



Asesoramiento genético para pacientes con Enfermedad de Células Falciformes y portadores de rasgo falciforme

Basado en la Guía de Práctica Clínica en la Enfermedad de Células Falciformes de la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas (SEHOP).



¿CÓMO SE PUEDE SABER SI SOY PORTADOR DE HEMOGLOBINA S (HbS) O TENGO LA ENFERMEDAD?

Mediante un análisis de sangre. Puede hacerse incluso durante el embarazo.

¿QUÉ DEBERÍA HACER SI SOY PORTADOR DE HEMOGLOBINA S (HbS) O PADEZCO LA ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES O DREPANOCITOSIS Y ME PLANTEO TENER UN BEBÉ?

Tanto usted como su pareja deben hacerse la prueba para detectar la presencia/ausencia de HbS o la enfermedad.

La prueba está disponible en la mayoría de los hospitales o centros médicos.

Si ambos tienen la enfermedad o son portadores de HbS se les debe proporcionar información y explicarles los riesgos para sus hijos.

¿SE PUEDE SABER SI EL BEBÉ QUE ESTOY ESPERANDO ES PORTADOR DE HEMOGLOBINA S (HbS) O TIENE LA ENFERMEDAD?

Sí. Siempre y cuando ambos progenitores sean, al menos, portadores de una HbS y puede hacerse un diagnóstico prenatal.

Durante el embarazo, las pruebas prenatales se pueden hacer para averiguar si un bebé tendrá la enfermedad, es portador sano o ninguno de los dos. Las pruebas más habituales son biopsia de vellosidades coriónicas y amniocentesis, generalmente se realizan después del segundo mes de embarazo.

¿PUEDEN LAS MUJERES CON ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES TENER UN EMBARAZO SALUDABLE?

Sí. Con un cuidado prenatal temprano y una monitorización cuidadosa durante la gestación, una mujer con la enfermedad puede tener un embarazo saludable. Sin embargo, las mujeres embarazadas con la enfermedad son más propensas a tener problemas que pueden afectar su salud y la de su bebé por nacer. Por lo tanto, deben ser vistas a menudo por su obstetra o hematólogo.

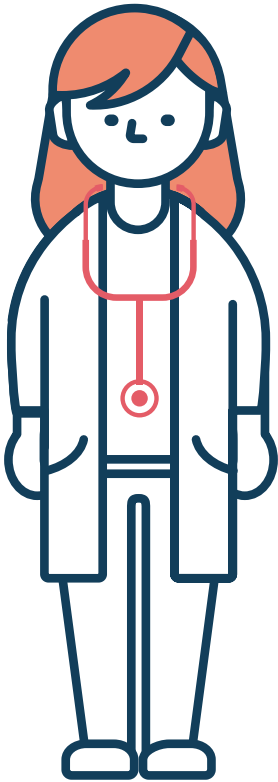
Durante la gestación, la enfermedad puede volverse más grave y los episodios de dolor pueden aparecer más frecuentemente. Una mujer embarazada con la enfermedad corre mayor riesgo de tener amenaza de parto prematuro y de tener un bebé de bajo peso al nacer.

¿PUEDEN LAS MUJERES PORTADORAS SANAS DE HEMOGLOBINA S (HbS) TENER UN EMBARAZO SALUDABLE?

Las mujeres que son portadoras de HbS también pueden tener un embarazo saludable, deben ser monitorizadas por su obstetra por las mismas complicaciones de salud que cualquier mujer embarazada.



¿Cómo se transmite la Enfermedad de Células Falciformes?



La Enfermedad de Células Falciformes es una enfermedad genética autosómica recesiva. Para que un individuo se vea afectado por una enfermedad autosómica recesiva es necesario que presente el rasgo alterado tanto del padre como de la madre, es decir, que haya heredado de cada progenitor un gen que no funciona correctamente. La probabilidad de que esto ocurra aumenta si ambos padres proceden de la misma etnia: así, individuos con ascendencia africana presentan mayor riesgo de ser portadores de hemoglobina S (HbS).

Si ambos padres son portadores de HbS tienen posibilidades de tener hijos sanos, portadores de HbS o con la enfermedad de la anemia falciforme. Estas posibilidades **existen en cada embarazo, independientemente de que hayan tenido otros hijos sanos, portadores o enfermos.**

Además, la Enfermedad de Células Falciformes no solo se debe al hecho de que los progenitores sean portadores sanos de HbS (HbAS) o padezcan la enfermedad (HbSS), sino que también existe la posibilidad de que uno de ellos sea portador de una anomalía en el gen de la hemoglobina, pero produciendo otra hemoglobinopatía (ej.: β -talasemia, HbC...). Si esta se une en el hijo con la HbS del otro progenitor, también puede dar origen a una Enfermedad de Células Falciformes.

