

Beta-talassèmia – tret o portador: és un desordre de l'hemoglobina, el principal component dels glòbuls vermells. Es produeix una disminució en la síntesi de l'hemoglobina. És un desordre genètic i benigne. Ha de realitzar-se diagnòstic diferencial amb el dèficit de Ferro.

¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

És una malaltia de transmissió hereditària. Està lligada a la disminució de l'expressió d'un dels gens de β -globina, que codifiquen per la síntesi de cadenes β -globines, component de l'hemoglobina (Hb). És un desordre molt freqüent entre les poblacions originàries de la conca Mediterrània, l'Oest de l'Àfrica i de l'Àsia. Al igual que les hemoglobinopaties aquesta distribució geogràfica presenta certa relació amb les zones a on existeix o ha existit el paludisme endèmic.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

Molts pacients amb el tret de β -talassèmia també anomenats portadors, no tenen símptomes i tenen una esperança de vida normal. En l'examen morfològic de les cèl·lules es poden veure glòbuls vermells més petits, pàl·lids i reduïts en número. Ha de realitzar-se el diagnòstic diferencial amb el dèficit de Ferro.

¿Quin tractament he de seguir si tinc la malaltia?

No requereix d'un tractament concret.

¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Dues persones que son portadors d'un únic gen mutat (tret β -talassèmia), tenen un 25 % de probabilitats de tenir un fill afecte per l'Anèmia de Cooley en cada embaràs. Les probabilitats de tenir un fill portador sa de la malaltia són del 50% en cada embaràs, i les probabilitats de tenir un fill sa que no tingui la malaltia ni que sigui portador són del 25%. Es recomana que sol·liciti assessorament genètic per obtenir una explicació completa.