



Folleto informativo sobre genética
para los padres

Enfermedades relacionadas con los aminoácidos

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar más información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en recién nacidos: <http://www.newbornscreening.info>.

Nombre de la enfermedad: Alfa talasemia
Sigla: α thal

- ¿Qué es la alfa talasemia?
- ¿Qué causa la alfa talasemia?
- ¿Cuáles son los síntomas de la alfa talasemia?
- ¿Cuál es el tratamiento para la alfa talasemia?
- ¿Qué causa la producción disminuida de la globina alfa?
- ¿Cómo se hereda la alfa talasemia?
- ¿Hay pruebas genéticas disponibles?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan alfa talasemia o sean portadores?
- ¿Se le pueden realizar pruebas a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen alfa talasemia?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener alfa talasemia?
- ¿Hay otros nombres para la alfa talasemia?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la alfa talasemia. Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo específicamente. Algunos tratamientos pueden ser convenientes para ciertos niños, pero no para otros. Si usted tiene preguntas específicas sobre la alfa talasemia y tratamientos disponibles, debe comunicarse con su médico.

¿Qué es la alfa talasemia?

La alfa talasemia es una enfermedad hereditaria de la sangre. Las personas con alfa talasemia tienen un número bajo de [glóbulos rojos](#) y esos glóbulos rojos son más pequeños que lo normal. Los glóbulos rojos normales tienen un componente llamado [hemoglobina](#) que transporta el oxígeno a los tejidos del cuerpo. Algunas personas con alfa talasemia padecen de [anemia](#), ó bajos niveles de hemoglobina.

El tomar suplementos de [hierro](#) para tratar la anemia causada por la alfa talasemia no mejora los síntomas y no se recomienda.

Hay varios tipos de alfa talasemia. Los tipos de alfa talasemia, desde el tipo leve al tipo más severo, son:

1. Portador silente
2. Rasgo de alfa talasemia
3. Hemoglobina H
4. Alfa talasemia mayor

Las personas con todos los tipos de alfa talasemia pueden pasarsela a sus hijos. Además, los padres con un tipo leve de alfa talasemia pueden tener un hijo con un tipo severo. Es muy importante saber que tipo de alfa talasemia tiene su hijo y hablar con su médico acerca de lo que esto podría significar para sus otros hijos y futuros embarazos.

¿Qué causa la alfa talasemia?

Las [talasemias](#) son un grupo de enfermedades hereditarias causadas por la producción disminuida de hemoglobina. La hemoglobina es la [proteína](#) en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno desde los pulmones al resto del cuerpo. La hemoglobina está hecha de dos componentes, llamados globina alfa y globina beta. Se necesitan ambos componentes para que la hemoglobina haga su función eficientemente. Cuando una persona no produce suficiente globina alfa, entonces tiene alfa talasemia. El tener muy poca globina alfa resulta en que las células sean más pequeñas que lo normal. Las personas con los tipos más leves de alfa talasemia producen más globina alfa que las personas con los tipos más severos, y por lo tanto tienen síntomas más leves.

La alfa talasemia no es contagiosa. Usted no puede obtener la alfa talasemia al vivir con, tocar, o pasar tiempo con una persona que tiene alfa talasemia. Del mismo modo, no se puede “curar” la alfa talasemia.

¿Cuáles son los síntomas de la alfa talasemia?

La alfa talasemia causa efectos mínimos en la mayoría de las personas y problemas más serios en otros. Los síntomas pueden ser temporeros ó crónicos (seguidos ó de larga duración). Es muy importante el educarse acerca de los síntomas para que así se puedan manejar apropiadamente. Los síntomas que tenga una persona dependen del tipo de alfa talasemia que tengan.

La alfa talasemia no afecta el crecimiento, desarrollo, inteligencia, ó la habilidad para aprender de un niño. Usted no puede distinguir si alguien tiene alfa talasemia por sólo mirarlo.

Anemia

Las personas con alfa talasemia pueden tener varios grados de anemia.

El nivel base de la anemia permanecerá constante durante la vida de la persona. No se espera que este empeore ó mejore.

Si a su hijo se le realiza una prueba de sangre, lo más probable es que esta demuestre que tiene glóbulos rojos pequeños. El tamaño esperado de los globulos rojos depende de que tipo de alfa talasemia que tiene la persona.

Aún con anemia leve, los niños con alfa talasemia pueden usualmente participar en deportes y otras actividades físicas.

Portador silente y rasgo de alfa talasemia

El portador silente y rasgo de alfa talasemia no son enfermedades y no le causará enfermedad a su hijo en alguna forma. No se espera que los individuos con portador silente y rasgo de alfa talasemia tengan fatiga, poca energía, ó falta de vigor.

