

DETECCIÓ I CARACTERÍSTIQUES D'HEMOGLOBINOPATIES HETEROZIGOTES C i S EN UN LABORATORI DE RUTINA EN EL PERÍODE 2011-2015

Teresa Villalba, Jorge Medina, Nerea Ramos, Arantxa Cejudo
Àrea d'Hematologia, Catlab, Centre AnalítiquesTerrassa



INTRODUCCIÓ

L'hemoglobina és la proteïna present en els eritròcits que transporta l'oxigen als teixits. Conté dues cadenes alfa i dues cadenes beta de globina, unides a un grup hemo cadascuna. Les hemoglobinopaties estructurals són conseqüència de mutacions en els gens que codifiquen aquestes cadenes i que donen lloc a proteïnes amb característiques físico-químiques determinades, anomenades hemoglobines variants. Hi ha més de mil variants d'hemoglobines i els quadres clínics varien entre asimptomàtics, nombrosos quadres entremitjos i malalties greus quan es presenten en estat homozigot. Les més freqüents són les hemoglobines C i S. Tenen una distribució geogràfica característica amb major prevalença a l'Àfrica. La forma homozigota de la HbS és la Drepanocitosi o anèmia de cèl·lules falciformes. És important la detecció dels portadors per tal de prevenir o fer un diagnòstic precoç d'aquestes malalties.

OBJECTIUS

Analitzar la quantitat d'hemoglobines variants detectades al nostre laboratori i les tècniques útils per el diagnòstic. Descriure les dades de l'hemograma dels pacients amb hemoglobinopaties heterozigotes C i S.

DETECCIÓ I MATERIAL I MÈTODES

En el nostre laboratori, en la validació dels hemogrames, s'afegeixen estudis d'hemoglobina A2 i F (estudis de betatalassèmia) per HPLC en microcitosis mantingudes no ferropèniques, especialment en nens i gestants. També investiguem els pics d' hemoglobines variants que apareixen durant l'anàlisi de la HbA1c per HPLC. A qualsevol sospita per HPLC d'una hemoglobina variant es fa estudi per electroforesi alcalina i si els resultats no són concloents remetem les mostres a un centre de referència. Per l'hemograma hem utilitzat els equips Sysmex XE 2100 i XN de Roche Diagnostic. Per l'anàlisi de HbA1c, HbA2 i HbF hem utilitzat els HA-8160 i HA8180v de Menarini Diagnostic (HbA2 i F pel HA-8160) fins a 2015, i els equips D-100 (HbA1c) i D-10 (HbA2 i F) de BioRad durant la segona meitat de 2015. Per l'electroforesi utilitzem el sistema Hydrasis de Sebia.

RESULTATS

Proves practicades durant el període 2011-2015 i resultats d'electroforesi

Hemogrames	HbA2	HbA1c	Electroforesis
2589873	3481	435333	617

Electroforesis	
hemoglobines (alcalina)	617
HbAC	117
HbAS	297
Sense bandes anòmales	58
HbSC	6
HbSS	8
Altres, veure informe adjunt	131

ICONOGRAFIA

HbAS

Resum de dades d'hemograma, i valors d'HbA2 i F segons els resultats d'electroforesi (traient els pacients amb ferropènia)

	RBC	HB	FERRITINA	VCM	HBf %	HBA2 %
HBAC	N=101					
MITJANA	5,10	13,52	102,59	75,38	0,80	3,36
DS	0,56	1,76		6,12	0,95	0,46
HBAS	N=272					
MITJANA	5,06	13,30	98,07	78,58	1,14	4,02
DS	0,63	1,62		7,92	1,68	0,40
NORMAL	N=41					
MITJANA	4,56	12,21	88,92	83,53	0,43	2,59
DS	0,90	2,40		10,18	0,25	0,52

CONCLUSIONS

- Amb la nostra estratègia es poden detectar dintre de la rutina de treball un nombre significatiu de portadors d'hemoglobinopaties.
- Portadors d'hemoglobines com la S o la C poden tenir hemogrames completament normals.
- Es recomana, si cal fer consell genètic d'hemoglobinopatia, fer HPLC, ja que no es pot descartar l'estat de portador amb hemograma normal.

