

RASGO DE HEMOGLOBINA C

Resultado positivo de la de prueba de detección de portador

Usted se enteró recientemente de que tiene el rasgo de hemoglobina C. 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 C (Hb AC) tiene una copia del gen que produce la hemoglobina (Hb A) normal y una copia que produce la hemoglobina C (Hb C). Hb C 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 C no afecta la salud. Los portadores del rasgo no desarrollarán afecciones en la sangre y normalmente no tienen signos de ser portadores. 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 (Hb AA) de su pareja es normal, 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 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. También pueden esperar hasta después del nacimiento para realizarle la prueba al bebé por medio del programa de pruebas de detección para recién nacidos.

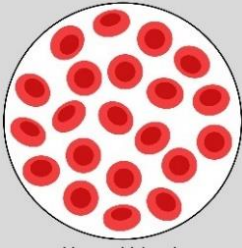
Tipos de afecciones en la sangre relacionadas con el rasgo Hb C:

Enfermedad de la Hb SC: Las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb C de uno de sus padres y el Hb S del otro. Es un tipo de anemia drepanocítica y puede causar muchos problemas de salud.

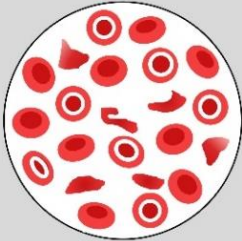
Enfermedad de la Hb CC: Las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb C de ambos padres. Esto causa que los glóbulos rojos se descompongan rápidamente y provoquen anemia. La mayoría de las personas no necesitan tratamiento médico; sin embargo, podrían desarrollar cálculos biliares o agrandamiento del bazo a medida que crecen.

Enfermedad de la Hb C-beta talasemia: Las personas que tienen esta afección heredan el rasgo Hb C 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 identificar la variante de beta talasemia. Las personas con la enfermedad de la Hb C-beta talasemia tienen anemia y es posible que necesiten consultas médicas regulares. La mayoría de las personas no necesitan tratamiento médico; sin embargo, podrían desarrollar cálculos biliares o agrandamiento del bazo a medida que crecen.

Más información sobre la enfermedad de la Hb SC



Normal blood



Hb SC disease

Una persona con la enfermedad de la Hb SC tiene glóbulos rojos que pueden adoptar formas singulares, en lugar de la forma redonda normal. Los glóbulos rojos que no son redondos pueden atorarse en los vasos sanguíneos. Esto provoca dolor y daño en cualquier área donde ocurra. Esto puede suceder en cualquier parte del cuerpo, incluidos huesos, bazo, hígado, corazón, pulmones, riñón, cerebro y músculos. Las células sanguíneas que cambian de forma también se descomponen más rápido, lo que provoca anemia.

Los signos de la enfermedad de la Hb SC pueden comenzar en el primer año de vida. Los síntomas son diferentes en cada persona, pero es posible que incluyan infecciones reiteradas, dolor y fatiga. Algunos tratamientos pueden comenzar en la infancia. Los tratamientos pueden incluir medicamentos, consultas frecuentes al médico, transfusiones de sangre y hospitalizaciones durante una noche.

Se llevan a cabo investigaciones para encontrar formas de mantener a las personas con la enfermedad SC y otras afecciones de la sangre lo más saludables posible. El diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden ayudar.

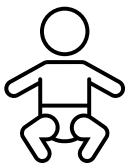
Realización de la prueba de rasgos de hemoglobina en su pareja

Cualquier persona puede portar un rasgo de hemoglobina, incluso si no tiene antecedentes familiares de enfermedades 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 del rasgo depende de su ascendencia u origen étnico.

- **El rasgo Hb C (Hb AC)** es más común entre las personas con ascendencia de África Occidental, mediterránea y de Medio Oriente.
- **El rasgo drepanocítico (Hb AS)** es más común entre las personas con ascendencia africana e hispánica/latina.
- **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 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 las enfermedades de la Hb SC, Hb CC y Hb C-Beta talasemia. Si su bebé tiene una de estas afecciones, un coordinador de pruebas de detección se comunicará con usted para informarle los resultados. La prueba de detección también identifica el rasgo de Hb C en los recién nacidos.

Límites de la prueba de detección para recién nacidos:

- Podrían no detectarse otras afecciones en la sangre del bebé, lo cual es poco habitual.