



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](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 puede realizar una prueba durante un futuro 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, o 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 pasársela 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 qué 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?

Cada tipo de alfa talasemia tiene diferentes síntomas. La alfa talasemia causa efectos mínimos en la mayoría de las personas y problemas más graves en otras. Los síntomas pueden ser temporales o crónicos (continuos o a largo plazo). Es importante conocer los síntomas para poder controlarlos apropiadamente. Los síntomas que presente una persona dependen del tipo de alfa talasemia que tenga.

La mayoría de los tipos de alfa talasemia no afectará el crecimiento, el desarrollo, la inteligencia o la capacidad de aprender del niño. No es posible distinguir si una persona tiene alfa talasemia con solo mirarla.

Anemia

Las personas con alfa talasemia pueden tener diferentes grados de anemia. La anemia es una condición muy común que afecta los glóbulos rojos del cuerpo. Se produce por un nivel bajo de glóbulos rojos o por una cantidad insuficiente de hemoglobina. El grado de anemia en la alfa talasemia depende del tipo de alfa talasemia que tenga.

Todas las personas con alfa talasemia tendrán un cierto nivel base de anemia, que permanecerá constante durante toda su vida. No se espera que empeore ni 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 glóbulos rojos depende de qué 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.

Tipos de alfa talasemia y anemia

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, o 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 o débil);
- Respiración corta;
- Mareo;
- Dolores de cabeza;
- Manos o 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 o 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

Alfa talasemia

por sus médicos. Se recomienda que vean a un hematólogo, o especialista de la sangre, anualmente.

Alfa talasemia mayor

La mayoría de los bebés con alfa talasemia mayor no sobreviven al nacimiento o 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. El principal hallazgo 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 o ella. Es muy importante que los padres le dejen saber a su médico de cabecera o 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 o ella que les 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.

Alfa talasemia mayor

La alfa talasemia mayor es una condición grave y los síntomas suelen desarrollarse durante el embarazo en los bebés con esta condición. Las mujeres embarazadas de un bebé con alfa talasemia mayor deben hablar con su médico sobre el manejo del embarazo y las opciones de tratamiento.

¿Qué causa la producción disminuida de la globina alfa?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar proteínas. Existen dos genes (HBA1 y HBA2) que le dan las instrucciones al cuerpo para elaborar globina alfa. Todas las personas tienen dos copias de HBA1 y dos copias de HBA2. Cuando uno o más de estos cuatro genes de globina alfa no funcionan correctamente, se produce menos globina alfa.

La cantidad de genes defectuosos determina qué tipo de alfa talasemia tiene una persona. Cuanto mayor sea la cantidad de genes de la persona que sí funcionan, mayor será la cantidad de globina alfa que se elaborará, y la persona tendrá un tipo más leve de alfa talasemia.

Tipo de alfa talasemia	Números ó genes de globina alfa funcionales	Numero 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 herencia de la alfa talasemia es compleja. El niño hereda dos copias de los genes HBA1 y dos copias de los genes HBA2 de cada padre. Cuando un padre le pasa a su hijo una o más copias defectuosas de los genes HBA1 o HBA2, ese niño será un portador silencioso o tendrá el rasgo de alfa talasemia. Si ambos padres pasan copias defectuosas de los genes de alfa talasemia, su hijo podría tener un tipo más grave de alfa talasemia. El tipo de alfa talasemia que un bebé podría tener dependerá de la combinación de las cuatro copias de genes.

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 cómo se hereda la alfa talasemia, los tipos de alfa talasemia que los padres mismos puedan tener y como hacerles pruebas a otros miembros de la familia. Pregúntele a su médico acerca de cómo puede referirlo a un consejero genético.

¿Hay pruebas genéticas disponibles?

Las pruebas genéticas para la alfa talasemia se pueden realizar a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan variantes o cambios en los genes HBA1 y HBA2 que hacen que no

Alfa talasemia

funcionen correctamente. Las pruebas genéticas son las únicas pruebas que pueden determinar de manera específica qué tipo de alfa talasemia tiene una persona. Las parejas que desean conocer qué tipo de alfa talasemia podrían tener sus hijos pueden decidir hacerse las pruebas genéticas. Si está interesado en las pruebas genéticas, hable con su médico sobre una recomendación para recibir asesoramiento genético.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Prueba de detección de recién nacidos

En todos los estados se realizan tamiz neonatal (pruebas de detección que les hacen a todos los recién nacidos) para la alfa talasemia. Se usa una gota de sangre obtenida de un pinchazo en el talón del bebé para detectar diferentes condiciones. El tamiz neonatal permite identificar bebés con cualquier tipo de alfa talasemia. Sin embargo, esta prueba no determina qué tipo de alfa talasemia tiene el bebé. Se requieren pruebas adicionales con el fin de determinar el tipo de alfa talasemia que podría tener un 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 puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Se puede realizar un análisis de ADN en futuros embarazos. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por muestreo de vello de la corionica (CVS) o amniocentesis. Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. La alfa talasemia mayor suele detectarse mediante un ultrasonido. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida a fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan las formas más graves de la alfa talasemia. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿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 realizarles estudios a sus otros hijos para la alfa talasemia.

Si tiene un hijo con la alfa talasemia, sus hermanos y hermanas tienen la probabilidad de tener alfa talasemia. Es importante hablar con otros

miembros de la familia sobre los 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 o provenientes del Sudeste de Asia, el Mediterráneo, África del Norte, el Medio Oriente, India, y Asia Central. Aun 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.

Tipo de alfa talasemia	Nombre alternativo
Portador silencioso (<i>un gen defectuoso</i>)	Alfa talasemia mínima
Rasgo de alfa talasemia (<i>dos genes defectuosos</i>)	Alfa talasemia menor Portador con rasgos de alfa talasemia
Hemoglobina H (<i>tres genes defectuosos</i>)	Enfermedad de hemoglobina H
Alfa talasemia mayor (<i>cuatro genes defectuosos</i>)	Alfa talasemia Enfermedad de hemoglobina de Bart Hidropesía fetal por hemoglobina de Bart

¿Dónde puedo obtener más información?

Genetics Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/alpha-thalassemia>

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 Hawái
	Fecha de revisión:	30 de noviembre del 2012 15 de junio de 2020
	Actualización:	15 de junio de 2020

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): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>