

**Hemoglobinopaties Inestables:** són desordres de l'hemoglobina, el principal component dels glòbuls vermells. L'hemoglobina anormal és inestable i els glòbuls vermells tenen una reducció de la seva vida mitja. El pacient pot presentar anèmia i sol tractar-se generalment d'una malaltia benigna.

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

És una malaltia genètica. Està lligada a una mutació en el gen  $\beta$ -globina o en el gen  $\beta$ -globina, que codifiquen per a la síntesi de cadenes  $\beta$ - o  $\beta$ -globines, components de l'hemoglobina (Hb). Els individus són heterozigots per a la malaltia, és a dir, tenen només un dels gens de  $\beta$ -globina mutat. És un trastorn poc comú amb una distribució mundial.

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

La intensitat del quadre clínic depèn de diversos factors, generalment cursen amb anèmia d'intensitat variable acompanyada d'un augment de la mida de la melsa i càlculs biliars. L'esperança de vida d'aquests pacients és normal.

### ¿Quin tractament he de seguir si tinc la malaltia?

Molt sovint no es necessita cap tractament concret, però és important el seguiment per un metge especialista.

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

Si un dels membres de la parella té el gen mutat (Hb inestable), hi ha un 50% de probabilitats de tenir un fill afecte per la malaltia en cada embaràs, i un 50% de probabilitats de tenir un fill sa. És recomana que sol·liciti assessorament genètic per a obtenir una explicació completa.