

RASGO BETA TALASEMIA

Resultado positivo de la de prueba de detección de portador

Usted se enteró recientemente de que tiene el rasgo beta talasemia. Aquí encontrará información importante sobre lo que significa ser portador del rasgo.

La hemoglobina se encuentra en los glóbulos rojos y transporta el oxígeno por el cuerpo. La hemoglobina A (Hb A) es el tipo más común de hemoglobina. Todos tenemos dos copias de genes que producen Hb A. Una persona con el rasgo beta talasemia tiene una copia de un gen que produce una cantidad normal de Hb A y una copia que produce menos, o no produce, Hb A. Cuando no hay suficiente Hb A se puede producir una afección en la sangre hereditaria llamada **enfermedad de beta talasemia**.

El rasgo beta talasemia no afecta la salud. Usted tiene suficiente Hb A y no desarrollará la enfermedad de beta talasemia. La mayoría de los portadores del rasgo beta talasemia (Hb A/β) tienen glóbulos rojos pequeños y anemia leve, pero no es necesario realizar ningún tratamiento. Existe una probabilidad de 1 en 2 (50 %) de transmitir este rasgo a alguno de sus hijos.

Si está embarazada, el siguiente paso es realizar una prueba a su pareja. Ambos padres deben portar un rasgo de hemoglobina para que el bebé esté en riesgo de padecer una afección en la sangre. Su pareja puede realizarse la prueba en cualquier laboratorio de Kaiser Permanente sin costo. Un asesor genético le explicará cómo hacer los arreglos para la prueba.

¿Por qué se haría la prueba su pareja?

- Usted quiere saber cuál es la probabilidad de que su bebé tenga una afección en la sangre.
- Quiere estar preparada en caso de que se determine que su bebé tiene riesgo de padecer una afección en la sangre.
- Es posible que considere realizarle al bebé una prueba para detectar afecciones en la sangre durante el embarazo.

¿Por qué no se haría la prueba su pareja?

- Usted no quiere saber cuál es el riesgo de desarrollar una afección en la sangre durante el embarazo.
- El resultado no cambiaría nada de lo que usted hará durante el embarazo.

¿Qué pasa si mi pareja es portadora del rasgo?

Cuando ambos padres son portadores del rasgo, hay una probabilidad de 1 en 4 (25 %) de que el bebé tenga una afección en la sangre. También hay una probabilidad de 3 en 4 (75 %) de que el bebé no tenga una afección en la sangre. Si está embarazada, se le ofrecerán pruebas prenatales para determinar si su bebé tiene una afección en la sangre. Un procedimiento, como la amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS), puede diagnosticar la afección en la sangre durante el embarazo. Las pruebas prenatales pueden ayudar a diseñar los planes de la atención del embarazo y el parto. Algunos padres pueden usar los resultados para considerar si continúan o interrumpen el embarazo. Las pruebas también pueden realizarse después del nacimiento por medio del programa de pruebas de detección para recién nacidos.

MÁS INFORMACIÓN SOBRE EL GEN BETA TALASEMIA (*HBB*)

Un gen llamado *HBB* produce la proteína beta-globina. Con el fin de producir Hb A, el cuerpo combina partes iguales de dos proteínas: beta-globina y alfa-globina. Un gen diferente llamado *HBA* produce alfa-globina. Los cambios (variantes) en el gen *HBB* pueden afectar la cantidad de Hb A en el cuerpo. Las variantes de *HBB* se clasifican según la cantidad de beta-globina que producen.

- β^0 (beta-cero): no se produce beta-globina.
- β^+ (beta-plus): se produce una cantidad reducida de beta-globina.

Dado que todos tenemos dos copias de *HBB*, una persona puede tener una mezcla de variantes. Por ejemplo, una persona puede heredar β^0 de ambos padres (β^0/β^0). Esto provoca un tipo más grave de la enfermedad de beta talasemia porque no se produce beta-globina. Una persona que hereda β^0 de uno de sus padres y β^+ del otro (β^0/β^+) todavía produce algo de Hb A. Normalmente, se necesitan pruebas especiales para determinar las variantes de *HBB*.

¿Existen diferentes tipos de la enfermedad beta talasemia?

Existen dos tipos principales de la enfermedad beta talasemia según el momento en que comienzan los síntomas y el tratamiento necesario. En ocasiones, no podemos saber qué tipo tiene el bebé antes del nacimiento.

- **Dependiente de transfusiones (beta talasemia mayor):** Los síntomas comienzan entre los 6 meses y los 2 años de edad. Son necesarias transfusiones de sangre regulares para sobrevivir. Se necesitan medicamentos para eliminar el hierro adicional del cuerpo. Las personas con esta afección normalmente heredan una variante β^0 de ambos padres (β^0/β^0).
- **No dependientes de transfusiones (beta talasemia intermedia):** Normalmente los síntomas comienzan después de los 2 años de edad hasta la edad adulta temprana. Es posible que se necesiten transfusiones de sangre ocasionalmente, pero no se requieren para sobrevivir. Existen muchas afecciones de beta talasemia que no son dependientes de transfusiones. Estas pueden ser causadas por diferentes variantes genéticas. Por ejemplo, esto puede ocurrir cuando una persona hereda una variante β^0 de uno de los padres y una variante β^+ del otro (β^0/β^+).

