

Hemoglobina C: es un desorden de la hemoglobina, el principal componente de los glóbulos rojos. La hemoglobina anómala tiene una alteración de la carga eléctrica superficial por lo que disminuye su solubilidad tendiendo a cristalizarse y precipita en el interior de los glóbulos rojos. Se trata de una enfermedad benigna.

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Esta es una enfermedad genética. La HbC es el resultado de una mutación en el gen que codifica la síntesis de la cadena β -globina, uno de los componentes de la hemoglobina (Hb). Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (individuos Hb AC) cuando solo uno de los genes β - globina está mutado, u homocigota cuando los dos genes β - globina están afectados (individuos Hb CC). Los individuos heterocigotos normalmente no presentan ningún síntoma de la enfermedad.

Se trata de un desorden frecuente en personas con origen en el oeste y norte de África. Esto es debido a que en las zonas donde la malaria ha sido o continúa siendo endémica la Hb C se selecciona positivamente ya que confiere al individuo cierta protección contra la malaria.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

Muchos pacientes con hemoglobinopatía C homocigota tienen anemia hemolítica moderada y una esperanza de vida normal. Pacientes adultos suelen presentar esplenomegalia es decir un aumento del bazo, dolores de huesos y retinopatía.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

La mayoría de los pacientes con hemoglobinopatía C no requiere tratamiento. Si existen complicaciones los pacientes deben consultar a un médico especialista.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadores cada una de un único gen mutado (individuos Hb AC), tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afecto por la enfermedad (Hb CC) en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.