Hemoglobina H

La mayoría de los niños con hemoglobina H son generalmente saludables. Algunos pueden padecer de anemia leve a moderada. Algunas señales de anemia incluyen:

- [Fatiga](#) (el sentirse cansado ó débil)
- Respiración corta
- Mareo
- Dolores de cabeza
- Manos ó pies fríos
- Piel pálida
- Dolor de pecho

Llame a su médico si usted cree que su hijo pueda tener señales de anemia.

La hemoglobina H no causará que un niño se enferme más frecuentemente que otros niños. Sin embargo, las enfermedades pueden durar más tiempo ó enfermar a un niño más de lo esperado. También, durante los periodos de enfermedad, pueden requerir una transfusión de sangre. Algunos niños con hemoglobina H pueden tener otras complicaciones, incluyendo [cálculos biliares](#) y un bazo más grande que lo normal. Por lo tanto, estos niños deben ser seguidos muy de cerca por sus médicos. Se recomienda que vean a un [hematólogo](#), ó especialista de la sangre, anualmente.

Alfa talasemia mayor

La mayoría de los bebés con alfa talasemia mayor no sobreviven al nacimiento ó nacen muertos. En los casos raros de que sobrevivan, estos bebés requieren

transfusiones de sangre frecuentes y cuidados médicos. La alfa talasemia mayor se puede detectar por ultrasonido en el segundo y tercer trimestre de embarazo. Una marca que se distingue en el ultrasonido que indica que un bebé pueda tener alfa talasemia mayor es la [hidropesía fetal](#), una acumulación de líquido en el bebé.

¿Cuál es el tratamiento para la alfa talasemia?

El tipo de tratamiento que un niño necesite depende del tipo de alfa talasemia que tenga él ó ella. Es muy importante que los padres le dejen saber a su médico de cabecera ó de familia que su hijo tiene alfa talasemia.

Los suplementos de hierro no mejorarán la anemia causada por la alfa talasemia. Si su médico piensa que su hijo debe tomar suplementos de hierro, una prueba de sangre llamada [ferritina](#) debe realizarse. El tomar suplementos de hierro innecesarios puede causarle daño al cuerpo.

Portador silente y rasgo de alfa talasemia Los niños con alfa talasemia leve no requieren tratamiento alguno. Sin embargo, tienen la probabilidad de tener un hijo con alfa talasemia más severa. Cuando su hijo/a haya llegado a una edad apropiada, es muy importante dejarle saber a él ó ella que le pueden pasar la alfa talasemia a sus propios hijos.

Hemoglobina H Los niños con hemoglobina H deben recibir cuidados médicos regularmente para detectar y tratar cualquier síntoma que pueda ocurrir. Se recomienda que vean al hematólogo anualmente. Algunos niños con hemoglobina H pueden necesitar transfusiones de sangre después de una enfermedad severa. Un pequeño número de niños con hemoglobina H necesitan transfusiones de sangre frecuentes. Otras complicaciones raras pueden requerir tratamiento adicional.

Se recomienda que los niños/as con hemoglobina H tomen [ácido fólico](#) rutinariamente.

¿Qué causa la producción disminuida de la globina alfa?

Los genes le indican al cuerpo como hacer las proteínas. Hay cuatro copias del gene que le indica al cuerpo como producir la globina alfa. Cuando uno ó más de los genes de globina alfa no funciona bien, se produce menos globina.

El número de genes no-funcionales determina el tipo de alfa talasemia que una persona tiene. Mientras más genes funcionales tenga una persona, más globina alfa se produce.

Tipo de alfa talasemia	Números ó genes de globina alfa funcionales	Numeroos ó genes de globina alfa no-funcionales
portador silente	3	1
rasgo de alfa talasemia	2	2
hemoglobina H	1	3
alfa talasemia mayor	0	4

¿Cómo se hereda la alfa talasemia?

La forma en que se hereda la alfa talasemia es compleja. Un niño/a hereda dos copias del gene de globina de alfa talasemia de su madre y dos copias de su padre. Cuando un padre ó madre le pasa una ó más copias no-funcionales del gene de globina alfa a su hijo/a , entonces el niño tiene alfa talasemia. Si ambos padres pasan copias no-funcionales de los genes de alfa talasemia, su hijo/a podrá tener un tipo más severo de alfa talasemia. El tipo de alfa talasemia que un bebé tenga depende de la combinación de las cuatro copias del gene.