Las diferentes posibilidades se muestran en las figuras.

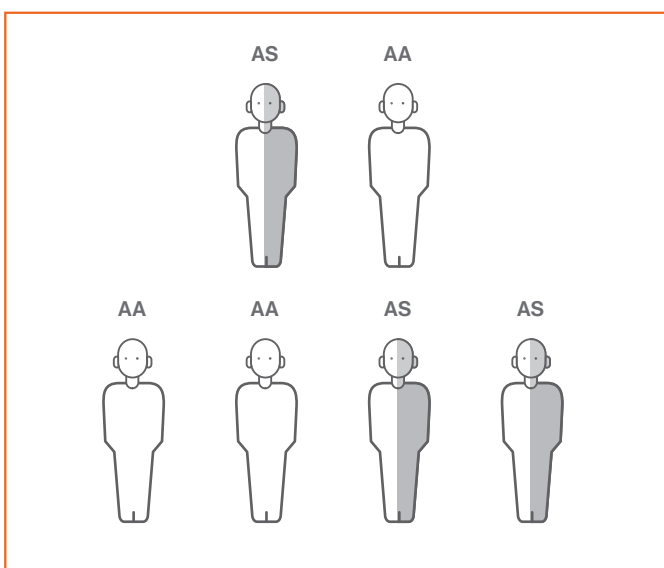


FIGURA 1

AS: Portador sano de HbS
AA: Sano

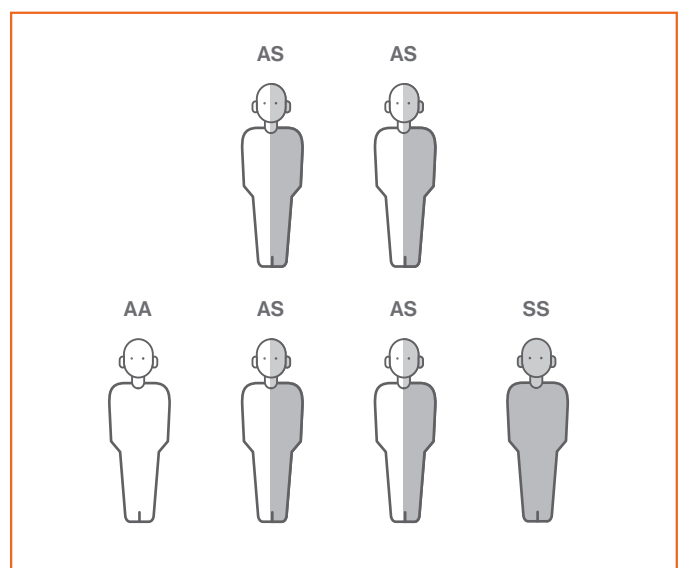


FIGURA 2

AS: Portador sano de HbS
AA: Sano
SS: Enfermedad de la anemia falciforme

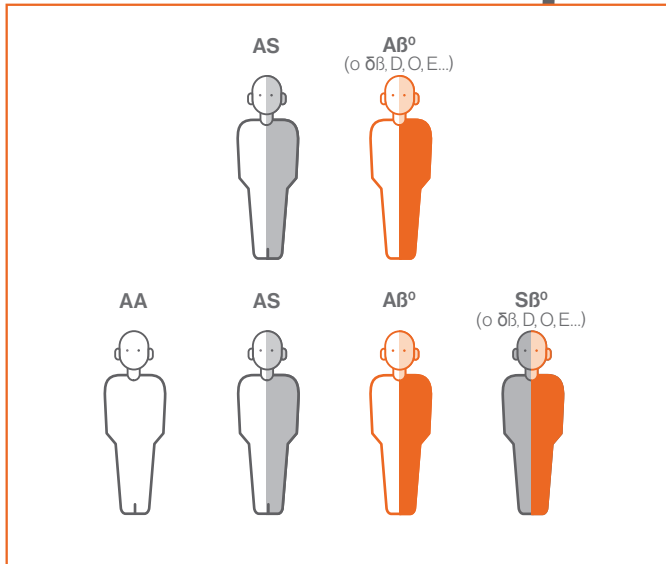
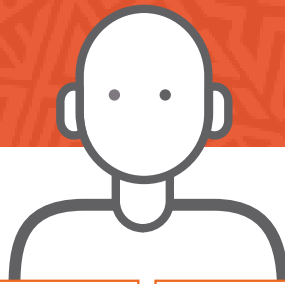
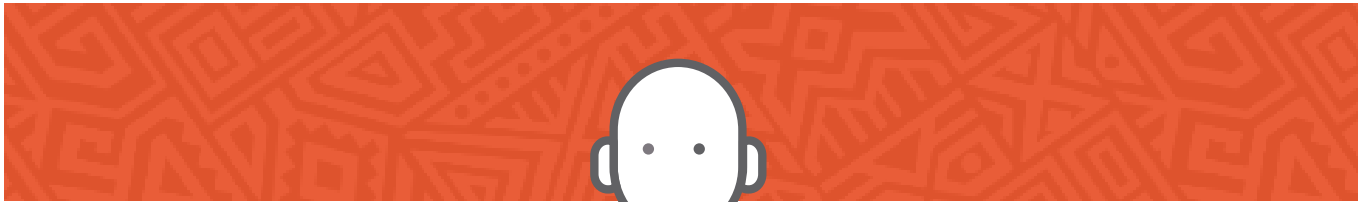


