

EL AMPLIO ESPECTRO DE LAS TALASEMIAS ASOCIADAS A HEMOGLOBINOPATÍAS ESTRUCTURALES

Judit Vidal Pérez ¹, Teresa Villalba Hernández ², Miquel Díaz Valls ¹, Jorge Medina Ugarelli ².
¹Hospital Mutua, Terrassa, ²Catlab, Viladecavalls

INTRODUCCIÓN: Nuestra área geográfica presenta una alta tasa de inmigración procedente de regiones con elevada prevalencia de hemoglobinopatías. Como resultado, hemos observado un aumento en el diagnóstico de talasemias y hemoglobinopatías estructurales. Las talasemias se caracterizan por un defecto en la síntesis de una o varias cadenas globina, mientras que las hemoglobinopatías estructurales son alteraciones cualitativas en las que se sintetizan cadenas globina anómalas que afectan su estructura, como la Hb S y la Hb C. En algunos casos, se identifican dobles heterocigotos, es decir, personas portadoras de ambos tipos de hemoglobinopatías.

OBJETIVOS: Describir los hallazgos en los parámetros hematológicos (Hb, VCM, recuento de hematíes), así como los patrones electroforéticos y cromatográficos identificados en los casos registrados en nuestra área.

MATERIAL Y MÉTODO: Se emplearon tres técnicas complementarias: electroforesis capilar (Capillarys, Sebia), HPLC en modo variante (G11, Tosoh) o HPLC en modo talasemia (Variant II, Bio-Rad) y, en casos seleccionados, electroforesis alcalina (Hydrasis, Sebia). Ante la sospecha de talasemia con estudio de beta-talasemia negativo o en estudios familiares, se realizó un análisis de alfa-talasemia mediante Alpha Strip Assay (Viennalab). Para casos complejos, se llevó a cabo secuenciación en un centro de referencia externo. A continuación, se analizaron los perfiles electroforéticos y cromatográficos para identificar y caracterizar las hemoglobinopatías presentes en cada caso. Algunos de estos casos son únicos o se han observado en una sola familia; en otros, se presentan los valores hematológicos característicos de la serie.

