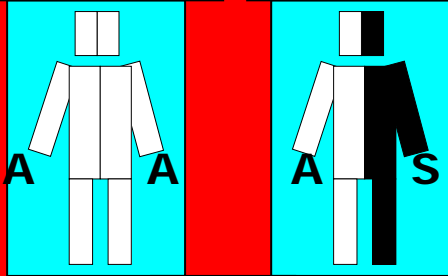


## Patrón de Herencia para el estado de portador de drepanocitosis o anemia de células falciformes

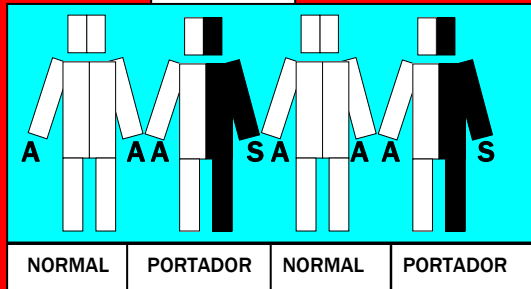
Cuando sólo uno de los padres tiene el rasgo falciforme, es decir, porta el gen pero no es un enfermo, éstas son las posibilidades teóricas de la herencia para los hijos.

PADRE SANO: AA

PADRE PORTADOR: AS



HIJOS

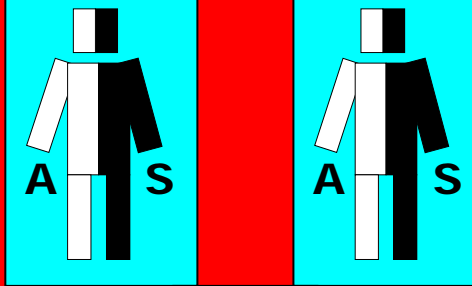


En este caso, el 50% de los hijos de la pareja tiene probabilidades de ser portadores de la enfermedad (no de padecerla). Esta probabilidad es igual tanto si porta el gen el padre como la madre.

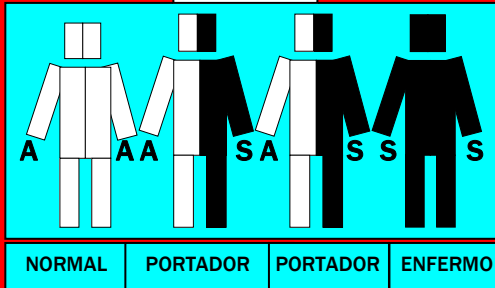
Cuando ambos padres tienen el rasgo falciforme, es decir, portan el gen pero no son enfermos, éstas son las posibilidades teóricas de herencia para los hijos:

PADRE PORTADOR: AS

PADRE PORTADOR: AS



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.**

## SOY PORTADOR DE ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES

### ¿QUÉ SIGNIFICA?



Hospital General Universitario Gregorio Marañón

Comunidad de Madrid

Sección de Hemato-oncología  
Pediátrica.

Departamento de Pediatría  
Tel: 915290079/915290037  
660768775

Consulta de Hemoglobinopatías  
Hospital Infantil Gregorio Marañón  
C/ Maíquez 9. Madrid  
Metro: O'Donnell (línea 6)

FAS/FAC

### **¿Qué es la drepanocitosis o enfermedad de células falciformes?**

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 ser rígidos en lugar de flexibles. Esto se produce por la alteración de una parte del glóbulo rojo, que es la hemoglobina.

### **¿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?**

Desde Mayo de 2003 se estudia en la Comunidad de Madrid, en la sangre del talón de todos los recién nacidos, si portan esta enfermedad. (Además se estudian otros trastornos, lo que ya se venía haciendo desde hace muchos años).

### **¿Puede la persona portadora de células falciformes llegar a padecer la enfermedad de células falciformes?**

**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 S (o también la C, pero ésta es más leve) en lugar de hemoglobina A de uno de los padres y otro gen normal, para tener hemoglobina A, del otro progenitor.

La persona es portadora de la enfermedad si recibe un solo gen anormal, pero es enferma si recibe los dos genes anormales, uno de cada uno de sus padres.

### **Si una persona es portadora del rasgo falciforme, puede tener un hijo con la enfermedad de células falciformes?**

**Sí,** la persona puede tener un hijo con la enfermedad de células falciformes, pero sólo si su pareja porta también el rasgo falciforme u otro tipo de desorden de la hemoglobina.

### **¿Qué es la hemoglobina exactamente?**

La hemoglobina es una sustancia 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): hemoglobina AA. Las personas con **rasgo falciforme o portadoras** de la enfermedad en lugar de hemoglobina AA tienen otra hemoglobina, la hemoglobina AS, 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. Comienza a ser cada día más frecuente en España.

### **¿Por qué es la hemoglobina S 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 en la circulación los pequeños vasos sanguíneos, causando dolor y otros problemas.

### **¿Hay algo que la persona portadora de drepanocitosis deba 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.