FIGURA 3

AS: Portador sano de HbS

AA: Sano

AB°: Portador heterocigoto β°-talasemia (o de otras alteraciones del gen beta de la hemoglobina)

SB°: Enfermedad de la anemia falciforme-talasemia (u otros tipos de Enfermedad de Células Falciformes)

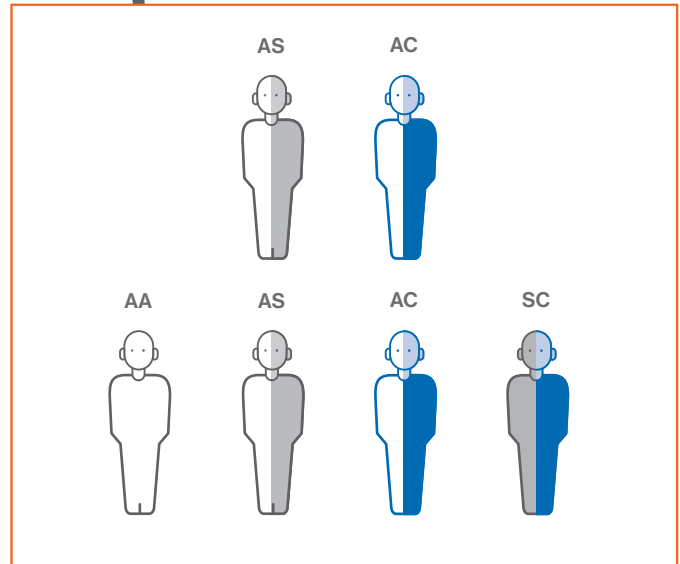


FIGURA 4

AS: Portador sano de HbS

AA: Sano

AC: Portador sano de HbC

SC: Enfermedad de la anemia falciforme-C

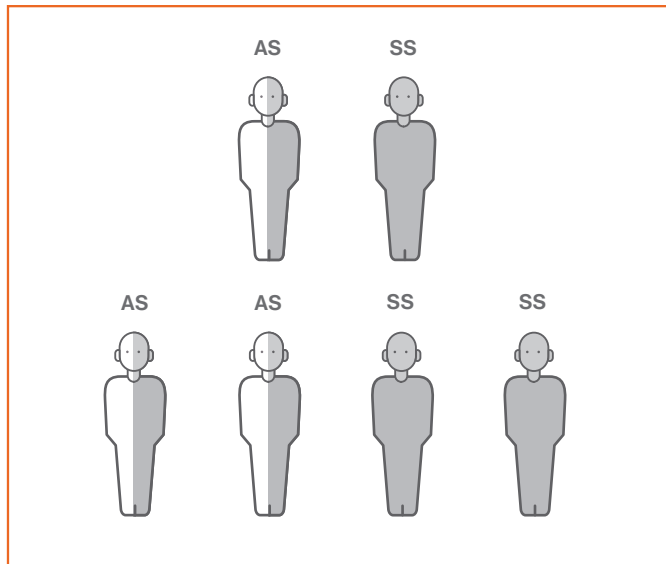


FIGURA 5

AS: Portador sano de HbS

SS: Enfermedad de la anemia falciforme

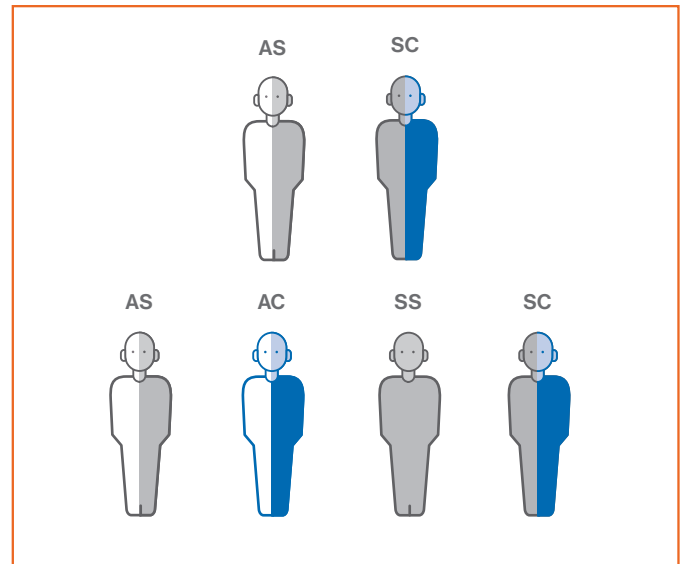


FIGURA 6

AS: Portador sano de HbS

SC: Enfermedad de la anemia falciforme-C

AC: Portador sano de HbC

SS: Enfermedad de la anemia falciforme



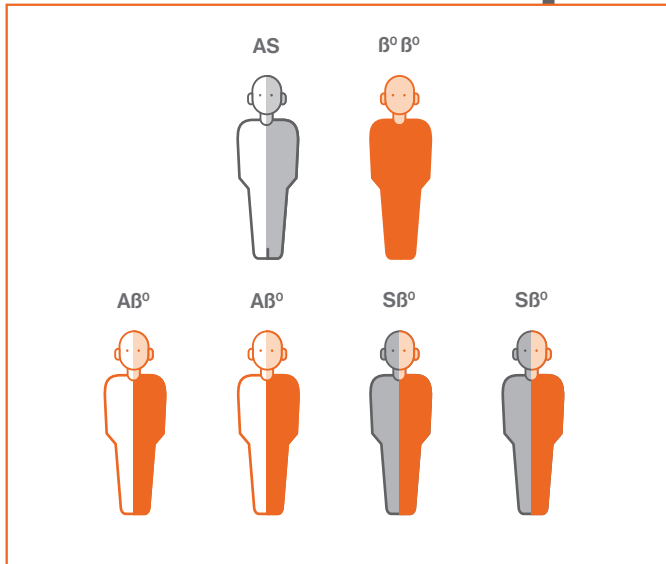
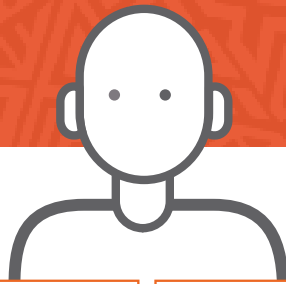
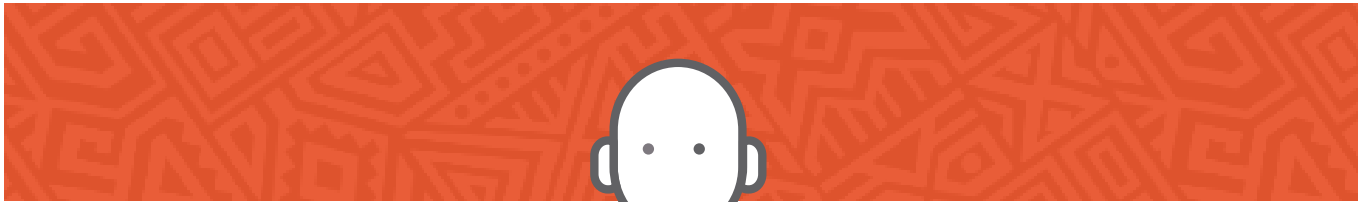


FIGURA 7

AS: Portador sano de HbS
 $\beta^0\beta^0$: Talasemia mayor
 $A\beta^0$: Portador heterocigoto β^0 -talasemia
 $S\beta^0$: Enfermedad de la anemia falciforme-talasemia

