

# Rasgo de Alfa Talasemia



St. Jude Children's  
Research Hospital®

Finding cures. Saving children.

ALSAC • DANNY THOMAS, FOUNDER



# Rasgo de Alfa Talasemia

Producido por el St. Jude Children's Research Hospital, Departamentos de Hematología, Educación al Paciente y Comunicaciones Biomédicas. Los fondos fueron brindados por el St. Jude Children's Research Hospital, ALSAC y con subsidio de la Plough Foundation.

Este documento no está hecho con la intención de reemplazar el consejo de un profesional de la salud o de un consejero genético. Nuestro objetivo es promover la participación activa para su cuidado y tratamiento brindándole información y educación. Las preguntas sobre asuntos médicos individuales u opciones de tratamiento individuales deberán ser hechas a su doctor. Para información general acerca de la anemia de células falciformes y otros trastornos de la sangre, visite nuestro sitio web [www.stjude.org/sicklecell](http://www.stjude.org/sicklecell).

Derechos reservados © 2009 St. Jude Children's Research Hospital

# Rasgo de alfa talasemia

Todos los glóbulos rojos contienen hemoglobina que lleva oxígeno de los pulmones a todas las partes del cuerpo. El rasgo de alfa talasemia afecta la cantidad de hemoglobina en los glóbulos rojos.

- La hemoglobina del adulto (hemoglobina A) está formada por globinas alfa y beta.
- Normalmente, las personas tienen 4 genes de globina alfa, 2 genes en cada cromosoma ( $\alpha\alpha/\alpha\alpha$ ).

Las personas con rasgo de alfa talasemia tienen sólo 2 genes de globina alfa, por lo que sus cuerpos producen una cantidad menor de hemoglobina que lo normal. Este rasgo fue heredado de los padres como el color de pelo o de ojos.

## Un rasgo es distinto a una enfermedad

El rasgo de alfa talasemia no es una enfermedad. Normalmente, un rasgo no hará que estés enfermo.

Los padres con rasgo de alfa talasemia pueden pasárselo a sus hijos. Además, sus hijos podrían estar en riesgo de tener la enfermedad de hemoglobina H o hidropesía fetal.

En este folleto le hablaremos acerca de:

El rasgo de alfa talasemia;

Enfermedad de hemoglobina H;

Hidropesía fetal; y

Hemoglobina de Bart.

# ¿Quién puede tener el rasgo de alfa talasemia?

La alfa talasemia es común en personas cuyos ancestros provienen de África, sur de China, sudeste de Asia, Medio Oriente y la región Mediterránea. Una persona de cualquier nacionalidad puede tener el rasgo de alfa talasemia.

## ¿Qué es el rasgo de alfa talasemia?

La alfa talasemia es causada por tener menos genes de globina alfa que lo normal.

Normalmente, las personas tienen 4 genes de globina alfa. A las personas con alfa talasemia les pueden faltar un (1), 2, 3, o 4 genes de globina alfa.

1. A las personas con un (1) gen de globina alfa menos ( $\alpha\alpha/\alpha-$ ) se les llama portadores silenciosos de alfa talasemia. Esto significa que pueden pasar este tipo de rasgo. Sin embargo, tener un gen menos no afecta su salud o la manera que se sienten.
  - Un portador silencioso no tiene síntomas.
  - Si es un portador silencioso, **no** tiene la enfermedad de hemoglobina H y no puede desarrollarla más tarde en su vida.
2. Las personas con 2 genes de globina alfa menos ( $\alpha\alpha/--$  o  $\alpha-/alpha-$ ) tienen rasgo de alfa talasemia.
  - Normalmente, esto no causa problemas de salud, pero puede ocasionar niveles bajos de glóbulos rojos (anemia) y glóbulos rojos de pequeño tamaño.
  - Si tiene el rasgo de alfa talasemia, **no** tiene la enfermedad de hemoglobina H y no puede desarrollarla más tarde en su vida.

3. Las personas con 3 genes menos tienen la enfermedad de hemoglobina H ( $\alpha\text{-}/\text{-}$ ).
  - Esta enfermedad causa problemas de salud. Las personas que tienen esta enfermedad necesitan tratamiento médico.
4. Las personas con 4 genes menos tienen hidropesía fetal ( $\text{-}/\text{-}$ ).

## Dos tipos de rasgo de alfa talasemia

Hay 2 tipos de rasgo de alfa talasemia.

