

Hemoglobina C: é uma variante de hemoglobina.

A Hemoglobina existe nos glóbulos vermelhos e serve para transportar Oxigénio e Dióxido de Carbono. Esta Hemoglobina anormal precipita nos glóbulos vermelhos e forma cristais.

O que causa a Drepanocitose e qual a sua frequência?

A Hemoglobina C (Hb C) é uma variante de Hemoglobina resultante de uma mutação no gene β -globínico, que codifica as cadeias β da Hb. Um indivíduo pode ser heterozigótico para a mutação (AC) quando só um dos genes globínicos está mutado ou Homozigótico (Hb CC) quando os dois genes β -globínicos estão mutados ou heterozigótico composto (β -Talassemia / Hb C) quando estas duas mutações estão presentes em cada um dos genes β -globínicos.

Os heterozigóticos não têm doença.

Esta variante de Hb é frequente em indivíduos oriundos do Norte e Oeste Africano, pelo facto destas áreas serem, ainda hoje, afectadas pela malária e a Hb C conferir uma protecção relativa contra esta doença.

Quais são os principais sintomas da Hemoglobina C?

A maioria das pessoas com esta doença (homozigotia CC) apresenta uma anemia hemolítica moderada e uma esperança média de vida normal. Na idade adulta podem apresentar esplenomegalia (aumento do tamanho do baço), litíase biliar (pedras na vesícula) e alterações na retina.

Qual o tratamento indicado para a Hemoglobina C?

Na maioria dos casos não é necessário nenhum tratamento específico. Se surgirem algumas complicações, os doentes devem consultar um médico especialista.

Qual é o risco de transmitir a doença aos descendentes?

Um casal de portadores, ambos heterozigóticos para um gene β mutado (AC), tem, em cada gestação, 25 % de risco de ter uma criança com doença. Em cada gravidez a probabilidade da criança ser portadora saudável é de 50%, e a probabilidade de que não seja portadora é de 25%. Devem, no entanto, procurar um especialista para um esclarecimento mais pormenorizado.