

Hemoglobina S i les Síndromes Drepanocítiques: són desordres de l'hemoglobina, el principal component dels glòbuls vermells. Les Síndromes Drepanocítiques (SCD) són la conseqüència de la presència d'una hemoglobina anòmala denominada hemoglobina S (Hb S). Hi ha múltiples formes de la malaltia, la més freqüent és a causa de l'hemoglobina S homozigot (HbSS), per altra banda les formes dobles heterozigotes comporten processos clínics de més o menys gravetat SC, SD-Punjab, SO-Àrab, S α -talassèmia.

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

És una malaltia genètica. L' HbS 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 a la malaltia (individu AS) en cas de que només un dels gens de β -globina estigui mutat, i homozigot (individus SS) o doble heterozigot (individus SC, SD, SO-Àrab, S β -talassèmia) quan els dos gens β -globina estan afectes. A causa de que els eritròcits portadors d'HbS son resistents a la infecció per *P. falciparum*, l'agent causal del paludisme o malària, la distribució geogràfica de l'hemoglobinopatia S és paral·lela a àrees en les que existeix o ha existit paludisme endèmic. La major incidència d'HbS correspon a l'Àfrica, Proper i Mig Orient, l'Índia i la Conca Mediterrània.

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

En algunes condicions, els glòbuls vermells de pacients afectes amb la Síndrome Drepanocítica adquireixen una forma en "semi-lluna" o "croissant" que es coneix com falciforme per traducció literal de l'Anglès (sickle-cell). A causa d'aquesta forma adoptada pels glòbuls vermells, no poden deformar-se perquè són molt rígids i queden atrapats als vasos sanguinis (crisi vas-oclusiva) de petit diàmetre, on seran trencats (hemòlisi). Això explica perquè persones amb drepanocitosi tenen anèmia amb pal·lidesa cutanímucosa, i subicterícia conjuntival (color groc als ulls). Quan es produeixen aquestes crisis vas-oclusives el pacient pateix atacs molt dolorosos en: braços, cames, tòrax i abdomen, destrucció de teixits (melsa, ronyó, fetge i pulmons), priapisme i trombosi. Les infeccions constitueixen la complicació més freqüent de l'anèmia falciforme i són responsables d'un elevat percentatge de morts. Els pacients heterozigots normalment no presenten cap símptoma de la malaltia i per aquesta raó tenen una esperança de vida normal.

¿Quin tractament he de seguir si tinc la malaltia?

Si es realitza el diagnòstic precoç, el tractament per a prevenir episodis infecciosos s'inicia poc després del naixement. Ha de ser tractada tenint en compte el seu caràcter crònic i la freqüència de les seves complicacions. Una de les millors opcions és prevenir, en la mesura del possible, les crisis vas-oclusives i totes aquelles situacions que afavoreixen la seva aparició, com són les infeccions, l'hipòxia, les exposicions al fred, etc. El tractament de les complicacions és molt important i requereix de programes d'atenció i prevenció multidisciplinària. En casos de Drepanocitosi amb un pronòstic molt dolent, la malaltia pot ser guarida per mitjà del trasplantament de medul·la òssia però els efectes secundaris associats faran que la seva indicació hagi de ser analitzada per especialistes en la matèria.

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

Dues persones que són portadores cadascuna d'un únic gen mutat, tenen un 25 % de probabilitats de tenir un fill afecte per la malaltia (Hb SS; Hb SC, Hb SD) 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 obtenir una explicació completa.