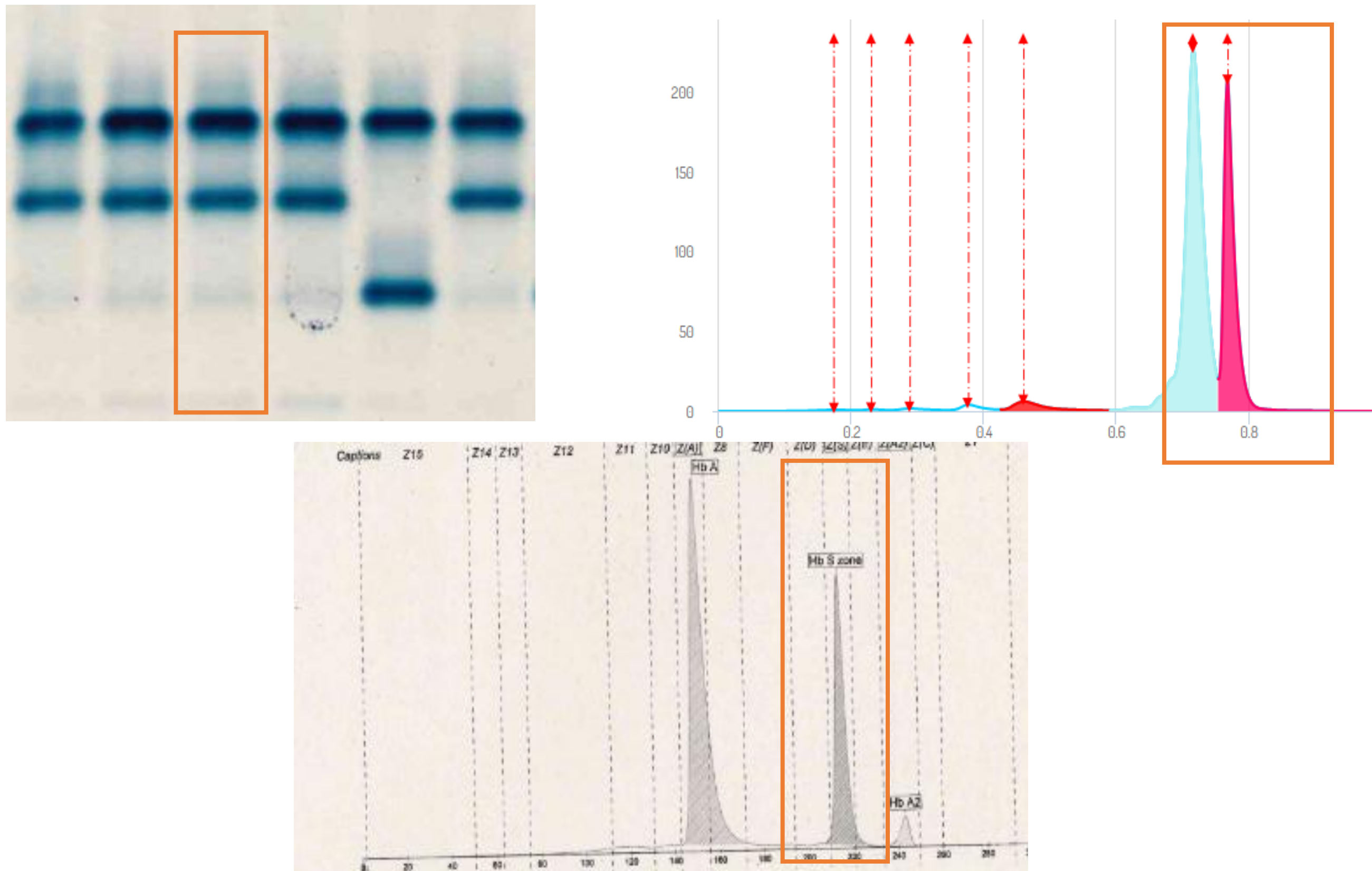
RESULTADOS: Se analizaron 2073 muestras en el año 2024, de las cuales 880 correspondieron a talasemias y 69 a talasemias asociadas a hemoglobinopatías estructurales. En los siguientes recuadros se muestran los promedios y las desviaciones estándar (SD) obtenidos para los parámetros hematimétricos, así como los patrones cromatográficos y electroforéticos de las hemoglobinopatías diagnosticadas.

HbS/α+ heterocigota (N:39)

Nº Hematies x10¹²/L (SD): 5,36(0,6); Hb g/dL (SD):13,55(1,4); VCM fL (SD): 77,64(3,4).