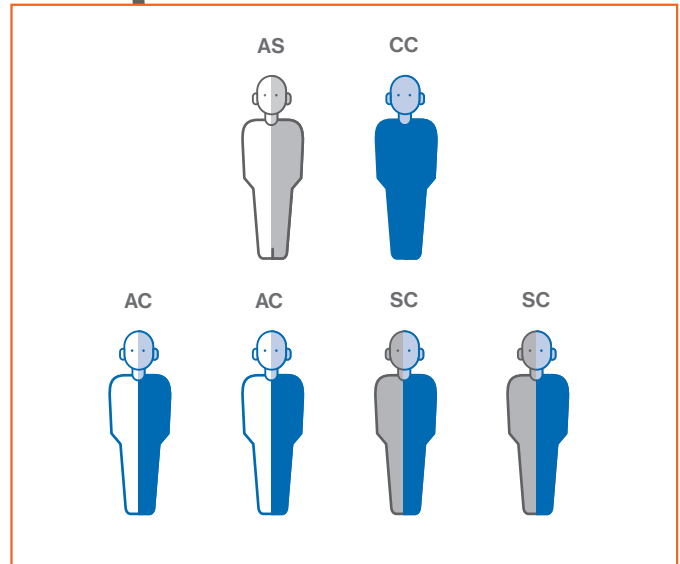


FIGURA 8

AS: Portador sano de HbS
CC: Enfermedad de la HbC
AC: Portador sano de HbC
SC: Enfermedad de la anemia falciforme-C

