

Hemoglobina M con anemia: es un desorden de la hemoglobina, el principal componente de los glóbulos rojos. La hemoglobina anormal es inestable y reduce la vida media de los glóbulos rojos en circulación, esto se traduce clínicamente con cianosis (color azul de la piel) y anemia. Es una enfermedad benigna.

Hemoglobina M Hyde Park; hemoglobina M Akita

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

Es una enfermedad genética. La HbM es el resultado de una mutación en el gen β - globina, uno de los componentes de la hemoglobina (Hb). Los individuos son heterocigotos para la enfermedad es decir tienen solo uno de los genes de β - globina mutado.

Es una hemoglobinopatía rara y poco frecuente, y se clasifica según las diferentes áreas geográficas en las que se han descrito: HbM Boston, HbM Iwate y HbM Saskatoon.

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

Los pacientes con Hb M suelen presentar cianosis y también anemia, con una esperanza de vida normal. En los pacientes adultos puede presentarse también esplenomegalia es decir agrandamiento del bazo, y dolores óseos.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Muy frecuentemente no se necesita ningún tratamiento en particular. Si existen complicaciones, se sugiere la consulta a un médico especialista.

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

Si un miembro de la pareja tiene mutado el gen HbM tendrá el 50% de probabilidad de tener un niño afecto por la enfermedad en cada embarazo, y un 50% de probabilidad de tener un niño sano en cada embarazo. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.