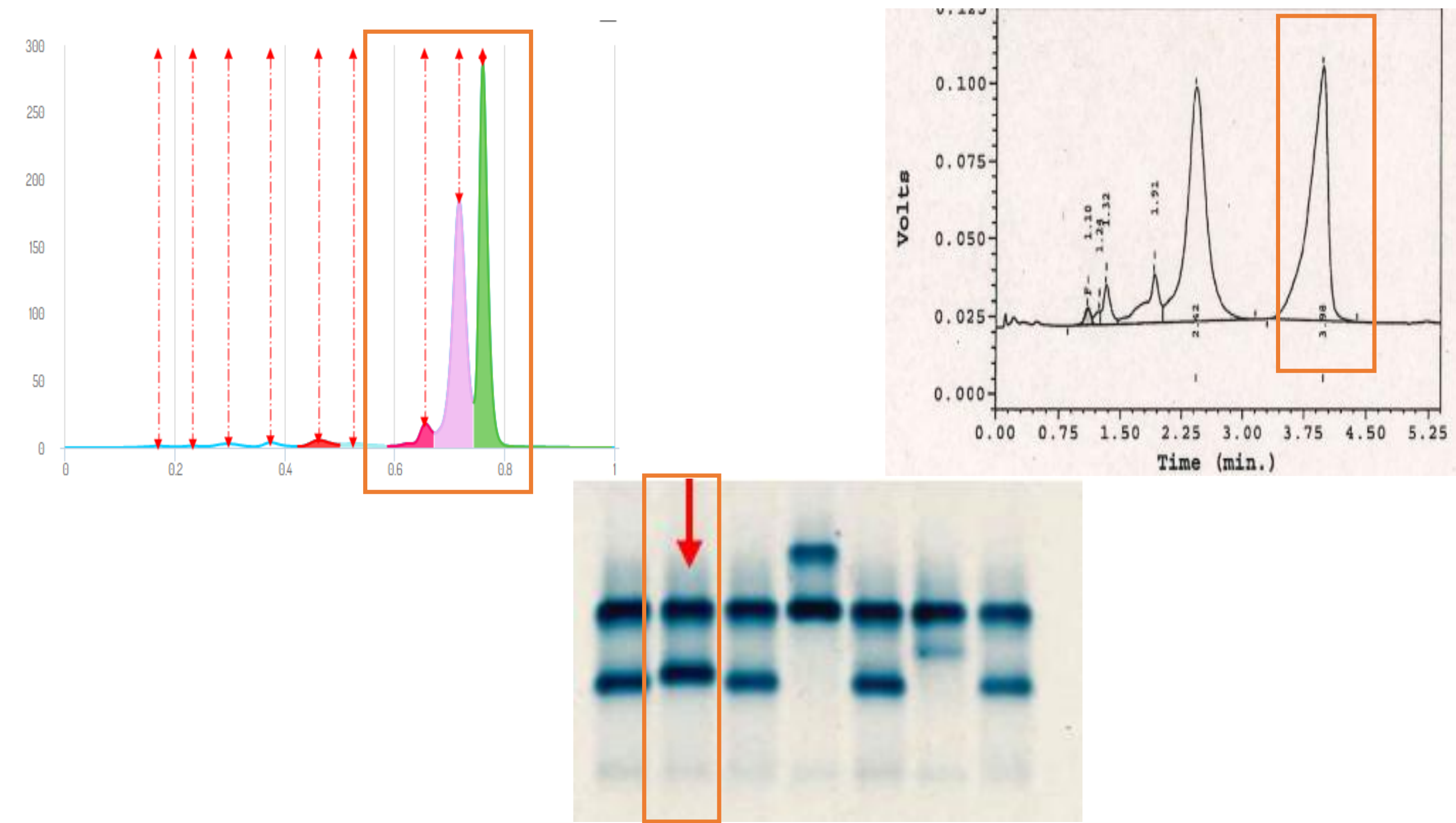
HbS/α+ homocigota (N:20)

Nº Hematies x10¹²/L (SD): 5,55 (0,48), Hb g/dL (SD): 11.90 (1,29), VCM fL (SD): 68,15 (3,82).



