

## **RASGO FALCIFORME (HEMOGLOBINAS)**

### **I. ¿QUE ES EL RASGO FALCIFORME?**

### **II. DISTRIBUCION GEOGRAFICA.**

### **III. MANIFESTACIONES DEL RASGO FALCIFORME. RESPUESTAS BREVES A PREGUNTAS BASICAS.**

### **IV. COMO SE TRANSMITE DE PADRES A HIJOS.**

### **V. ASOCIACION DEL RASGO FALCIFORME CON TALASEMIAS O CON OTRAS ALTERACIONES DE LA HEMOGLOBINA.**

### **VI. TRATAMIENTO.**

### **VII. PREVENCION DE FORMAS GRAVES (ENFERMEDAD FALCIFORME).**

#### **I. ¿QUE ES EL RASGO FALCIFORME (HEMOGLOBINA S)?**

Le hemos proporcionado este folleto informativo debido a que usted es portador de rasgo falciforme (hemoglobina S). Leyéndolo conocerá muchas cosas sobre la hemoglobina S, pero los hechos más importantes son:

Ser portador de hemoglobina S no es una enfermedad y no daña su salud. (No obstante puede afectar la salud de su hijos!

- Si su pareja no tiene hemoglobina S o talasemia no existe peligro para sus hijos. Alguno de sus hijos será portador de rasgo falciforme (hemoglobina S) como lo es usted. Todos sus hijos deberán estudiarse para descartar o confirmar esta situación antes de ser padres a su vez.

- Si usted y su pareja son ambos portadores de rasgo falciforme (hemoglobina S) o talasemia existe peligro para sus futuros hijos y debe consultar con su médico.

- Ser portador de rasgo falciforme (hemoglobina S) no es nada vergonzoso. Por esto debe comentarlo con su familia y animarlos a estudiarse si no lo han hecho todavía.

Para poder comprender más acerca de la hemoglobina S necesita saber un poco acerca de la sangre normal.

La sangre está compuesta de gran cantidad de células rojas en un liquido claro, ligeramente amarillento que llamamos plasma. Cada célula roja vive sólo unos 4 meses. Las células rojas son sustituidas por células nuevas rápidamente.

La sangre es roja debido a que las células rojas están llenas de una substancia que llamamos hemoglobina. La hemoglobina es muy importante porque lleva el oxígeno del aire desde los pulmones a todos los sitios del cuerpo donde se necesita.

Como hemos dicho, los glóbulos rojos de la sangre llevan el oxígeno a todas las partes del cuerpo utilizando la proteína llamada hemoglobina. Los glóbulos rojos normales tienen solo hemoglobina normal y su forma es parecida a un disco. Estas células son muy flexibles y pasan con facilidad por los vasos sanguíneos pequeños.

En la enfermedad de hemoglobina S, los glóbulos rojos contienen hemoglobina S y cuando sueltan el oxígeno adquieren forma de hoz (falciforme). Estas células en forma de hoz no son flexibles y forman tapones en los vasos sanguíneos pequeños, obstruyéndolos. Esta obstrucción de la circulación puede dañar los tejidos. Como los vasos sanguíneos riegan todo el cuerpo, este daño puede tener lugar en cualquier parte del organismo.

Con respecto a la Hemoglobina S se puede :

- Ser portador de rasgo falciforme (hemoglobina S). Los portadores de hemoglobina S están sanos pero pueden contribuir a que sus hijos tengan anemia de células falciformes o por hemoglobina S.
- Enfermedad falciforme o por hemoglobina S. Esta es una grave enfermedad de la sangre que comienza en la infancia. Los niños que tienen enfermedad de hemoglobina S (falciforme) tienen anemia, infecciones y oclusiones de la circulación desde la infancia.

## II. DISTRIBUCION GEOGRAFICA.

La Hemoglobina S se encuentra en la sangre de ciertos individuos de todo el mundo pero más en los oriundos de África, el Caribe, América Central y América del Sur. La hemoglobina S es un defecto hereditario.

## III. MANIFESTACIONES DEL RASGO FALCIFORME. RESPUESTAS BREVES A PREGUNTAS BASICAS.

Las personas portadoras de hemoglobina S pueden transmitir

la hemoglobina anormal pero no están enfermos, están sanos. Muchos portadores de rasgo falciforme (hemoglobina S) no saben que lo son. Esto sólo se descubre cuando se hace una prueba especial de sangre o si se tiene un hijo con enfermedad falciforme o por hemoglobina S. Vd. debe estar informado de lo siguiente:

- ¿Qué importancia tiene ser portador de rasgo falciforme (hemoglobina S)?

