

RASGO DREPANOCÍTICO

Resultado positivo de la de prueba de detección de portador

Usted se enteró recientemente de que tiene el rasgo drepanocítico. 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 drepanocítico (hemoglobina AS [Hb AS]) tiene una copia del gen que produce la hemoglobina (Hb A) normal, y una copia que produce la hemoglobina S (Hb S). El rasgo Hb S puede causar anemia drepanocítica cuando se combina con una hemoglobina diferente a la Hb A.

El rasgo drepanocítico normalmente no afecta la salud. Los portadores del rasgo no desarrollarán anemia drepanocítica y normalmente no tienen signos de ser portadores. Los problemas de salud graves en los portadores del rasgo son poco frecuentes, pero pueden ocurrir bajo condiciones extremas, como deshidratación severa o actividad física de alta intensidad. 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 tener anemia drepanocítica. Si el resultado del análisis de sangre (Hb AA) de su pareja es normal, la probabilidad de que el bebé tenga anemia drepanocítica 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 se haría la prueba su pareja?

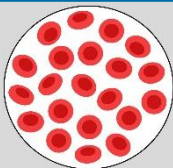
- Usted quiere saber cuál es la probabilidad de que su bebé tenga anemia drepanocítica.
- Quiere estar preparada en caso de que se determine que su bebé tiene riesgo de tener anemia drepanocítica.
- Es posible que considere realizarle pruebas de anemia drepanocítica al bebé durante el embarazo.

¿Por qué no se haría la prueba su pareja?

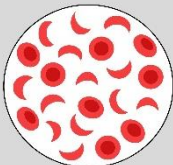
- Usted no quiere saber cuál es el riesgo de anemia drepanocítica durante el embarazo.
- El resultado no cambiaría nada de lo que usted hará durante el embarazo.

¿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 anemia drepanocítica. También hay una probabilidad de 3 en 4 (75 %) de que el bebé no tenga anemia drepanocítica. Si está embarazada, se le ofrecerán pruebas prenatales para determinar si su bebé tiene anemia drepanocítica. Un procedimiento, como la amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS), puede diagnosticar la anemia drepanocítica 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. También pueden esperar hasta después del nacimiento para realizarle la prueba al bebé por medio del programa de pruebas de detección para recién nacidos.



Normal blood



Sickle cell anemia

¿Qué es la anemia drepanocítica?

La anemia drepanocítica se refiere a un grupo de afecciones de la sangre heredadas que tienen niveles altos de Hb S dentro de los glóbulos rojos. Esto provoca que los glóbulos rojos, normalmente redondos, colapsen en una forma falciforme. Los glóbulos rojos falciformes se atorán en los vasos sanguíneos causando dolor y daño en cualquier área donde suceda esto. Esto puede suceder en cualquier parte del cuerpo, incluidos huesos, bazo, hígado, corazón, pulmones, riñón, cerebro y músculos. Las células falciformes también se descomponen más rápido, lo que provoca anemia.

Los signos de la anemia drepanocítica pueden comenzar en el primer año de vida. Los síntomas son diferentes en cada persona, pero por lo general, incluyen infecciones frecuentes, dolor y fatiga.

Se llevan a cabo investigaciones para encontrar formas de mantener a las personas con anemia drepanocítica lo más saludables posible. El diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden ayudar. Algunos tratamientos pueden comenzar en la infancia. Los tratamientos pueden incluir medicamentos, consultas frecuentes al médico, transfusiones de sangre y hospitalizaciones durante una noche.

Tipos de anemia drepanocítica:

Enfermedad de la Hb SS: Las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb S de ambos padres. Normalmente, es la forma más grave de anemia drepanocítica.

Enfermedad de la Hb SC: Las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb S de uno de sus padres y el Hb C del otro. La gravedad puede variar.

Enfermedad de la Hb S-beta talasemia: Las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb S de uno de sus padres y una variante de beta talasemia del otro. La gravedad puede variar según el tipo de variante de beta talasemia. Se requieren análisis de sangre adicionales para determinar el tipo de variante de beta talasemia.

Enfermedad de la Hb SD, enfermedad de la Hb SE o enfermedad de la hemoglobina S (Hb S)/persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal (Hereditary persistence of fetal hemoglobin, HPFH): Las personas con estas afecciones heredan el rasgo Hb S de uno de sus padres y una hemoglobina diferente (Hb D, Hb E, o HPFH) del otro. Este tipo de anemia drepanocítica es menos común. La gravedad puede variar.

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 anemia drepanocítica u otra afección de la sangre. La posibilidad de que su pareja sea portadora del rasgo depende de su ascendencia u origen étnico. La prueba de detección de portadores detecta a la mayoría de los portadores del rasgo de hemoglobina.

- **El rasgo drepanocítico (Hb AS)** es más común entre las personas con ascendencia africana e hispanica/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 beta talasemia (Hb A β)** es más común entre las personas con ascendencia china, del sudeste asiático, mediterránea, de Medio Oriente e indígena asiática.

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 el rasgo drepanocítico, anemia drepanocítica u otra afección de la sangre o rasgo de hemoglobina, avísele a su proveedor.

Prueba de detección de anemia drepanocítica para recién nacidos



En California, se les realiza la prueba de detección de anemia drepanocítica a todos los bebés en los primeros días de vida. La prueba de detección para recién nacidos ayuda a identificar la anemia drepanocítica lo antes posible. Si su bebé tiene anemia drepanocítica, un coordinador de pruebas de detección se comunicará con usted para informarle los resultados. La prueba de detección para recién nacidos también identificará a los bebés con el rasgo drepanocítico.

Límites de la prueba de detección para recién nacidos:

- Si el resultado del análisis de sangre de su pareja es normal, la probabilidad de que el bebé tenga anemia drepanocítica es muy baja.

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.