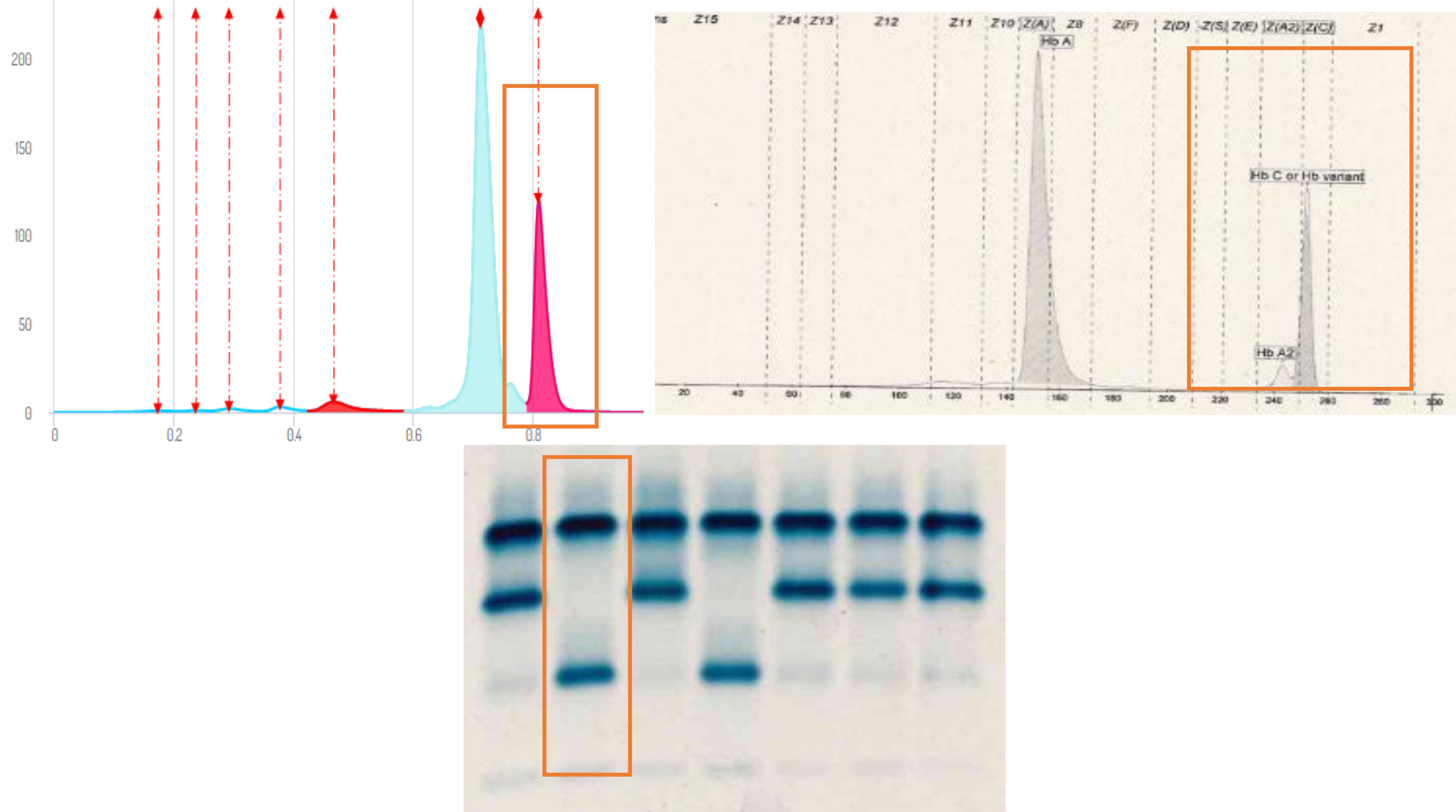
Hb Mobile Heterocigota/ α+ (N:1)

Nº Hematies x10¹²/L: 5,73; Hb g/dL:15,9; VCM fL: 80,8.



