

**Beta-talassèmia major (intermèdia):** és un desordre de l'hemoglobina, el principal component dels glòbuls vermells. Es produeix una disminució en la síntesi de l'hemoglobina. Es tracta d'una malaltia més severa.

## **Anèmia de Cooley**

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

És una malaltia de transmissió hereditària. Està lligada amb la disminució de l'expressió dels dos gens de  $\beta$ -globina, que codifiquen per a la síntesi de cadenes  $\beta$ -globines, component de l'hemoglobina (Hb). És un desordre molt freqüent entre les poblacions originàries de la conca Mediterrània, de l'Àsia i no son rares en l'Oest africà. 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?**

Pacients amb  $\beta$ -talassèmia major, també anomenada Anèmia de Cooley, són pacients sans fins al voltant dels 6 mesos després del naixement, després s'inicia una anèmia que es caracteritza per la seva intensitat i gravetat, això obliga a instaurar un règim de transfusió periòdic. Sense el correcte tractament els nens tenen alteracions en el desenvolupament, alteracions i malformacions òssies especialment en el crani i la cara.

Pacients amb  $\beta$ -talassèmia intermèdia tenen anèmia moderada o intensa que pràcticament no necessita transfusions.

### **¿Quin tractament he de seguir si tinc la malaltia?**

La majoria de les vegades, els pacients que no són sotmesos a transfusions moren ràpidament. El tractament és essencialment pal·liatiu i consisteix en la pràctica de transfusions, la periodicitat de les quals depèn de la necessitat de mantenir els nivells de hemoglobina. Les transfusions s'han d'acompanyar de quelants del ferro ja que aquestes comporten una important sobrecàrrega de ferro. Davant la possibilitat de que alguns òrgans vitals puguin veure's afectes per la toxicitat del metall és imprescindible la utilització d'aquests quelants. El trasplantament de medul·la òssia és un procediment cada vegada més utilitzat i que té bons resultats entre aquests pacients.

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

Dues persones cada una amb una còpia del gen mutat (tret o portador  $\beta$ -talassèmic) tenen un 25% de probabilitats de tenir un fill afecte per un desordre més greu ( $\beta$ -talassèmia Major o Anèmia de Cooley) en cada embaràs. Les probabilitats de tenir un fill portador sa de la malaltia és del 50 % en cada embaràs, i les probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no pateixi la malaltia ni que sigui portador són del 25 %. Es recomana que sol·liciti assessorament genètic per a obtenir una explicació completa.