



Información para portadores sanos de rasgo falciforme

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



Su hijo/a tiene un rasgo falciforme o drepanocitosis heterocigota (estado de portador) y su vida será prácticamente normal, pero le informamos sobre ciertas recomendaciones. Léase también la información facilitada sobre *Portador sano de rasgo falciforme ¿Qué significa?* incluida en este material.

- 1. No es necesario realizar ninguna restricción para el ejercicio físico**, aunque el mantenimiento de una hidratación adecuada y la reducción del ejercicio extenuante en condiciones de calor/humedad excesivos, es una precaución sensata para cualquier atleta.
- 2. Anestesia y cirugía: no aumentan las complicaciones**, pero no es seguro que esto sea así en el caso de que se requiera cirugía cardíaca extracorpórea. De todos modos, hay numerosa experiencia de pacientes tratados con cirugía cardíaca sin complicaciones, sin ni siquiera haber necesitado transfusión.
- 3. El ambiente hiperbárico** al que se exponen los submarinistas **probablemente no sea dañino** para una persona con rasgo falciforme.
- 4. Se recomienda asesoramiento genético y estudio de la pareja antes de tener hijos.**
- 5. Algunos de los riesgos que se han asociado en raras ocasiones** son:
 - Infarto esplénico o dolor vasooclusivo en grandes alturas (alta montaña).
 - Alteraciones urinarias (orinas con sangre o rojas, orinas poco concentradas).
 - Muerte súbita tras ejercicio extenuante (<1:3.000).
 - Alteraciones oculares (glaucoma tras sangrado en cámara anterior). En caso de traumatismo en el ojo, acudir urgentemente a un oftalmólogo por riesgo de aumento en presión ocular y ceguera si no se trata.



Portador sano de rasgo falciforme ¿Qué significa?



¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES O DREPANOCITOSIS?

Es una enfermedad de los glóbulos rojos, una anemia. En ella, los glóbulos rojos en lugar de ser redondeados (normales) son falciformes (con forma de hoz), lo que los hace rígidos en lugar de flexibles. Esto se produce por alteración de una parte del glóbulo rojo, que es la hemoglobina (Hb).

¿EL PORTADOR DE LA ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES ES UNA PERSONA ENFERMA?

NO. Ser portador, o lo que es lo mismo, tener el rasgo de células falciformes, no significa tener la enfermedad. La persona está sana aunque porta el gen de esta enfermedad.

SI UN PORTADOR NO ES UN ENFERMO, ENTONCES ¿POR QUÉ TAMBIÉN SE LE ESTUDIA LA SANGRE?

En realidad, en la prueba del talón se busca a los enfermos, pero como se detecta a los portadores sanos, se ha creído conveniente dar la información a las familias.

¿PUEDE LA PERSONA PORTADORA DE CÉLULAS FALCIFORMES LLEGAR A PADECER LA ENFERMEDAD?

NO, NUNCA. El tipo de hemoglobina de una persona es suya para toda la vida. Eso no cambia. Una persona recibe o hereda el rasgo de células falciformes de la misma forma en que se hereda el color del pelo o los ojos, a través de su padre o su madre. La persona portadora ha recibido un gen alterado para tener hemoglobina falciforme (S o C), en lugar de hemoglobina A de uno de los padres y otro gen normal, para tener hemoglobina A del otro progenitor.

SI UNA PERSONA ES PORTADORA DE RASGO FALCIFORME ¿PUEDE TENER UN HIJO CON LA ENFERMEDAD?

SÍ. La persona puede tener un hijo con la Enfermedad de Células Falciformes, pero solo si su pareja porta también el rasgo falciforme.

¿QUÉ ES LA HEMOGLOBINA EXACTAMENTE?

La hemoglobina es una proteína que está dentro de los glóbulos rojos y les ayuda a transportar el oxígeno del aire de los pulmones a todas las partes del cuerpo.

¿QUÉ ES REALMENTE EL RASGO FALCIFORME?

Las personas normales tienen una hemoglobina típica con dos cadenas A, cada una heredada de un progenitor, denominada hemoglobina AA (HbAA).

Las personas con **rasgo falciforme o portadoras** de la enfermedad en lugar de la HbAA tienen otra hemoglobina, la hemoglobina AS (HbAS). Estas letras no tienen nada que ver con los grupos sanguíneos.

El rasgo falciforme es muy común en personas de África y Centroamérica. También es común en personas del Mediterráneo, Oriente Medio e India. En España, comienza a ser cada día más frecuente.

¿POR QUÉ ES LA HEMOGLOBINA S (HbS) ESPECIAL?

Porque hace que los glóbulos rojos se deformen y sean más rígidos, con lo que se gastan antes de lo normal, causando anemia y obstruyen la circulación en los pequeños vasos sanguíneos, causando dolor y otros problemas.

