

**Hemoglobina S y los Síndromes Drepanocíticos:** son desórdenes de la hemoglobina, el principal componente de los glóbulos rojos. Los **Síndromes Drepanocíticos** (SCD) son la consecuencia de la presencia de una hemoglobina anómala denominada hemoglobina S (Hb S). Hay numerosas formas de la enfermedad, la más frecuente es debida a la hemoglobina S homocigota (HbSS), mientras que las formas dobles heterocigotas conducen a comportamientos clínicos más o menos graves: SC, SD-Punjab, SO-Arab, S $\beta$ -talasemia.

### ¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Es una enfermedad genética. La HbS es el resultado de una mutación en el gen que codifica la síntesis de la cadena  $\beta$ -globina, uno de los componentes de la hemoglobina (Hb). Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (individuos AS) cuando solo uno de los genes de  $\beta$ -globina está mutado, u homocigoto (individuos SS), o doble heterocigoto (individuos SC, SD, SO-Arab, S $\beta$ -talasemia) cuando los dos genes  $\beta$ -globina están afectados. Debido a que los eritrocitos portadores de HbS son resistentes a la infección por *P.falciparum*, el agente causante del paludismo o malaria, la distribución geográfica de la hemoglobinopatía S corre paralela a las áreas en las que existe o ha existido paludismo endémico. La mayor incidencia de HbS corresponde a África, Próximo y Medio Oriente, India y de la Cuenca Mediterránea.

### ¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

En algunas condiciones, los glóbulos rojos de pacientes con síndrome drepanocítico adquieren una forma en “semi-luna” o “croissant” que se conoce como falciforme por traducción literal del inglés de “sickle-cell”. Debido a esta forma que adquieren los glóbulos rojos, no pueden deformarse por ser muy rígidos y quedan atrapados en los vasos sanguíneos (crisis vaso-oclusivas) de pequeño calibre donde se rompen rápidamente (hemólisis). Esto explica por qué personas con drepanocitosis tienen anemia con palidez cutáneo mucosa, y sub-ictericia conjuntival (color amarillo en los ojos). Cuando se producen esas crisis vaso-oclusivas el paciente sufre ataques muy dolorosos en: brazos, piernas, tórax y abdomen, destrucción de tejidos (bazo, riñón, hígado y pulmones), priapismo y trombosis. Las infecciones bacterianas constituyen la complicación más frecuente de la anemia falciforme y son responsables de un elevado porcentaje de fallecimientos. Los pacientes heterocigotos normalmente no presentan ningún síntoma de la enfermedad por lo que tienen una esperanza de vida normal.

### ¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Si se realiza el diagnóstico precoz, el tratamiento para prevenir episodios infecciosos se inicia poco después del nacimiento. Debe ser tratada teniendo en cuenta su carácter crónico y la frecuencia de sus complicaciones. Una de las mejores opciones es prevenir en lo posible las crisis vaso-oclusivas y todas aquellas situaciones que favorezcan su aparición como son las infecciones, hipoxia, exposiciones al frío, etc. El tratamiento de las complicaciones es muy importante y requiere de programas de cuidado y prevención multidisciplinarios. En casos de Drepanocitosis de muy mal pronóstico la enfermedad puede ser curada mediante el trasplante de médula ósea sin embargo los efectos secundarios asociados hacen que su indicación deba ser analizada por especialistas en el campo.

### ¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadores cada uno de un único gen mutado, tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afecto por la enfermedad (Hb SS; Hb SC, Hb SD, etc) en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.