

**Hemoglobinopatías Inestables:** son desórdenes de la hemoglobina, el principal componente de los glóbulos rojos. La hemoglobina anormal es inestable y los glóbulos rojos tienen una reducción de su vida media. El paciente puede presentar anemia y se trata generalmente de una enfermedad benigna.

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

Es una enfermedad genética. Están ligadas a una mutación en el gen  $\beta$ -globina o el gen  $\alpha$ -globina, que codifican para la síntesis de cadenas  $\beta$ - o  $\alpha$ -globinas, componentes de la hemoglobina (Hb). Los individuos son heterocigotos para la enfermedad es decir tienen sólo uno de los genes de  $\beta$ - globina mutado. Es un trastorno raro con una distribución en todo el mundo.

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

La intensidad del cuadro clínico depende de varios factores, generalmente cursan con anemia de intensidad variable acompañada de agrandamiento del bazo y cálculos biliares. La esperanza de vida de estos pacientes es normal.

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

Muy frecuentemente no se necesita ningún tratamiento en particular, pero es importante el seguimiento por un médico especialista.

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

Si uno de los miembros de la pareja tiene el gen mutado (Hb inestable), hay un 50% de probabilidad de tener un niño afecto por la enfermedad en cada embarazo, y un 50% de probabilidad de tener un niño sano. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.