

Hemoglobina instável: é uma doença da Hemoglobina.

A Hemoglobina existe nos glóbulos vermelhos e serve para transportar Oxigénio e Dióxido de Carbono. Esta Hemoglobina anormal é instável, o glóbulo vermelho fica com uma semivida mais curta dando origem a anemia. Há vários tipos de Hemoglobinas Instáveis e a severidade heterogénea. É uma doença benigna.

O que causa a doença e qual a sua frequência?

É uma doença genética associada a uma mutação do gene β -globínico, que codifica a cadeia β -globínica, um dos componentes da Hemoglobina (Hb). Os indivíduos são heterozigóticos para a doença (só um dos genes está mutado). É uma doença rara, com distribuição mundial.

Quais são os principais sintomas da doença?

A maioria das pessoas com uma Hemoglobina Instável tem anemia. Têm uma esperança de vida normal mas podem apresentar aumento do tamanho do baço e litíase biliar (pedras na vesícula).

Qual o tratamento indicado para a doença?

Geralmente não é necessário qualquer tratamento. Se surgirem algumas complicações, os doentes devem consultar um médico Hematologista.

Qual é o risco de transmitir a doença aos descendentes?

Se um dos membros do casal possuir o gene mutado (Hb instável), em cada gravidez tem um risco de 50% de ter uma criança com a mesma doença (Hb instável) e uma probabilidade de 50% de ter uma criança sem a doença. Deve, no entanto, procurar um especialista para um esclarecimento mais completo.