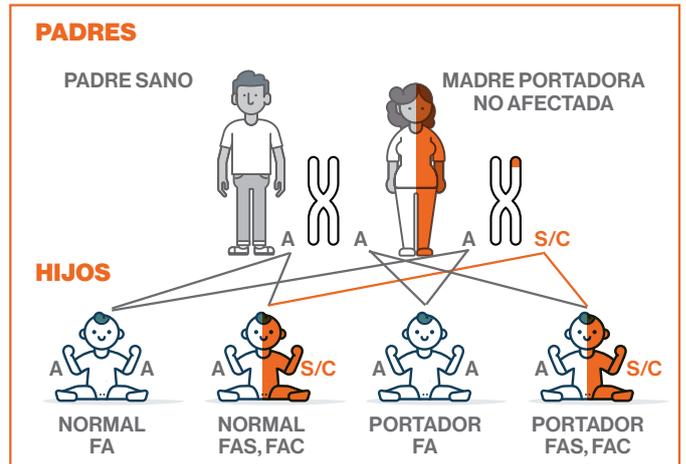
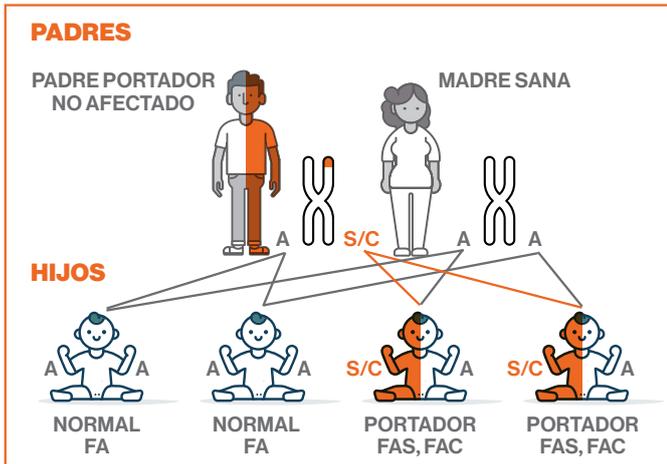
¿HAY ALGO QUE LA PERSONA PORTADORA DE RASGO FALCIFORME PUEDA HACER?

SÍ. Si planifica su descendencia, puede pedir que su pareja sea examinada. Todos tenemos dos genes para la hemoglobina. El bebé recibe un gen de cada progenitor. Así podremos conocer las posibilidades teóricas de tener un hijo con la enfermedad.



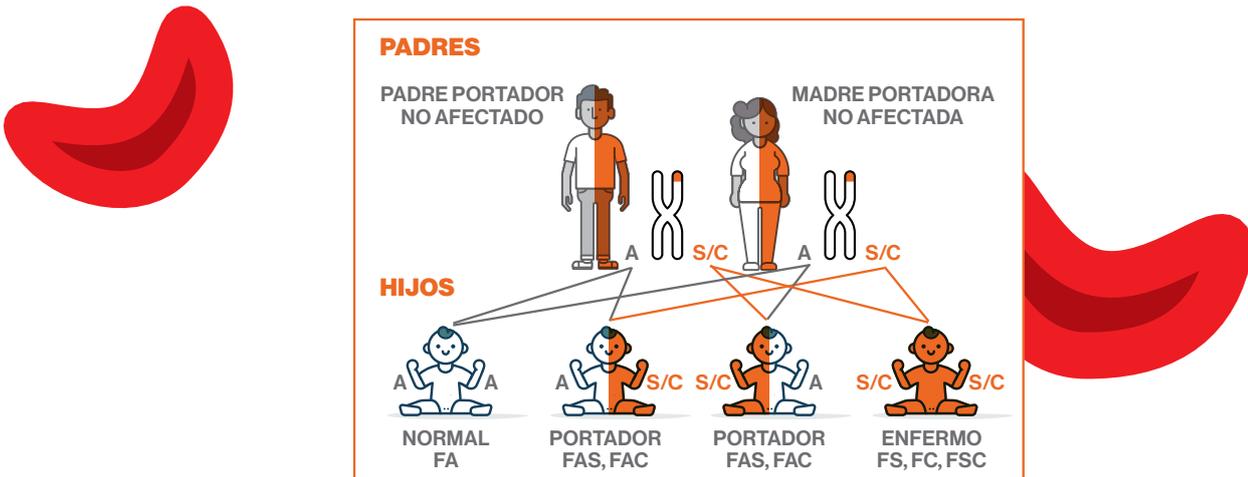
Patrón de herencia para el estado de portador de la anemia de células falciformes o drepanocitosis

1. Cuando **solo uno de los padres tiene el rasgo falciforme**, es decir, porta el gen pero no es un enfermo, las posibilidades teóricas de la herencia para los hijos son:



En este caso, el **50 % de los hijos de la pareja tiene probabilidades de ser portador** de la enfermedad (NO de padecerla). Esta probabilidad es igual tanto si porta el gen el padre como la madre.

2. Cuando **ambos padres tienen el rasgo falciforme**, es decir, portan el gen pero no son enfermos, estas son las posibilidades teóricas de herencia para los hijos:



En este caso, el **50 % de los hijos de la pareja teóricamente será portador** de la enfermedad (sin padecerla), un **25 % de los hijos no heredará el gen** ni del padre ni de la madre por lo que será sano no portador, pero un **25 % será un niño enfermo** al haber heredado los dos genes de la enfermedad.

Por ello es tan importante el consejo genético.

Fenotipo de hemoglobina por HPLC (cromatografía líquida de alta eficacia) en el neonato: **FA**: normalidad (en adulto HbAA); **FAC**: portador de hemoglobina C (en adulto HbAC); **FAS**: portador de rasgo falciforme (en adulto HbAS); **FC**: enfermedad de la hemoglobina C (en adulto: HbCC); **FS**: anemia falciforme (en adulto HbSS); **FSC**: enfermedad de la anemia falciforme C (en adulto HbSC).



Bibliografía:

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