

Beta-talasemia – rasgo o portador: es un desorden de la hemoglobina, el principal componente de los glóbulos rojos. Se produce una disminución en la síntesis de hemoglobina. Es un desorden genético y benigno. Se debe realizar diagnóstico diferencial con el déficit de Hierro.

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

Es una enfermedad de transmisión hereditaria. Está ligada con la disminución de la expresión de uno de los genes de β -globina, que codifican para la síntesis de cadenas β -globinas, componente de la hemoglobina (Hb). Es un desorden muy frecuente entre las poblaciones oriundas de la cuenca Mediterránea, Oeste de África y de Asia. Al igual que las hemoglobinopatías esta distribución geográfica guarda cierta relación con las zonas que existe o ha existido el paludismo endémico.

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

Muchos pacientes con rasgo de β -talasemia también llamados portadores, no tienen síntomas y tienen una esperanza de vida normal. En el examen morfológico de las células se pueden ver glóbulos rojos más pequeños, pálidos y reducidos en número. Debe realizarse el diagnóstico diferencial con el déficit de Hierro.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

No requiere de un tratamiento en particular.

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

Dos personas que son portadores de un único gen mutado (Rasgo β -talasemia), tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afecto por la Anemia de Cooley en cada embarazo. La probabilidad de tener un hijo portador sano de la enfermedad es del 50% en cada embarazo, y la probabilidad de tener un hijo sano que no tenga la enfermedad ni que sea portador es del 25%. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.