Es importante conocer si se es portador de rasgo falciforme (hemoglobina S) porque las personas con rasgo falciforme (hemoglobina S) pueden tener hijos con enfermedad falciforme o por hemoglobina S y esta es una enfermedad grave de la sangre.

- ¿Cómo se puede saber si se es portador de rasgo falciforme (hemoglobina S)?

Con un análisis especial de sangre. Sólo así se puede saber si se tiene hemoglobina S en la sangre.

- ¿Está enfermo el portador de rasgo falciforme (hemoglobina S)?

El portador de hemoglobina S no está enfermo y no necesita ningún tratamiento para ello.

- ¿El portador de rasgo falciforme (hemoglobina S) es más propenso a padecer otras enfermedades?

No.

- ¿El portador de rasgo falciforme (hemoglobina S) está por eso más débil física o mentalmente?

No.

- ¿Ser portador de rasgo falciforme (hemoglobina S) impide realizar ciertos tipos de trabajo?

No.

- ¿Puede desaparecer la condición de portador de rasgo falciforme (hemoglobina S) con tratamiento?

No. Si nació con la hemoglobina S la tendrá toda su vida.

- ¿Puede el portador de rasgo falciforme convertirse en un enfermo grave por hemoglobina S?

No.

## IV. COMO SE TRANSMITE LA HEMOGLOBINA S DE PADRES A HIJOS.

Existen tres tipos de posibilidades:

- Ninguno de los padres es portador de rasgo falciforme (hemoglobina S). No pueden por tanto transmitir la hemoglobina S a ninguno de sus hijos.

- Un progenitor es portador de hemoglobina S (rasgo falciforme) y el otro no la tiene. Lo probable es que la mitad de los hijos sean portadores de hemoglobina S y la otra mitad sanos. Ninguno de los hijos tendrá enfermedad falciforme o por hemoglobina S. Los portadores de hemoglobina S (rasgo falciforme) están sanos por lo que pueden transmitir la hemoglobina S durante muchas generaciones sin que nadie de la familia lo sepa. (Figura 1)

- Los dos progenitores son portadores de hemoglobina S (rasgo falciforme). Los hijos pueden tener enfermedad falciforme o por hemoglobina S, ser portadores de rasgo falciforme (hemoglobina S) o ser normales. En cada gestación hay una probabilidad de un cuarto (25%) de que el niño sea normal, una probabilidad de dos cuartos (50%) de que sea portador de hemoglobina S (rasgo falciforme) y un cuarto (25%) de que el niño tenga enfermedad falciforme o por hemoglobina S. El riesgo de tener un hijo con enfermedad falciforme o por hemoglobina S es siempre un cuarto (25%) en cada gestación independientemente de que se haya tenido ya hijos con enfermedad falciforme o por hemoglobina S. (Figura 2)

#### V. ASOCIACION DEL RASGO FALCIFORME CON TALASEMIAS O CON OTRAS ALTERACIONES DE LA HEMOGLOBINA.

Además de la hemoglobina S hay otras alteraciones importantes de la hemoglobina. Estas son :

- El rasgo beta  $\beta$  talasémico
- La hemoglobina C
- La hemoglobina E

Si un portador de hemoglobina S tiene hijos con alguien que tiene alguna de estas otras alteraciones, corre el riesgo de tener un niño con enfermedad de hemoglobina S o falciforme.

#### VI. TRATAMIENTO.

La hemoglobina S persiste toda la vida y no hay tratamiento que pueda normalizarla. Si Vd. es portador de rasgo falciforme, puede realizar su vida normal sin necesitar nada especial por este rasgo genético.

#### VII. PREVENCIÓN DE FORMAS GRAVES (ENFERMEDAD FALCIFORME O POR HEMOGLOBINA S).

Si usted es un portador sano de hemoglobina S o rasgo falciforme, cuando tenga hijos tiene varias posibilidades:

- Si su pareja tiene sangre normal, sin alteración de la hemoglobina, no corre riesgo de tener un hijo con enfermedad falciforme o por hemoglobina S, aunque puede tener hijos portadores de hemoglobina S (rasgo falciforme) como lo es usted.
- Si tanto usted como su pareja son portadores de hemoglobina S (rasgo falciforme), tendrán un riesgo de uno entre cuatro de tener un hijo con enfermedad falciforme o por hemoglobina S, en cada embarazo.

El médico debe informarle y realizar el adecuado consejo genético, que evitará la aparición de formas graves y mortales de la enfermedad por hemoglobina S. Se puede utilizar el diagnóstico prenatal para intentar disminuir la frecuencia de la enfermedad falciforme o por hemoglobina S.