

Emoglobina instabile: è una patologia legata all'emoglobina, il principale componente proteico dei globuli rossi. Questa emoglobina anomala è instabile e la vita dei globuli rossi è ridotta; è presente anemia. E' una condizione benigna.

Emoglobina M Hyde Park; Emoglobina M Akita

Cosa causa la patologia e quanto è frequente?

Si tratta di una malattia genetica. E' legata ad una mutazione del gene della β -globina o della β -globina che codifica per la catena di β o di β globina, componenti dell'emoglobina (Hb). Gli individui sono eterozigoti (uno solo dei geni globinici è mutato).

E' una patologia rara con una distribuzione a livello mondiale.

Quali sono i sintomi più comuni se ho la malattia?

La maggior parte delle persone con emoglobine instabili M non presentano sintomi particolari, ma alcuni hanno un'anemia di grado variabile e da adulti potrebbero avere un ingrossamento della milza e calcoli biliari. L'aspettativa di vita è normale.

Quale cura devo seguire se ho la malattia?

Molto spesso non è richiesta alcuna 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?

Se uno dei membri della coppia ha il gene mutato (Hb instabile), ad ogni gravidanza esiste il 50 % di rischio di avere un figlio affetto dalla patologia (Hb instabile). Anche la probabilità di avere un figlio non malato è del 50%. Per valutare in maniera completa il problema è necessario richiedere una consulenza genetica.