

¿Qué es la hemoglobina?

La hemoglobina es una proteína que se encuentra en los glóbulos rojos encargados de transportar el oxígeno por todo el cuerpo. La hemoglobina mayoritaria en el adulto es la hemoglobina A.

¿Qué es el rasgo falciforme?

El rasgo falciforme es una condición heredada que afecta a la hemoglobina. Las personas con **rasgo falciforme o portadoras de hemoglobina S o C** han heredado de uno de sus padres una hemoglobina A (normal) y del otro una hemoglobina diferente: S o C (Hb AS y Hb AC).

Esta condición NO es una enfermedad. Las personas afectadas son personas SANAS, generalmente asintomáticas.

El rasgo falciforme, o rasgo drepanocítico, es muy común en personas de África y Centroamérica. También es común en personas del Mediterráneo, Oriente Medio e India. En España, comienza a ser cada vez más frecuente.

¿Puede el rasgo falciforme convertirse en enfermedad? NO, NUNCA. El tipo de hemoglobina de una persona es suya para toda la vida. Eso no cambia.

¿En qué consiste la enfermedad de células falciformes o drepanocitosis?

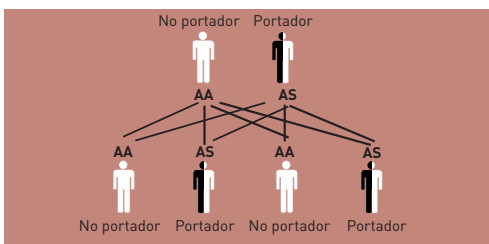
A diferencia del rasgo falciforme, en que solo se hereda una hemoglobina alterada, en la enfermedad de células falciformes se heredan dos hemoglobinas alteradas, que pueden tener diferentes combinaciones SS, SC o S + beta talasemia.

La hemoglobina alterada que aparece en la enfermedad hace que los glóbulos rojos sean más rígidos, con forma de hoz y que tengan más riesgo de romperse, produciendo complicaciones graves a los pacientes que la padecen, entre ellas la anemia.

¿Cómo se hereda el rasgo falciforme?

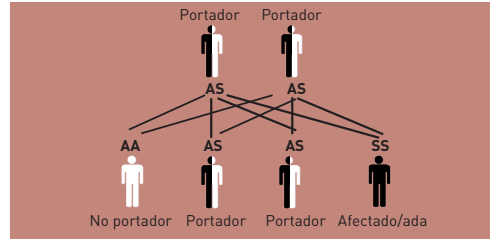
Una persona recibe o hereda el rasgo falciforme de la misma forma en que se hereda el color del pelo o los ojos, es decir, a través de su padre o su madre.

A. *Possibilidades de herencia si un solo progenitor es portador*
Si solo un progenitor es portador de una hemoglobina S o C*, las posibilidades de transmitir el estado de portador a sus hijos son del 50% en cada embarazo.



B. *Possibilidades de herencia si ambos progenitores son portadores*

Si ambos progenitores son portadores de una hemoglobina S o C, en cada embarazo tienen el 50% de posibilidades de transmitir el estado de portador a sus hijos, el **25% de posibilidades de tener un hijo con la enfermedad de células falciformes** y un 25% de posibilidades de que no herede ninguno de los genes afectados.



¿Si una persona es portadora del rasgo falciforme, puede tener un hijo con la enfermedad?

SÍ. La persona puede tener un hijo o hija con la enfermedad de células falciformes, pero sólo si su pareja porta también el rasgo falciforme.

¿Si el rasgo falciforme no es una enfermedad, por qué es importante conocer esta información?

Es importante conocer esta información para saber la posibilidad de transmitir el rasgo falciforme y la enfermedad de células falciformes a la descendencia y recibir el consejo genético adecuado.

En el caso de que vuestro hijo o hija tenga el rasgo falciforme, se recomienda realizar un estudio de ambos progenitores si desean tener más hijos. Si existen hermanos de los que se desconoce el estado de portador, también debe realizarse el estudio. Además, si vuestro hijo o hija quiere tener descendencia, tanto él o ella como su pareja también deben realizarse un estudio de hemoglobinas.

¿Dónde puedo obtener más información?

- Consulte con su pediatra del CAP
- Asociación Española de Pediatría <https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/portador-sano-rasgo-falciforme>
- Asociación Española de Enfermedad falciforme <https://www.asafefalciforme.org/>
- Sociedad Catalana de Pediatría <http://www.scpediatría.cat> (Grupo de trabajo de hematología)
- Si aún persisten dudas o desea realizar una consulta presencial, puede escribir a: cribadodrepanocitosis@vallhebron.cat

* El esquema sería el mismo para portadores de HbC

Les persones portadores d'anèmia falciforme



Què és l'hemoglobina?

