

Emoglobina C: è una patologia legata all'emoglobina, il principale componente proteico dei globuli rossi. Questa emoglobina precipita nei globuli rossi e forma cristalli. E' una condizione benigna.

Cosa causa la patologia e quanto è frequente?

Si tratta di una malattia genetica. E' legata ad una mutazione del gene della β -globina che codifica per la catena di β globina, una delle componenti dell'emoglobina (Hb). Un individuo può essere eterozigote per la malattia (individuo Hb AC) quando solo uno dei geni globinici è mutato, o omozigote (individuo Hb CC) quando sono colpiti entrambi i geni beta globinici. L'eterozigote solitamente non presenta la malattia. Questa malattia è frequente negli individui originari dell'Africa occidentale e del nord. Ciò è dovuto al fatto che queste aree erano e sono tuttora infestate dalla malaria e l'Hb S conferisce una relativa protezione contro tale patologia.

Quali sono i sintomi più comuni se ho la malattia?

La maggior parte delle persone affette da malattia da emoglobina C mostra anemia emolitica lieve ed ha una normale aspettativa di vita. In età adulta potrebbe presentare un ingrossamento della milza, calcoli e retinopatia.

Quale cura devo seguire se ho la malattia?

Molto spesso non è richiesta una cura particolare. Se si dovessero verificare delle complicazioni, i pazienti devono consultare medici specialisti.

Qual è il rischio di trasmettere la malattia ai miei figli?

Due persone che portano ognuna una copia del gene mutato (individui Hb AC) hanno, ad ogni gravidanza, il 25 % di rischio di avere un figlio affetto dalla malattia (Hb CC). La probabilità di avere un figlio portatore sano è del 50 % e la probabilità che un figlio non abbia la patologia e non sia un portatore è del 25 %. Per valutare in maniera completa il problema è necessario richiedere una consulenza genetica.