Otras afecciones de la sangre relacionadas con la enfermedad beta talasemia:

La gravedad de estas afecciones puede variar según el tipo de variante (β^0 o β^+) de beta talasemia.

Enfermedad de la Hb E-beta talasemia: Las personas con esta afección heredan una variante de beta talasemia de uno de sus padres y una de Hb E del otro. Algunas personas tienen anemia leve y no tienen problemas médicos graves. Algunas personas tienen anemia grave y necesitan transfusiones de sangre regulares.

Enfermedad de la Hb S-beta talasemia: Las personas que tienen esta afección heredan una variante de beta talasemia de uno de sus padres y el rasgo Hb S del otro. Esta es una forma de anemia drepanocítica. Los glóbulos rojos pueden colapsar en una forma falciforme, en lugar de la forma redonda normal. Las células falciformes pueden atorarse en los vasos sanguíneos, causando dolor y daño en cualquier área donde ocurra. Los síntomas son diferentes en cada persona y pueden incluir anemia grave, infecciones frecuentes, dolor y fatiga.

Enfermedad de la Hb C-beta talasemia: Las personas que tienen esta afección heredan una variante de beta talasemia de uno de sus padres y el rasgo Hb C del otro. Normalmente, esto causa anemia de leve a moderada. Es posible que una persona necesite realizar consultas ocasionales con un médico y que desarrolle cálculos biliares o agrandamiento del bazo a medida que crece. Sin embargo, la mayoría de las personas no necesitan transfusiones regulares.

Enfermedad de la Hb D-beta talasemia: Las personas que tienen esta afección heredan una variante de beta talasemia de uno de sus padres y el rasgo Hb D del otro. Normalmente, esto causa anemia de leve a moderada. Es posible que una persona necesite realizar consultas ocasionales con un médico, pero normalmente no necesita tratamiento médico.

Enfermedad de alfa talasemia: Dado que la alfa-globina también es necesaria para producir Hb A, los cambios en el gen *HBA* pueden afectar los síntomas de beta talasemia. Las copias adicionales del gen *HBA* de una persona con el rasgo beta talasemia pueden provocar anemia grave y podrían necesitar transfusiones. Las pruebas del gen *HBA* están incluidas en las pruebas de la pareja.

Esta información no pretende diagnosticar problemas de salud ni reemplazar los consejos médicos o la atención que recibe de su médico u otro profesional de la salud. Si tiene problemas de salud persistentes o si tiene preguntas adicionales, consulte a su médico.

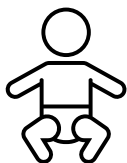
Realización de la prueba de rasgos de hemoglobina en su pareja

Cualquier persona puede portar un rasgo de hemoglobina, incluso si no tiene antecedentes familiares de enfermedades en la sangre. Por lo general, usted no sabe si es portador a menos que se realice pruebas especiales. La prueba de detección de portadores detecta a la mayoría de los portadores del rasgo de hemoglobina. La posibilidad de que su pareja sea portadora del rasgo depende de su ascendencia u origen étnico.

- **El rasgo beta talasemia (Hb A β)** es más común entre las personas con ascendencia indígena asiática, mediterránea, de Medio Oriente, china y del sudeste asiático.
- **El rasgo Hb E (Hb AE)** es más común entre las personas con ascendencia asiática del sudeste o indígena asiática.
- **El rasgo Hb S (rasgo drepanocítico o Hb AS)** es más común entre las personas con ascendencia africana e hispánica/latina.
- **El rasgo Hb C (Hb AC)** es más común entre las personas con ascendencia de África Occidental, mediterránea y de Medio Oriente.
- **El rasgo Hb D (Hb AD)** es más común entre las personas con ascendencia indígena asiática, mediterránea, del Caribe y de Medio Oriente.
- **El rasgo beta talasemia ($\alpha\alpha/--$)** es más común entre las personas con ascendencia china, del sudeste asiático, mediterránea, de Oriente Medio, indígena asiática y africana.

Las personas con estas ascendencias tienen más probabilidades de ser portadoras del rasgo, pero cualquier persona podría ser portadora de un rasgo de hemoglobina. La probabilidad podría ser mayor si hay antecedentes familiares de afecciones de la sangre. Si alguien en la familia tiene una afección en la sangre o el rasgo de hemoglobina, avísele a su proveedor.

Pruebas de detección de afecciones en la sangre heredadas para recién nacidos



En California, se les realiza la prueba de enfermedades en la sangre heredadas a todos los bebés en los primeros días de vida. Las pruebas de detección para recién nacidos ayudan a identificar la mayoría de los tipos de enfermedades de beta talasemia. Si su bebé tiene una de estas afecciones, un coordinador de pruebas de detección se comunicará con usted para informarle los resultados. Las pruebas de detección para recién nacidos no identifican a los bebés con el rasgo beta talasemia.

Límites de la prueba de detección para recién nacidos:

- Algunas formas de la enfermedad beta talasemia no se detectan.
- Podrían no detectarse otras afecciones en la sangre del bebé, lo cual es poco habitual.