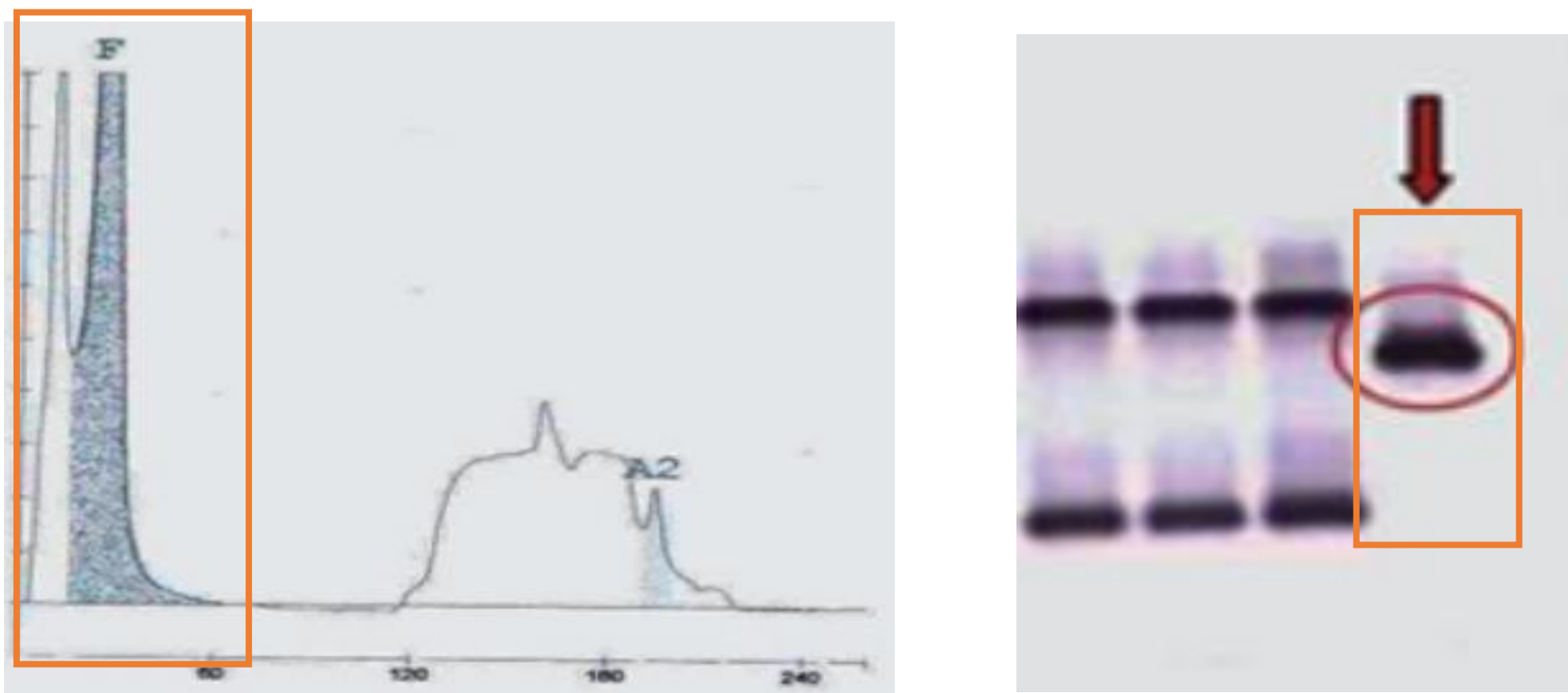
α+/HbC (N:4)

Nº Hematies x10¹²/L (SD): 5,76 (0,47); Hb g/dL (SD): 12,77 (0,5); VCM fL (SD): 69,65 (4,39).



β-Mayor (N:1)

Nº Hematies x10¹²/L: 3,06; Hb g/dL: 7,3; VCM fL: 71,6.