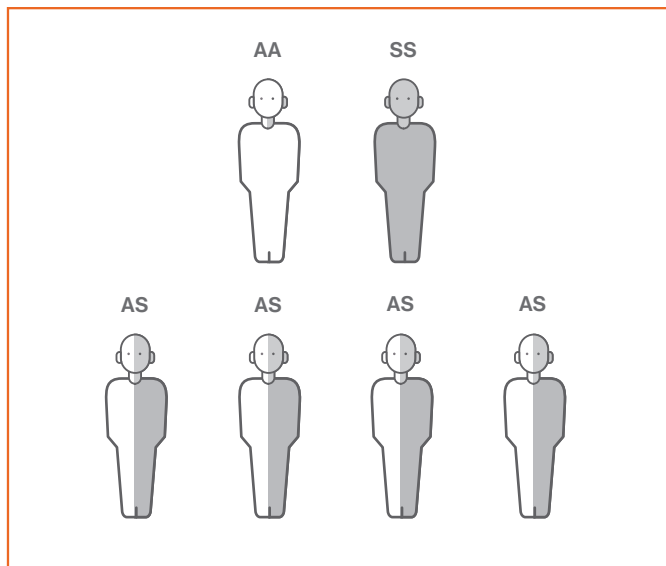


FIGURA 9

AA: Sano
SS: Enfermedad de la anemia falciforme
AS: Portador sano de HbS

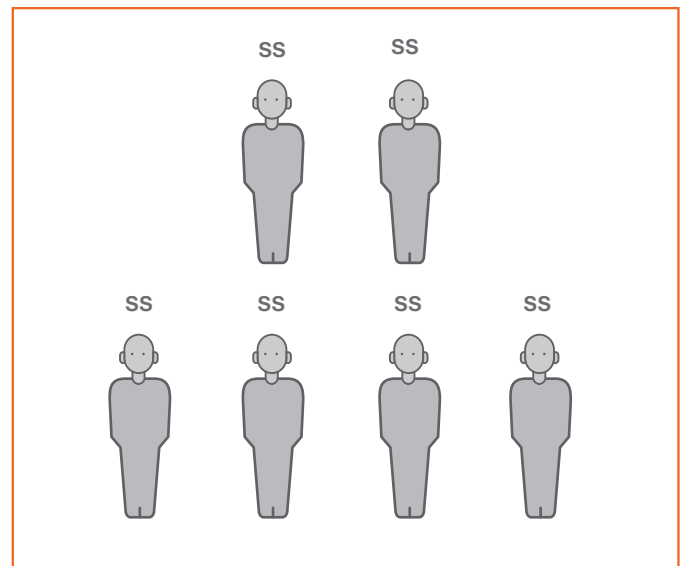


FIGURA 10

SS: Enfermedad de la anemia falciforme



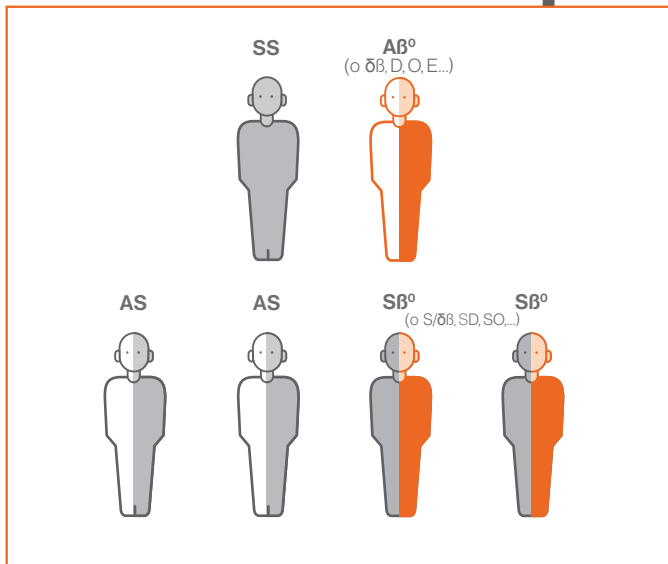
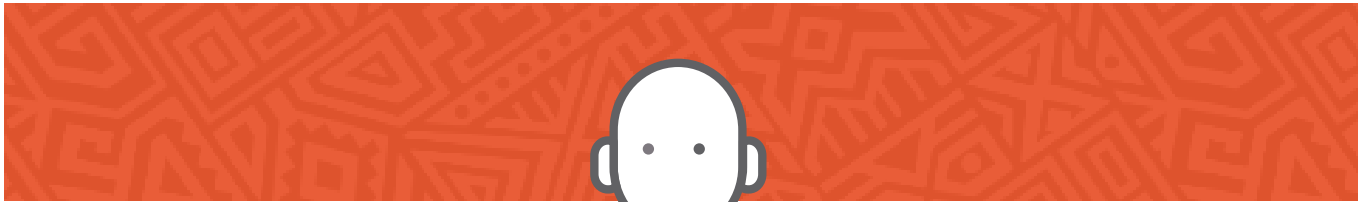


FIGURA 11

SS: Enfermedad de la anemia falciforme
AB°: Portador heterocigoto β°-talasemia
AS: Portador sano de HbS
