Portador sano del rasgo falciforme

La enfermedad de células falciformes, anemia drepanocítica o drepanocitosis es una enfermedad de los glóbulos rojos que produce anemia. En ella, los glóbulos rojos, en lugar de ser redondeados y flexibles (normales), son falciformes (con forma de hoz), lo que los hace rígidos. Esto se produce por alteración de una proteína que hay dentro del glóbulo rojo, que es la hemoglobina, cuya misión es transportar el oxígeno del aire de los pulmones a todas las partes del cuerpo.

¿Qué es el rasgo falciforme?

El **rasgo falciforme NO es lo mismo que la enfermedad de células falciformes.** Ser portador o lo que es lo mismo, tener el rasgo de células falciformes, implica que la persona porta el gen de esta enfermedad, pero está sana.

Las personas normales tienen una hemoglobina típica con dos cadenas A, cada una heredada de un progenitor, denominada hemoglobina AA. Las personas con rasgo falciforme o portadoras sanas de la enfermedad tienen además de la A, otra hemoglobina, la hemoglobina S, en la mitad de su sangre. Estas letras no tienen nada que ver con los grupos sanguíneos**.**

¿Cómo se hereda?

1. Cuando solo uno de los padres tiene el rasgo falciforme, es decir, porta el gen pero no es un enfermo, la probabilidad de que los hijos sean portadores de la enfermedad (NO de padecerla) es de un 50%. Esta probabilidad es igual tanto si porta el gen el padre como la madre.
2. Cuando ambos padres tienen el rasgo falciforme, es decir, portan el gen pero no están enfermos, la probabilidad de que los hijos de la pareja sean portadores de la enfermedad (sin padecerla) es de un 50%, un 25% de los hijos no heredarán el gen ni del padre ni de la madre, por lo que ese niño será un niño sano no portador, pero otro 25% serán niños enfermos, al haber heredado los dos genes de la enfermedad.

¿Cuáles son los síntomas?

La vida del niño con rasgo falciforme será prácticamente normal y no presentará síntoma alguno, si se siguen una serie de recomendaciones.

¿Cuáles son estas recomendaciones?

1. No es necesario realizar **ninguna restricción para el ejercicio físico**, aunque el mantenimiento de una hidratación adecuada y la reducción del ejercicio extenuante, en condiciones de calor/humedad excesivos, es una precaución sensata para cualquier atleta.
2. Anestesia y cirugía: **no aumentan las complicaciones,** pero no es seguro que esto sea así en el caso de que se requiera cirugía cardiaca extracorpórea. De todos modos, hay experiencia de pacientes tratados con cirugía cardíaca sin complicaciones y sin ni siquiera haber necesitado una transfusión.
3. El ambiente hiperbárico al que se exponen los submarinistas probablemente no sea dañino para una persona con rasgo falciforme.
4. Se recomienda asesoramiento genético y estudio de la pareja antes de tener hijos.
5. Algunos de los riesgos que se han asociado en raras ocasiones son:

- Infarto esplénico en grandes alturas.
- Alteraciones urinarias (orinas con sangre o rojas, orinas poco concentradas).
- Muerte súbita tras ejercicio extenuante (<1/3000)
- Alteraciones oculares (glaucoma tras sangrado en la cámara anterior del ojo). En caso de traumatismo ocular, se ha de acudir con urgencia a un oftalmólogo por el riesgo de aumento en la presión ocular y ceguera si no se trata.

¿Cómo se diagnostica?

Actualmente en todas las comunidades autónomas s**e estudia en la sangre del talón de todos los recién nacidos si portan esta enfermedad.** Si no se ha hecho esta determinación, se puede diagnosticar por un análisis de sangre en el que se estudian los tipos de hemoglobina.

¿Cómo se trata?

El rasgo falciforme **no necesita tratamiento.** La persona con rasgo falciforme no puede llegar nunca a padecer la enfermedad. El tipo de hemoglobina de una persona es constante para toda la vida y no cambia. Una persona recibe o hereda el rasgo de células falciformes de la misma forma que se hereda el color del pelo o de los ojos, a través de su padre y su madre.

¿Cómo se puede prevenir?

Las personas con rasgo falciforme pueden tener un hijo con la enfermedad únicamente si su pareja porta también el rasgo falciforme. Al planificar su familia es convenienente que la pareja sea examinada y así conocer las probabilidades teóricas de que el hijo tenga la enfermedad.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Puede encontrar gráficos acerca de los patrones de herencia de la enfermedad y del rasgo falciforme en el siguiente tríptico:

http://www.sehop.org/wp-content/uploads/2015/09/TRIPTICOPORTADORES.pdf

Artículo publicado el 19-11-2018, revisado por última vez el 27-5-2024

La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.

Este texto, perteneciente a la Asociación Española de Pediatría, está disponible bajo la licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España.

Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:

https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/portador-sano-rasgo-falciforme