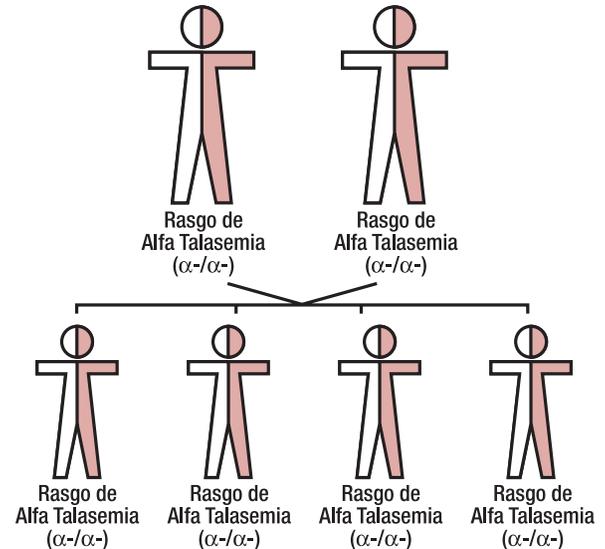
1. A las personas con el primer tipo de rasgo de alfa talasemia les falta un (1) gen de globina alfa de cada cromosoma ( $\alpha\text{-}/\alpha\text{-}$ ). Esta forma de rasgo de alfa talasemia se llama **trans**.
  - La forma *trans* del rasgo de alfa talasemia ( $\alpha\text{-}/\alpha\text{-}$ ) es común en afroamericanos (20–30 por ciento) y personas de descendencia africana.
2. A las personas con el segundo tipo de rasgo de alfa talasemia les faltan 2 genes de globina alfa en el mismo cromosoma ( $\alpha\alpha\text{-}/\text{-}$ ). Esta forma de rasgo de alfa talasemia se llama **cis**.

Los tipos **trans** y **cis** del rasgo de alfa talasemia se encuentran comúnmente en personas cuyos ancestros provienen del sudeste de Asia, sur de China, el Mediterráneo y Medio Oriente.

Las personas con rasgo de alfa talasemia *no* desarrollan la enfermedad de hemoglobina H o hidropesía fetal más tarde en sus vidas.

# ¿Por qué necesito saber si tengo el rasgo de alfa talasemia?

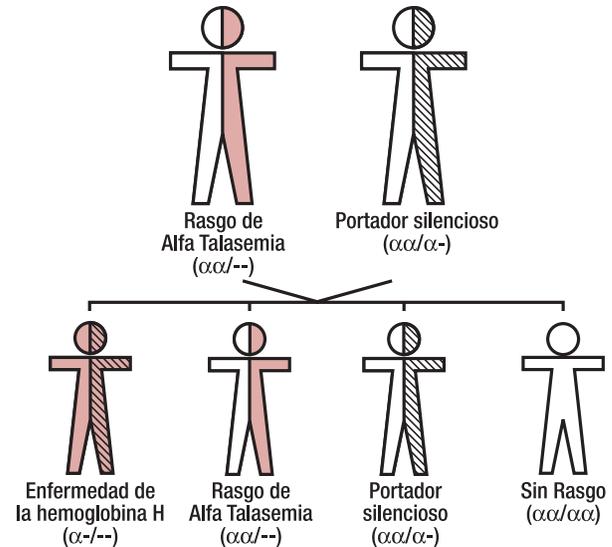
- Sus hijos pueden heredar el rasgo de alfa talasemia de usted, así como heredan el color de pelo o de ojos.
- Si ambos padres tienen la forma **trans** del rasgo de alfa talasemia ( $\alpha\text{-}/\alpha\text{-}$ ), todos sus hijos tendrán rasgo de alfa talasemia.
- Normalmente, el rasgo de alfa talasemia no causa problemas de salud.
  - Las personas con rasgo de alfa talasemia pueden tener glóbulos rojos pequeños y un conteo bajo de glóbulos rojos (anemia leve).
  - La alfa talasemia *no debería* ser tratada con hierro porque esto no ayudará. La alfa talasemia sólo puede ser tratada con hierro si la persona tiene un nivel bajo de hierro además de la alfa talasemia. Su doctor le dirá si esto ocurre.