SB°: Enfermedad de la anemia falciforme-talasemia (u otros tipos de Enfermedad de Células Falciformes)

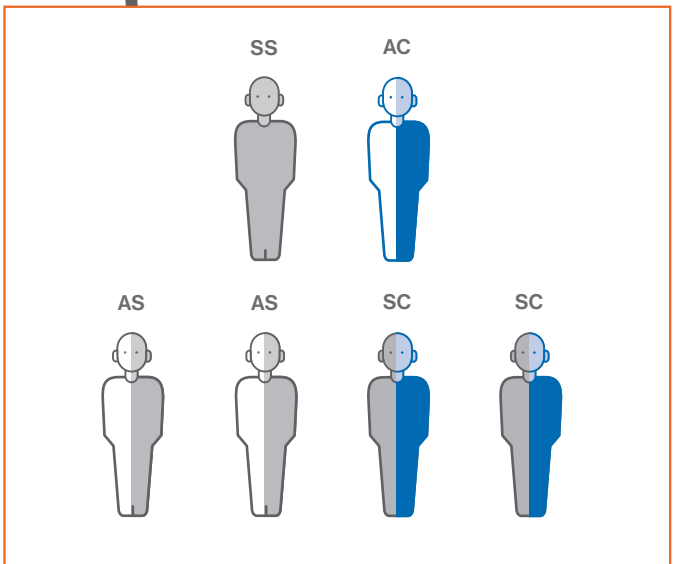


FIGURA 12

SS: Enfermedad de la anemia falciforme
AC: Portador sano de HbC
AS: Portador sano de HbS
SC: Enfermedad de la anemia falciforme-C

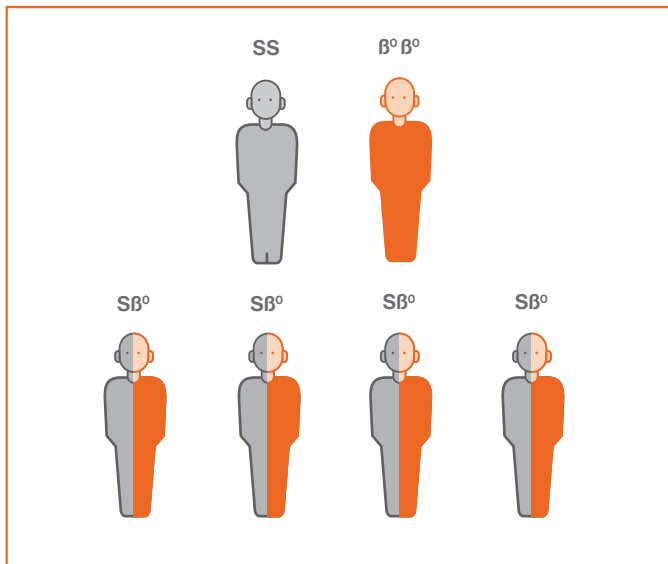


FIGURA 13

SS: Enfermedad de la anemia falciforme
β°β°: Talasemia mayor
SB°: Enfermedad de la anemia falciforme-talasemia

