

RASGO DE HEMOGLOBINA E

Resultado positivo de la prueba de detección de portador

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

Todos tenemos dos copias de un gen que produce hemoglobina. La hemoglobina se encuentra en los glóbulos rojos y transporta el oxígeno por el cuerpo. Una persona con el rasgo de hemoglobina E (Hb AE) tiene una copia del gen que produce la hemoglobina normal (Hb A) y una copia que produce la hemoglobina E (Hb E). Hb E es un tipo de hemoglobina que puede causar una afección en la sangre heredada cuando se combina con una hemoglobina diferente a la Hb A.

El rasgo de Hb E no afecta la salud. Los portadores del rasgo no desarrollan una afección en la sangre. Por lo regular, no hay signos de ser portador, pero algunas personas con el rasgo Hb E presentan glóbulos rojos pequeños y anemia leve. No se necesita ningún tratamiento para la anemia leve. 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. Si el resultado del análisis de sangre de su pareja es normal (Hb AA), la probabilidad de que el bebé tenga una afección en la sangre es muy baja. 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 hacerle la prueba a 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 afecciones en la sangre durante el embarazo. Las pruebas prenatales podrían 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. También pueden esperar hasta después del nacimiento para realizarle la prueba al bebé por medio del programa de pruebas de detección para recién nacidos.

Tipos de afecciones en la sangre relacionadas con el rasgo Hb E:

Enfermedad de Hb EE: las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb E de ambos padres. Esto causa anemia de leve a moderada y glóbulos rojos pequeños. La mayoría de las personas no necesitan tratamiento médico.

Enfermedad de talasemia Hb E-beta: las personas con esta afección heredan el Hb E de un padre y una variante de talasemia beta del otro. Esto provoca anemia de leve a grave y puede incluir problemas médicos graves, dependiendo de la variante de talasemia beta. Se requieren análisis de sangre adicionales para determinar el tipo de variante de talasemia beta.

Enfermedad de Hb SE: las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb E de uno de sus padres y el Hb S del otro. Es un tipo de anemia drepanocítica y puede causar problemas de salud en algunas personas.

Más información sobre la talasemia Hb E-beta y la enfermedad de Hb SE

Las personas con **talasemia Hb E-beta** no producen la cantidad normal de glóbulos rojos (Red Blood Cell, RBC). Asimismo, sus RBC no viven tanto como los RBC regulares. Esto puede llevar a una gran variedad de síntomas. Algunas personas tienen anemia leve y no tienen problemas médicos graves. Algunas personas presentan anemia grave y problemas médicos que requieren tratamiento. Los síntomas incluyen aumento en el tamaño del bazo, fatiga y crecimiento lento. Para las personas con anemia grave, el tratamiento más común son las transfusiones de sangre regulares desde la infancia. Sin embargo, no todas las personas necesitan tratamiento.

Una persona con talasemia Hb E-beta puede tener síntomas leves si hereda otros factores genéticos, como el rasgo de talasemia alfa. Se puede hacer una prueba genética para detectar algunos de estos factores.

Las personas con la **enfermedad de Hb SE** tiene glóbulos rojos que pueden agruparse en una forma falciforme, en lugar de la forma redonda normal. Las células falciformes pueden atorarse en los vasos sanguíneos, y causar dolor y daño en cualquier área donde ocurra esto. Los síntomas de Hb SE son diferentes en cada persona, y es posible que incluyan infecciones reiteradas, dolor y fatiga. Los síntomas pueden comenzar en la infancia tardía o en la adultez temprana. Muchas personas con Hb SE no presentan ningún síntoma. Cuando se necesitan, los tratamientos pueden incluir consultas frecuentes con el médico, transfusiones de sangre y hospitalizaciones durante una noche.

Se están llevando a cabo investigaciones para encontrar formas de mantener a las personas con enfermedades de talasemia Hb E-beta y Hb SE lo más saludables posible. El diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden ayudar.

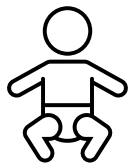
Realización de la prueba de rasgos de hemoglobina en su pareja

Cualquier persona puede portar un rasgo de hemoglobina, incluso si no tiene antecedentes familiares de afecciones en la sangre. 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 de un rasgo depende de su ascendencia u origen étnico.

- **El rasgo de Hb E** (Hb AE) es más común en personas con ascendencia del sudeste asiático (por ejemplo, camboyana, tailandesa, laosiana, vietnamita, birmana, malaya y hmong) o indígena asiática.
- **El rasgo de talasemia beta** (Hb A β) es más común entre las personas con ascendencia china, del sudeste asiático, mediterránea, de Medio Oriente e indígena asiática.
- **El rasgo drepanocítico** (Hb AS) es más común entre las personas con ascendencia africana e hispana/latina.

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

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



En California, a todos los bebés se les realizan pruebas de detección de afecciones en la sangre heredadas en los primeros días de vida. Las pruebas de detección para recién nacidos ayudan a identificar las enfermedades de Hb EE, talasemia Hb E-beta y Hb SE. 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 también identificarán a los bebés con el rasgo de Hb E.

Límites de las pruebas de detección para recién nacidos:

- Podrían no detectarse otras afecciones en la sangre heredadas en algunos bebés, lo cual es poco habitual.