



TALASEMIA

ES una enfermedad hereditaria que afecta a las cadenas de hemoglobina.

TALASEMIA α

IDEA PRELIMINAR: La cadena α es imprescindible para cualquier tipo de hemoglobina funcional. La β no.

TIPO de MUTACIÓN: deleción

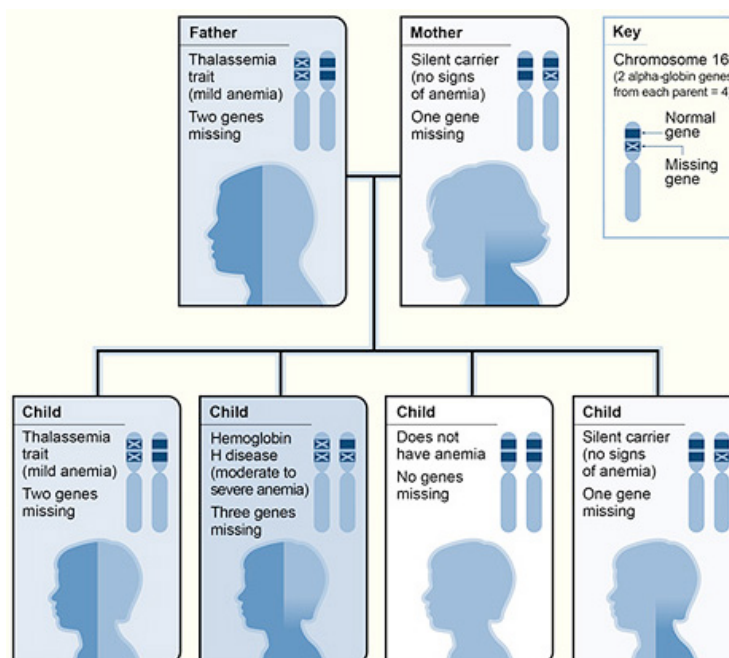
AFECTA A: cadena α de la hemoglobina

DÓNDE: cromosoma 16

CANTIDAD: dos genes para globina en cada cromosoma 16. En total 4 genes.

TIPOS:

- **Pérdida 4 genes:** muerte del feto. No nace.
- **Pérdida 3 genes:** Talasemia intermedia caracterizada por anemia hemolítica hipocrómica y microcítica. Esplenomegalia.
- **Pérdida 2 genes:** Rasgo talasémico. Hipocromía y aumento compensador de hematíes.
- **Pérdida 1 genes:** talasemia silente. No hay síntomas.





TALASEMIA β

TIPO de MUTACIÓN: mutación puntual (Hay 200 tipos diferentes)

AFECTA A: cadena β de la hemoglobina

DÓNDE: cromosoma 11

CANTIDAD: un gen en cada cromosoma 11. En total 2 genes.

TIPOS:

- Mutación grave en los dos genes: Talasemia β mayor o total
- Mutación grave en uno de genes: Talasemia β intermedia o parcial
- Mutación leve en uno de genes: Rasgo talasémico