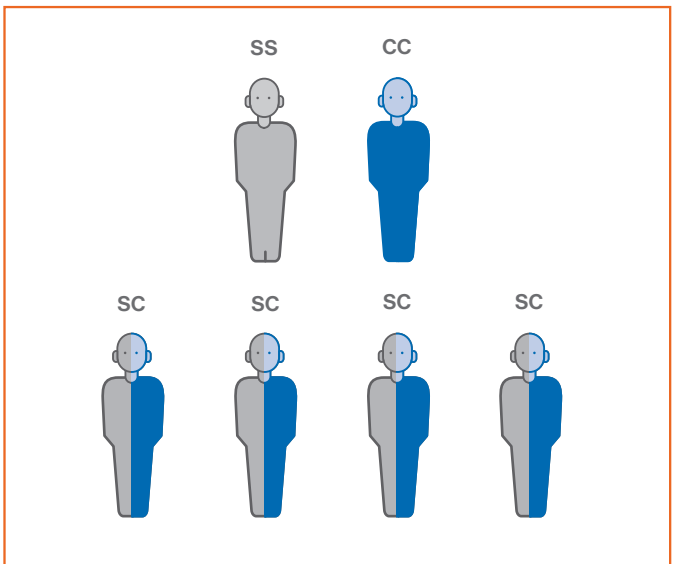


FIGURA 14

SS: Enfermedad de la anemia falciforme
CC: Enfermedad de la HbC
SC: Enfermedad de la anemia falciforme-C



Si usted es portador de la enfermedad de la anemia falciforme (HbAS o rasgo falciforme) y su pareja es sana pero pudiera ser portadora de otras hemoglobinopatías (solo si afectan al gen de las cadenas β):

Si su pareja NO tiene ninguna alteración de la hemoglobina (HbAA) (Figura 1)	En cada embarazo existe la probabilidad de tener 50 % de los hijos sanos y 50 % de portadores sanos de HbS (HbAS).	Ninguno de los hijos tendrá la Enfermedad de Células Falciformes.
Si su pareja también es portadora de HbS (HbAS) (o rasgo falciforme) (Figura 2)	En cada embarazo hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo tenga enfermedad de la anemia falciforme (HbSS) , un 25 % de que los hijos sean sanos (HbAA) y un 50 % de que sean portadores sanos (HbAS).	La HbSS es una enfermedad crónica y grave que necesita controles y tratamiento de por vida.
Si su pareja es portadora de una β-talasemia (β-talasemia menor) (Figura 3)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes (HbSβ-talasemia) , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de β -talasemia.	La HbSβ-talasemia puede ser una enfermedad crónica y grave (HbSβ^0) , o puede ser moderada o leve (HbS β^+). Necesita controles y tratamiento de por vida.
Si su pareja es portadora de una $\delta\beta$-talasemia (Figura 3)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes (HbS/$\delta\beta$-talasemia) , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de $\delta\beta$ -talasemia.	La HbS/$\delta\beta$-talasemia es una enfermedad crónica grave y necesita controles y tratamiento de por vida.
Si su pareja es portadora de una HbC (HbAC) (Figura 4)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes (HbSC) , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de HbC (HbAC).	La HbSC cursa de forma más o menos grave pero puede tener complicaciones serias y necesita controles de por vida.
Si su pareja es portadora de una HbD^{Punjab} (HbAD^{Punjab}) (Figura 3)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes, la HbSD^{Punjab} , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de HbD ^{Punjab} (HbAD ^{Punjab}).	La HbSD^{Punjab} es una enfermedad crónica y grave que necesita controles y tratamiento de por vida.
Si su pareja es portadora de una HbE (HbAE) (Figura 3)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes (HbSE) , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de HbC (HbAC).	La HbSE es una enfermedad que cursa de forma leve a moderada pero que necesita seguimiento y tratamiento de por vida.
Si su pareja es portadora de una Hb Lepore (HbA Lepore) (Figura 3)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes llamado HbS Lepore , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de Hb de Lepore (HbA Lepore)	Es una enfermedad crónica generalmente grave que necesita controles y tratamiento de por vida.
Si su pareja es portadora de una HbO^{Arab} (HbAO^{Arab}) (Figura 3)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes llamado HbSO^{Arab} , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de HbO ^{Arab} (HbAO ^{Arab}).	La HbSO^{Arab} es una enfermedad que suele ser grave y necesita tratamiento de por vida.
Si su pareja es portadora de una HPFH (persistencia hereditaria de Hb fetal)	Hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que su hijo herede la HbS/HPFH , un 25 % de que sea sano (HbAA), un 25 % de que sea portador de HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador de HPFH.	La HbS/HPFH generalmente suele ser moderada o leve y no necesita ningún tratamiento.

