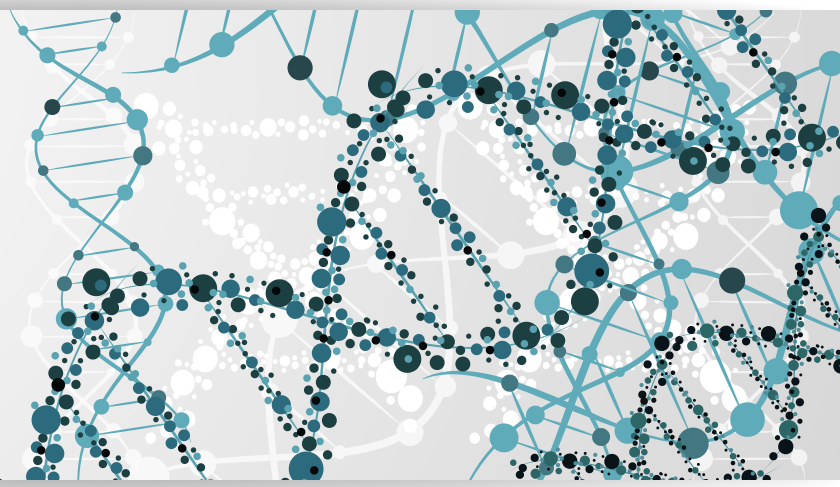


GENESeeker

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



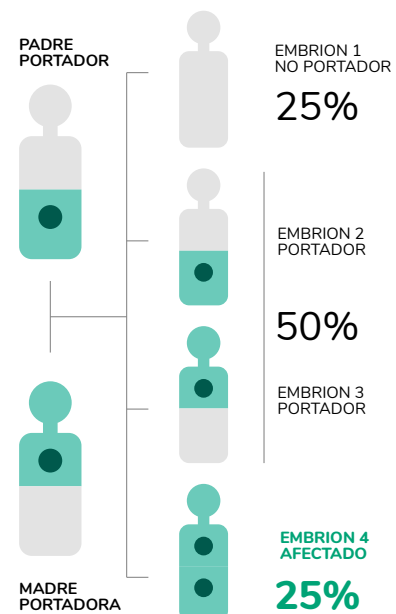
Beta talasemia

junogenetics.com

¿Qué es la Beta talasemia?

La beta-talasemia (BT) mayor es una forma grave de inicio temprano de la BT (véase este término) que se caracteriza por una anemia grave que requiere transfusiones regulares de glóbulos rojos.

El inicio se produce durante la infancia con anemia grave, retraso en el desarrollo y palidez progresiva. Pueden aparecer problemas de alimentación, diarrea, irritabilidad, brotes recurrentes de fiebre y aumento progresivo del abdomen causado por esplenomegalia y hepatomegalia. Los pacientes no tratados o mal transfundidos presentan retraso del crecimiento, palidez, ictericia, mala musculatura, genu valgum, úlceras en las piernas, formación de masas debido a la hematopoyesis extramedular y cambios en el esqueleto, incluyendo deformidades en los huesos largos de las piernas y cambios craneofaciales típicos, como protuberancia del cráneo, eminencia malar prominente, depresión del puente de la nariz, tendencia a una inclinación mongólica del ojo e hipertrofia del maxilar, que tiende a exponer los dientes superiores. En los pacientes transfundidos regularmente, el crecimiento y el desarrollo tienden a ser normales, pero pueden surgir complicaciones relacionadas con la sobrecarga de hierro, como el retraso del crecimiento y el fracaso o el retraso de la maduración sexual. Las complicaciones de la sobrecarga de hierro de aparición más tardía incluyen miocardiopatía dilatada, arritmias, fibrosis hepática y cirrosis, diabetes mellitus e insuficiencia de las glándulas paratiroides, tiroides, hipófisis y, con menor frecuencia, suprarrenales. Otras complicaciones son el hiperesplenismo, la trombosis venosa y la osteoporosis.



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

Si eres portador de Beta 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 Beta 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 Beta talasemia?

Cuando ambos padres son portadores de la Beta 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