Presencia mayoritaria de HbF + ausencia HbA

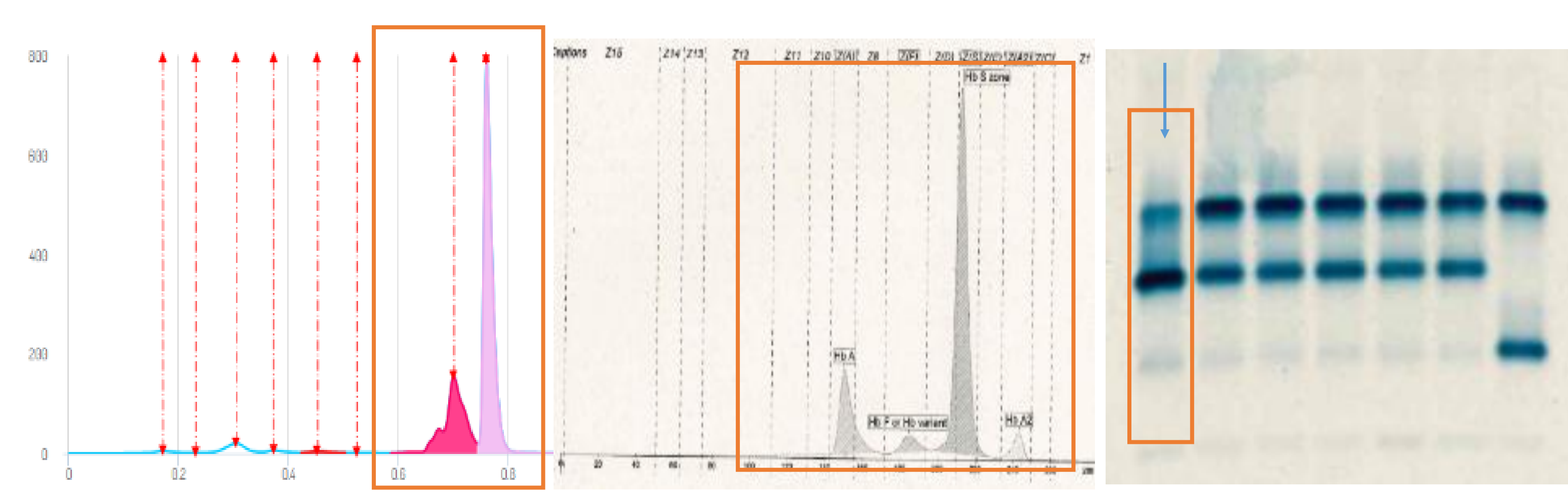


EL AMPLIO ESPECTRO DE LAS TALASEMIAS ASOCIADAS A HEMOGLOBINOPATÍAS ESTRUCTURALES

Judit Vidal Pérez ¹, Teresa Villalba Hernández ², Miquel Díaz Valls ¹, Jorge Medina Ugarelli ².
¹Hospital Mutua, Terrassa, ²Catlab, Viladecavalls

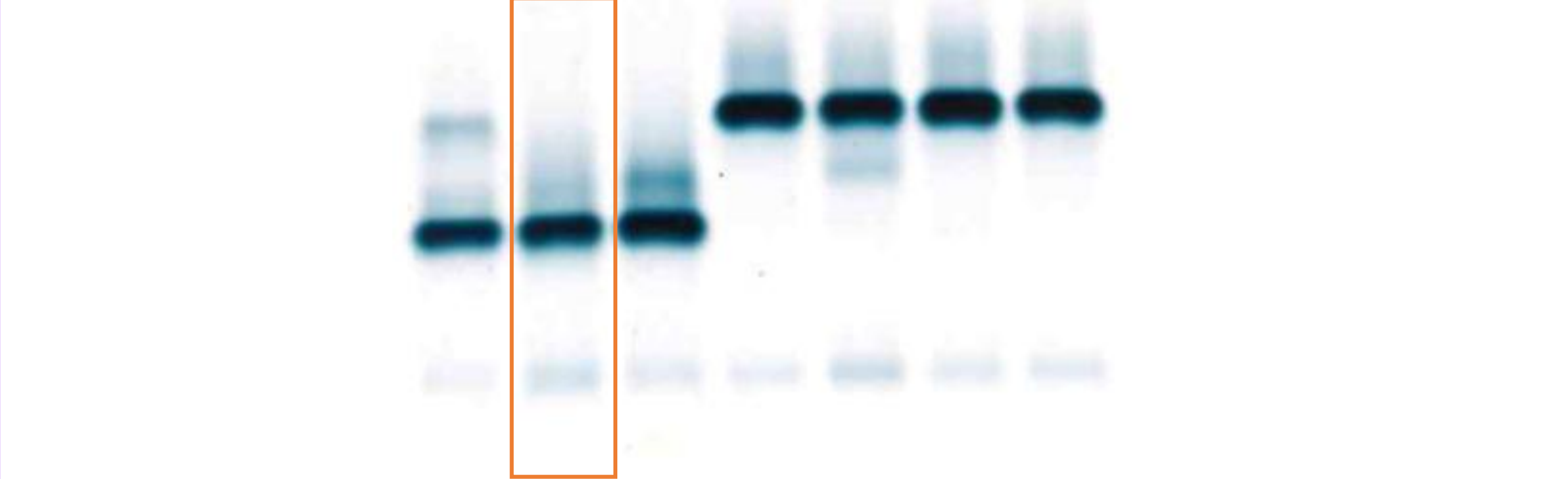
β^+ /HbS (N:1)

Nº Hematies x10¹²/L: 3,62; Hb g/dL: 9,3; VCM fL: 78,5.