# ¿Qué es la enfermedad de hemoglobina H?

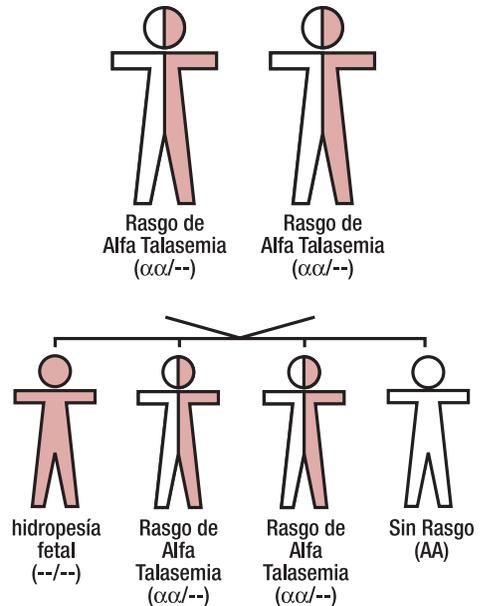
Si un (1) padre tiene la forma cis del rasgo de alfa talasemia ( $\alpha\alpha/--$ ), y el otro padre es portador silencioso ( $\alpha\alpha/\alpha-$ ), hay una probabilidad del 25 por ciento (1 de 4) **en cada embarazo** de tener un hijo con enfermedad de hemoglobina H.

- Las personas con enfermedad de hemoglobina H pueden tener un bazo grande, conteo bajo de glóbulos rojos y cálculos biliares. Puede que además tengan otros problemas de salud.
- La enfermedad de hemoglobina H es de por vida y puede causar problemas de salud. Requiere tratamiento médico.



# ¿Qué es la hidropesía fetal?

- Si ambos padres tienen la forma cis del rasgo de alfa talasemia ( $\alpha\alpha/--$ ), hay una probabilidad del 25 por ciento (1 de 4) **en cada embarazo** de tener un hijo con hidropesía fetal ( $--/--$ ).
- La hidropesía fetal es una enfermedad seria que generalmente ocasiona la muerte antes o un tiempo después del nacimiento.
- Los bebés que nacen con hidropesía fetal generalmente no sobreviven porque no pueden producir suficiente hemoglobina.



# ¿Qué es la hemoglobina de Bart en la evaluación del recién nacido?

Cuando un neonato muestra hemoglobina de Bart en la evaluación de recién nacido, significa que presenta una supresión del gen alfa y que el bebé podría tener alfa talasemia, rasgo de alfa talasemia o hidropesía fetal. La alfa talasemia puede ocasionar niveles bajos de glóbulos rojos (anemia leve) y no debe confundirse con una insuficiencia de hierro en la sangre.

Notifique al doctor si la evaluación de su hijo recién nacido mostró hemoglobina de Bart.

- Si tiene una pequeña cantidad de hemoglobina de Bart al nacer, generalmente desaparecerá un tiempo después del nacimiento. Esto significa que su hijo tiene uno (1) o 2 genes alfa menos y que presenta el rasgo de alfa talasemia o es un portador silencioso. Una evaluación de confirmación en el recién nacido normalmente no detectará esta afección.

- Si los resultados de la evaluación del recién nacido reflejan la presencia de una gran cantidad de genes de hemoglobina de Bart y Hemoglobina H, generalmente significa que el bebé tiene la enfermedad de la hemoglobina H (tiene 3 genes menos).
- La hidropesía fetal es una condición provocada por la falta de 4 genes. Por lo general, el feto no sobrevive a menos que reciba una transfusión de sangre mientras se encuentra en el vientre y continúe recibiendo transfusiones de sangre después del nacimiento hasta que se le ofrezca un tratamiento permanente como, por ejemplo, un trasplante de médula ósea.

## Resumen: hechos acerca de la alfa talasemia

8

- Las personas con alfa talasemia generalmente no tienen problemas de salud causados por esta.
- Las personas con rasgo de alfa talasemia nunca pueden desarrollar la enfermedad de hemoglobina H o hidropesía fetal.
- La hemoglobina de Bart en el examen del recién nacido indica alfa talasemia.
- Los padres con rasgo de alfa talasemia pueden pasárselo a sus hijos. Además, sus hijos pueden estar en riesgo de tener la enfermedad de hemoglobina H o hidropesía fetal.
  - La hemoglobina H es una enfermedad de la sangre que requiere tratamiento médico.
  - La hidropesía fetal generalmente es fatal antes, o un tiempo después, del nacimiento.





St. Jude Children's Research Hospital  
Departamento de hematología  
262 Danny Thomas Place, Mail Stop 800  
Memphis, TN 38105-3678

*[stjude.org/sicklecell](http://stjude.org/sicklecell)*