Si usted es portador de la enfermedad de la anemia falciforme (HbAS o rasgo falciforme) y su pareja padece una Enfermedad de Células Falciformes u otra enfermedad de las hemoglobinas (solo si afectan al gen de las cadenas β):

Si su pareja presenta anemia de células falciformes* HbSS (Figura 5)	En cada embarazo existe un 50 % de probabilidad de tener un hijo enfermo (HbSS) y un 50 % de que el hijo sea portador sano (HbAS). La probabilidad de que el hijo sea totalmente sano (HbAA) es nula.
Si su pareja presenta la Enfermedad de Células Falciformes del tipo HbSC (Figura 6)	En cada embarazo existe un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de tener un hijo con Enfermedad de Células Falciformes (un 25 % de que sea HbSS y un 25 % con HbSC) , un 25 % de que el hijo sea portador sano de una HbS (HbAS) y un 25 % de que sea portador sano de HbC (HbAC). La probabilidad de que el hijo sea totalmente sano (HbAA) es nula.
Si su pareja presenta β^0-talasemia mayor (β^0/β^0) (Figura 7)	En cada embarazo existe un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes (HbSβ^0) y un 50 % de que el hijo sea portador de una β^0 -talasemia. La probabilidad de que el hijo sea sano es nula.
Si su pareja presenta la enfermedad de la HbC (HbCC) (Figura 8)	En cada embarazo existe un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de que su hijo herede un tipo de Enfermedad de Células Falciformes (HbSC) y un 50 % de que el hijo sea portador sano de una HbC (HbAC). La probabilidad de que el hijo sea totalmente sano es nula.

Si usted tiene la enfermedad de la anemia falciforme o drepanocitosis (HbSS*)

Si su pareja NO tiene ninguna alteración de la hemoglobina (Figura 9)	Todos sus hijos serán portadores sanos de HbS (HbAS).
Si su pareja es portadora de HbS (HbAS) (Figura 5)	En cada embarazo existe un 50 % de probabilidad de tener un hijo enfermo (HbSS) y un 50 % de que el hijo sea portador sano (HbAS). La probabilidad de que el hijo sea totalmente sano (HbAA) es nula.
Si su pareja también tiene anemia de células falciformes* (HbSS) (Figura 10)	Todos sus hijos presentarán anemia de células falciformes (HbSS).
Si su pareja es portadora de una β^0-talasemia, $\delta\beta$-talasemia, HbC (HbAC), HbAO^{Arab}, HbAD^{Punjab}, HbAE, HbA Lepore u otras (Figuras 11 y 12)	En cada embarazo existe un 50 % de probabilidad de que su hijo herede algún tipo de Enfermedad de Células Falciformes y un 50 % de que sean portadores sanos de HbS (HbAS).
Si su pareja presenta β^0- talasemia mayor (β^0/β^0) (Figura 13)	Todos sus hijos presentarán Enfermedad de Células Falciformes (HbS β^0).
Si su pareja es homocigoto de una HbC (HbCC) (Figura 14)	Todos sus hijos presentarán la Enfermedad de Células Falciformes del tipo HbSC.

*La HbSS también se llama anemia de células falciformes. Sin embargo, todos los demás tipos de enfermedad (HbSC, HbS β -talasemia, HbSD^{Punjab}, etc.) junto con el de la HbSS (el único tipo denominado como "anemia de células falciformes") se engloban bajo el término de "Enfermedad de Células Falciformes", también llamada "drepanocitosis".



Bibliografía:

Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas. Enfermedad de Células Falciformes - Guía de Práctica Clínica. SEHOP 2019.
Disponible en: <http://www.sehop.org/wp-content/uploads/2019/03/Gu%C3%ADa-SEHOP-Falciforme-2019.pdf>. Último acceso: diciembre de 2020.