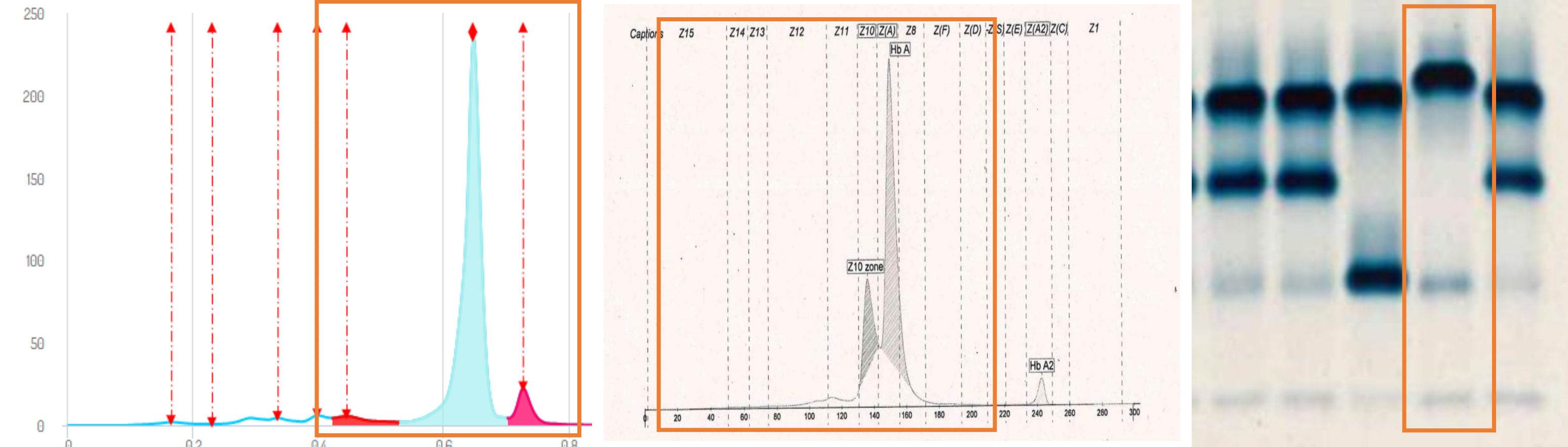
β^0 /HbS (N:1)

Nº Hematies x10¹²/L: 3,45; Hb g/dL: 8,2; VCM fL: 73,1.



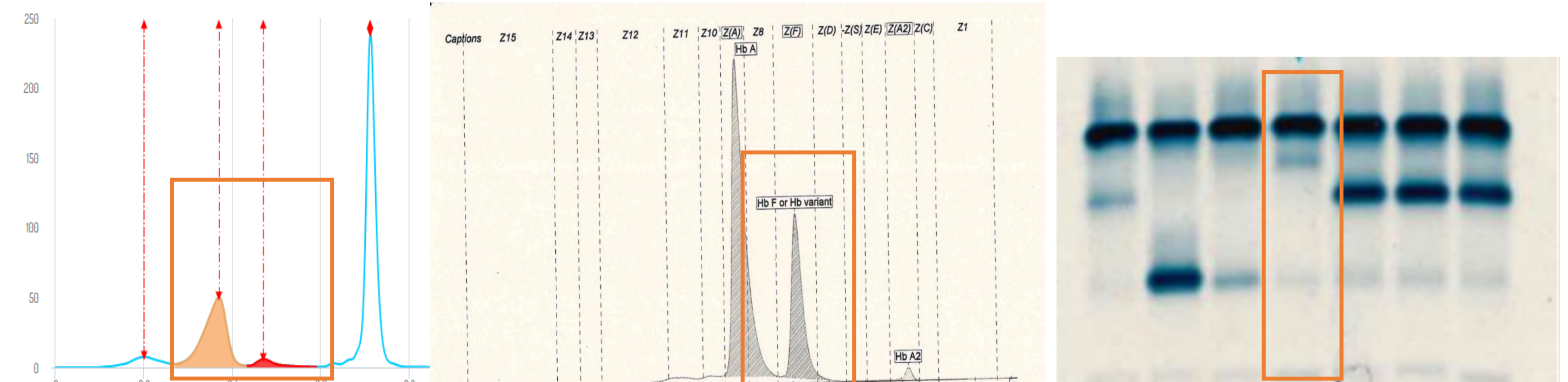
β^0 /Hb Hope (N:1)

Nº Hematies x10¹²/L: 5,31; Hb g/dL: 8,7; VCM fL: 54,6.



