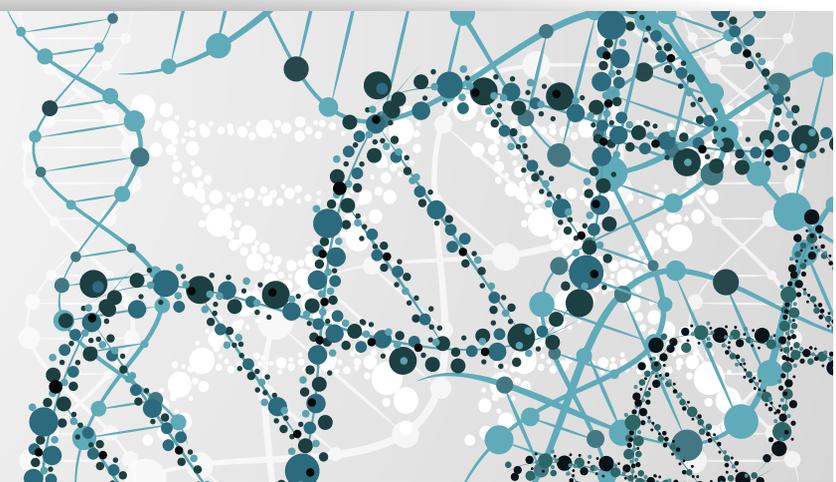


GENE Seeker

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



Hemoglobinopatías

junogenetics.com

¿Qué es la Hemoglobinopatías?

Una rara hemoglobinopatía caracterizada por la presencia de variantes de la hemoglobina con anomalías estructurales en la porción de globina de la molécula que conducen a la auto-oxidación del hierro hemo, dando lugar a la metahemoglobinemia. Los pacientes presentan cianosis para la que no es necesario ningún tratamiento. El modo de herencia es autosómico dominante.

La inmunodeficiencia combinada grave se refiere a un grupo genética y clínicamente heterogéneo de trastornos con una función inmunitaria celular y humoral defectuosa. Los pacientes con IDCG presentan en la infancia infecciones recurrentes y persistentes por organismos oportunistas, como *Candida albicans*, *Pneumocystis carinii* y citomegalovirus, entre muchos otros. Los análisis de laboratorio muestran una linfopenia profunda con disminución o ausencia de inmunoglobulinas. La característica común de todos los tipos de IDCG es la ausencia de inmunidad celular mediada por células T debido a un defecto en el desarrollo de las mismas. Sin tratamiento, los pacientes suelen morir en el primer año de vida.

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

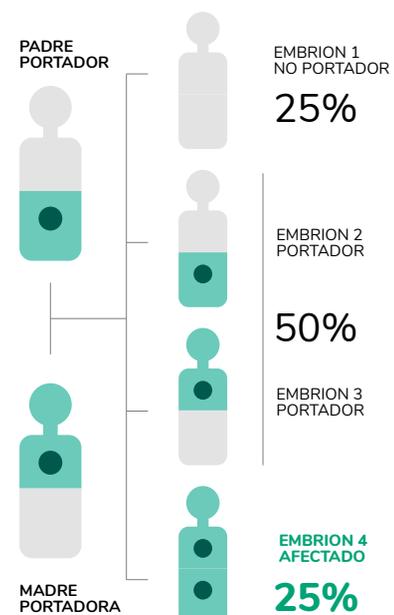
Si eres portador de Hemoglobinopatías, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Hemoglobinopatías, 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 Hemoglobinopatías?

Cuando ambos padres son portadores de la Hemoglobinopatías, 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

