

Hemoglobina M amb anèmia: és un desordre de l'hemoglobina, el principal component dels glòbuls vermells. L'hemoglobina anormal és inestable i redueix la vida mitja dels glòbuls vermells en la circulació, això es tradueix clínicament amb cianosi (color blau de la pell) i anèmia. És una malaltia benigna.

Hemoglobina M Hyde Park; hemoglobina M Akita

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

És una malaltia genètica. L'HbM és el resultat d'una mutació al gen β - globina, un dels components de l'hemoglobina (Hb). Els individus són heterozigots per a la malaltia, és a dir, tenen només un dels gens de β - globina mutat.

És una hemoglobinopatia rara i poc freqüent, i es classifica segons les diferents àrees geogràfiques a les que s'han descrit: HbM Boston, HbM Iwate i HbM Saskatoon.

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

Els pacients amb Hb M acostumen a presentar cianosi, anèmia i una esperança de vida normal. Els pacients adults poden presentar esplenomegàlia, és a dir, un augment del tamany de la melsa, i dolors ossis.

¿Quin tractament he de seguir si tinc la malaltia?

Molt sovint no és necessari cap tractament concret però si existeixen complicacions serà imprescindible la consulta a un metge especialista.

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

Si un membre de la parella té mutat el gen HbM tindrà el 50% de probabilitats de tenir un fill afecte per la malaltia en cada embaràs, i un 50% de probabilitats de tenir un fill sa en cada embaràs. És recomana que sol·liciti assessorament genètic per a obtenir una explicació completa.