

Hemoglobina C: és un desordre de l'hemoglobina, el principal component dels glòbuls vermells. L'hemoglobina anòmala té una alteració de la càrrega elèctrica superficial, pel que disminuirà la seva solubilitat amb tendència a cristal·litzar-se i precipitarà en l'interior dels glòbuls vermells. Es tracta d'una malaltia benigna.

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

Aquesta és una malaltia genètica. L'HbC és el resultat d'una mutació en el gen que codifica la síntesi de la cadena β -globina, un dels components de l'hemoglobina (Hb). Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (individus Hb AC) quan només un dels gens β -globina està mutat, o homozigot quan els dos gens β -globina estan afectes (individus Hb CC).

Es tracta d'un desordre freqüent en persones originàries del oest i nord d'Àfrica. Això és a causa de que en zones on hi ha malària ha estat o continua sent endèmica. L'HbC es selecciona positivament ja que dota l'individu de certa protecció contra la malària.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

Molts pacients amb hemoglobinopatia C tenen anèmia hemolítica moderada i una esperança de vida normal. Els pacients adults sovint solen presentar esplenomegàlia, és a dir, un augment de la mida de la melsa, dolors ossis i retinopaties. Els individus heterozigots normalment no presenten cap símptoma de la malaltia.

¿Quin tractament he de seguir si tinc la malaltia?

La major part dels pacients amb hemoglobinopatia C homozigota no requereixen tractament. Si existeixen complicacions els pacients han de consultar a un metge especialista.

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

Dues persones que són portadores cadascuna d'un únic gen mutat (individus Hb AC), tenen un 25 % de probabilitats de tenir un fill afecte per la malaltia (Hb CC) en cada embaràs. El 50% de probabilitats de tenir un fill que sigui portador sa, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana que sol·liciti assessorament genètic per a obtenir una explicació completa.