

GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.

Alfa talasemia

junogenetics.com

¿Qué es la Alfa talasemia?

Un raro defecto de desarrollo durante la embriogénesis, un síndrome de delección genética contigua, es una forma de alfa-talasemia caracterizada por microcitosis, hipocromía, nivel normal de hemoglobina (Hb) o anemia leve, asociada a anomalías del desarrollo.

La ATR-16 es una enfermedad congénita. Los pacientes presentan un rasgo de alfa-talasemia o una enfermedad leve de la hemoglobina H (enfermedad HbH) asociada a una discapacidad intelectual de leve a profunda (en la mayoría de los casos) y, en algunos casos, a rasgos dismórficos leves e inespecíficos (hipertelorismo leve, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, puente nasal ancho o prominente, orejas pequeñas, cuello corto), microcefalia y baja estatura. Se han señalado anomalías genitales (hipospadias y criptorquidia) en los varones. El pie zambo es frecuente.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Alfa talasemia?

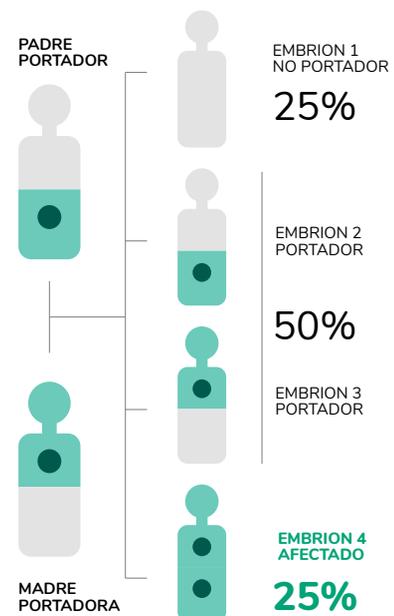
Si eres portador de Alfa talasemia, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Alfa talasemia, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Alfa talasemia?

Cuando ambos padres son portadores de la Alfa talasemia, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