L'hemoglobina és una proteïna que es troba als glòbuls vermells encarregats de transportar l'oxigen per tot el cos. L'hemoglobina majoritària en l'adult és l'hemoglobina A.

Què és el tret falciforme?

El tret falciforme és una condició heretada que afecta l'hemoglobina. Les persones amb **tret falciforme o portadores d'hemoglobina S o C** han heretat d'un dels seus pares una hemoglobina A (normal) i de l'altre una hemoglobina diferent: S o C (Hb AS i Hb AC).

Aquesta condició NO és una malaltia. Les persones afectades són persones SANES, generalment asimptomàtiques.

El tret falciforme, o tret drepanocític, és molt comú en persones de l'Àfrica i l'Amèrica Central. També és comú en persones de la Mediterrània, l'Orient Mitjà i l'Índia. A Espanya, comença a ser cada cop més freqüent.

Pot el tret falciforme convertir-se en malaltia?

NO, MAI. El tipus d'hemoglobina d'una persona és seu per a tota la vida. Això no canvia.

En què consisteix la malaltia de cèl·lules falciformes o drepanocitosi?

A diferència del tret falciforme, en què només s'hereta una hemoglobina alterada, en la malaltia de cèl·lules falciformes s'hereten dues hemoglobines alterades, que poden tenir diferents combinacions SS, SC o S + beta talassèmia.

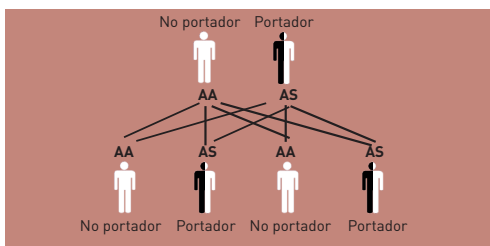
L'hemoglobina alterada que apareix en la malaltia fa que els glòbuls vermells siguin més rígids, amb forma de falç i que tinguin més risc de trencar-se, produint complicacions greus als pacients que la pateixen, entre elles l'anèmia.

Com s'hereta el tret falciforme?

Una persona rep o hereta el tret falciforme de la mateixa forma en què s'hereta el color del cabell o els ulls, és a dir, a través del seu pare o la seva mare.

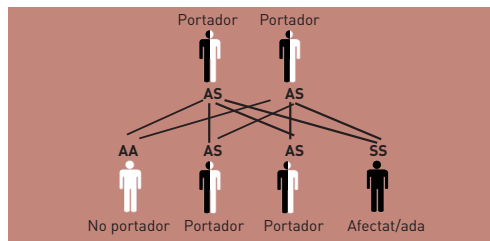
A. Possibilitats d'herència si un sol progenitor n'és portador

Si només un progenitor és portador d'una hemoglobina S o C*, les possibilitats de transmetre l'estat de portador als seus fills són del 50% a cada embaràs.



B. Possibilitats d'herència si ambdós progenitors en són portadors

Si ambdós progenitors són portadors d'una hemoglobina S o C, en cada embaràs tenen el 50% de possibilitats de transmetre l'estat de portador als seus fills, el **25% de possibilitats de tenir un fill amb la malaltia de cèl·lules falciformes** i un 25% de possibilitats que no hereti cap dels gens afectats.



Si una persona és portadora del tret falciforme, pot tenir un fill amb la malaltia?

SÍ. La persona pot tenir un fill o filla amb la malaltia de cèl·lules falciformes, però només si la seva parella porta també el tret falciforme.

Si el tret falciforme no és una malaltia, per què és important conèixer aquesta informació?

És important conèixer aquesta informació per saber la possibilitat de transmetre el tret falciforme i la malaltia de cèl·lules falciformes a la descendència i rebre el consell genètic adequat.

En els casos que el vostre fill o filla tingui el tret falciforme, es recomana realitzar un estudi d'ambdós progenitors si desitgen tenir més fills. Si existeixen germans dels quals es desconeix l'estat de portador, també cal realitzar l'estudi. A més, si el vostre fill o filla vol tenir descendència, tant ell o ella com la seva parella també s'han de realitzar un estudi d'hemoglobines.

On puc obtenir més informació?

- Consulti amb el seu pediatre del CAP
- Associació Espanyola de Pediatria
<https://enfamilia.aeped.es/temas-salut/portador-sa-tret-falciforme>
- Associació Espanyola de Malaltia Falciforme
<https://www.asafefalciforme.org/>
- Societat Catalana de Pediatria
<http://www.scpediatrics.cat> (Grup de treball d'hematologia)
- Si encara teniu alguns dubtes o desitgeu realitzar una consulta presencial, podeu escriure a:
cribadodrepanocitosis@vallhebron.cat

* L'esquema seria el mateix per a portadors d'HbC

Las personas portadoras de anemia falciforme