Algunos padres no se dan cuenta de que ellos mismos tienen alfa talasemia hasta que se le diagnostica a su hijo/a.

El [asesoramiento genético](#) está disponible para las familias que tengan hijos con alfa talasemia. Los [consejeros genéticos](#) pueden aclarar sus dudas sobre como se hereda la alfa talasemia, los tipos de alfa talasemia que los padres mismos puedan tener y como hacerle pruebas a otros miembros de la familia. Pregúntele a su médico acerca de como puede referirlo a un consejero genético.

¿Hay pruebas genéticas disponibles?

El estudio [genético](#) para la alfa talasemia se puede realizar en una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también conocidas como pruebas de [ADN](#), sirven para detectar el número de genes funcionales de hemoglobina alfa. El estudio genético es el único que puede determinar específicamente que tipo de alfa talasemia una persona tiene. Las parejas que quieren saber para cual tipo de alfa talasemia sus hijos están a riesgo de tener podrían decidir hacerse un estudio genético. Si usted tiene interés en un estudio genético, hable con su médico para que lo referiera al consejero genético.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Prueba de detección de recién nacidos

La [prueba de detección de recién nacidos](#) para la alfa talasemia está ahora disponible en todos los estados. Una pequeña muestra de sangre tomada del talón

del bebé es lo que se utiliza para detectar diferentes condiciones genéticas. Los bebés con cualquier tipo de alfa talasemia serán detectados por medio de la prueba de detección de recién nacidos. Sin embargo, la prueba de detección de recién nacidos no determina el tipo de alfa talasemia que tiene el bebé.

Pruebas adicionales

Su médico puede recomendarle que se le practique a su bebé alrededor de un año de edad un estudio para detectar otras enfermedades comunes de sangre adicionales.

¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?

El estudio de ADN se puede realizar en futuros embarazos. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un [muestreo del vello coriónico \(CVS](#), del inglés chorionic villi sampling) o una [amniocentesis](#). Los padres pueden elegir hacer los estudios de detección durante el embarazo o esperar hasta el nacimiento. La alfa talasemia mayor se puede detectar la mayoría de las veces por medio del ultrasonido. Un consejero genético podrá explicarle las alternativas que tiene y aclararle todas sus dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan alfa talasemia o sean portadores?

Los hermanos y hermanas de un niño/a con alfa talasemia podrían también tener alfa talasemia, aún si los padres nunca se han percatado de algún síntoma. Hable con su médico o consejero genético sobre el realizarle estudios a sus otros hijos para la alfa talasemia.

Cada uno de los hermanos y hermanas de ambos padres también tienen la posibilidad de tener alfa talasemia. Es importante que hable con los otros miembros de la familia sobre sus riesgos de tener alfa talasemia.

¿Se le pueden realizar pruebas a otros miembros de la familia?

Otros miembros de la familia pueden someterse a estudios de ADN para determinar si tienen alfa talasemia. Los miembros de la familia que estén interesados en hacerse estudios deben hablar con su médico.

¿Cuántas personas tienen alfa talasemia?

La alfa talasemia es una de las enfermedades genéticas más comunes. Porque puede ser muy leve, el número actual de personas que tiene alfa talasemia se desconoce.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener alfa talasemia?

La alfa talasemia ocurre más frecuentemente en personas con ascendencia ó provenientes del Sudeste de Asia, el Mediterráneo, África del Norte, el Medio Oriente, India, y Asia Central. Aún así, una persona de cualquier grupo étnico puede tener alfa talasemia.

¿Hay otros nombres para la alfa talasemia?

Otro nombre para el rasgo de alfa talasemia es alfa talasemia menor.

A la hemoglobina H también se le conoce como enfermedad de hemoglobina H.

Algunas personas pueden llamar a la alfa talasemia como “poca sangre”.

La alfa talasemia NO es igual a la beta talasemia. Son dos condiciones completamente diferentes. La información sobre la beta talasemia no es aplicable a la alfa talasemia.

¿Dónde puedo obtener más información?

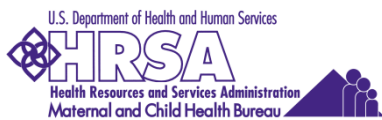
Fundación de Anemia Cooley (Cooley's Anemia Foundation)

www.cooleysanemia.org

<u>Información del folleto</u>	Creado por:	www.newbornscreening.info
	Revisado por:	Especialistas en genética y hematología de Hawai
	Fecha de revisión:	30 de noviembre del 2012
	Actualización:	30 de noviembre del 2012

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO PROPORCIONA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Después de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): 1H46 MC 00189-03 <http://mchb.hrsa.gov>