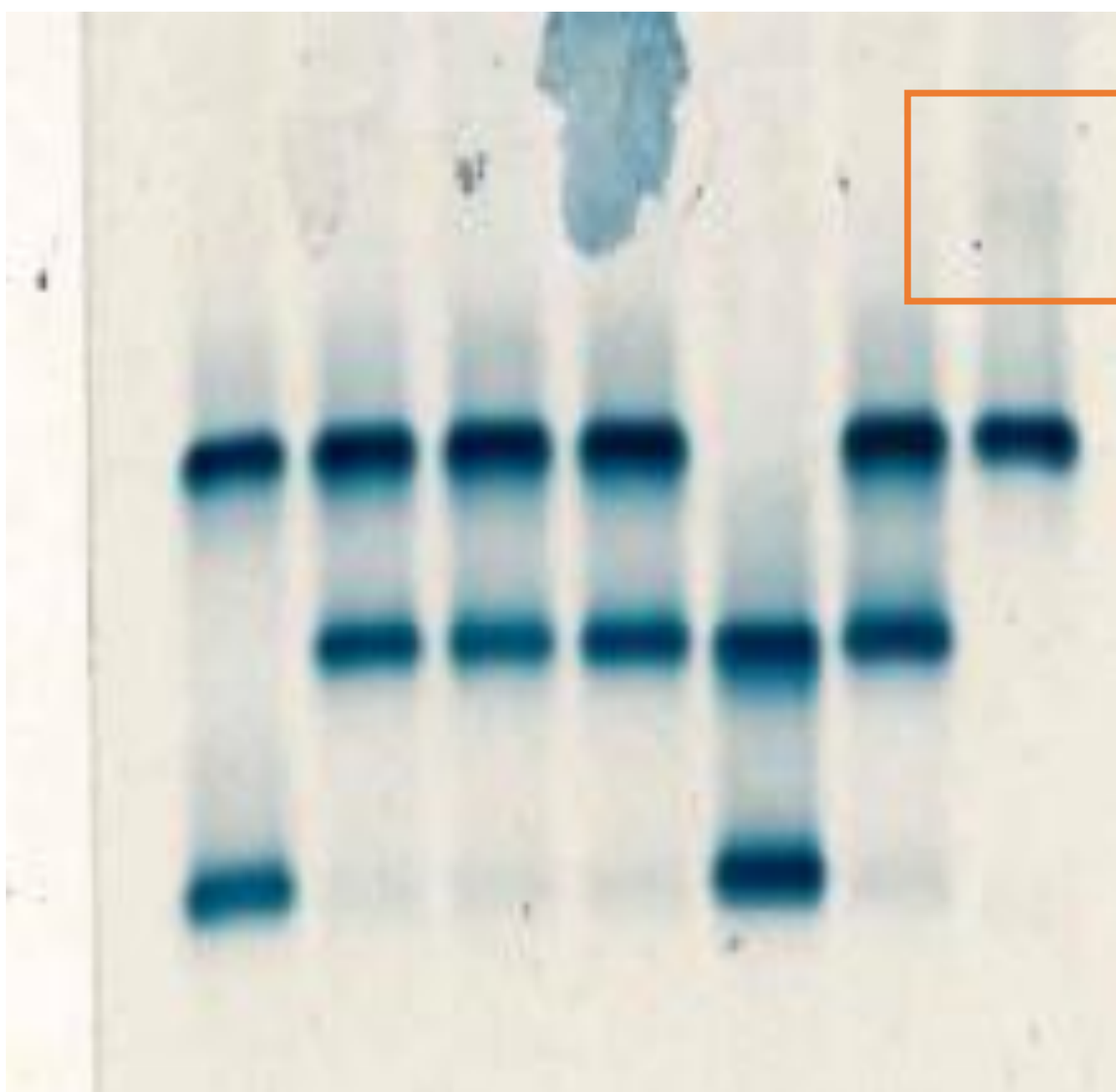
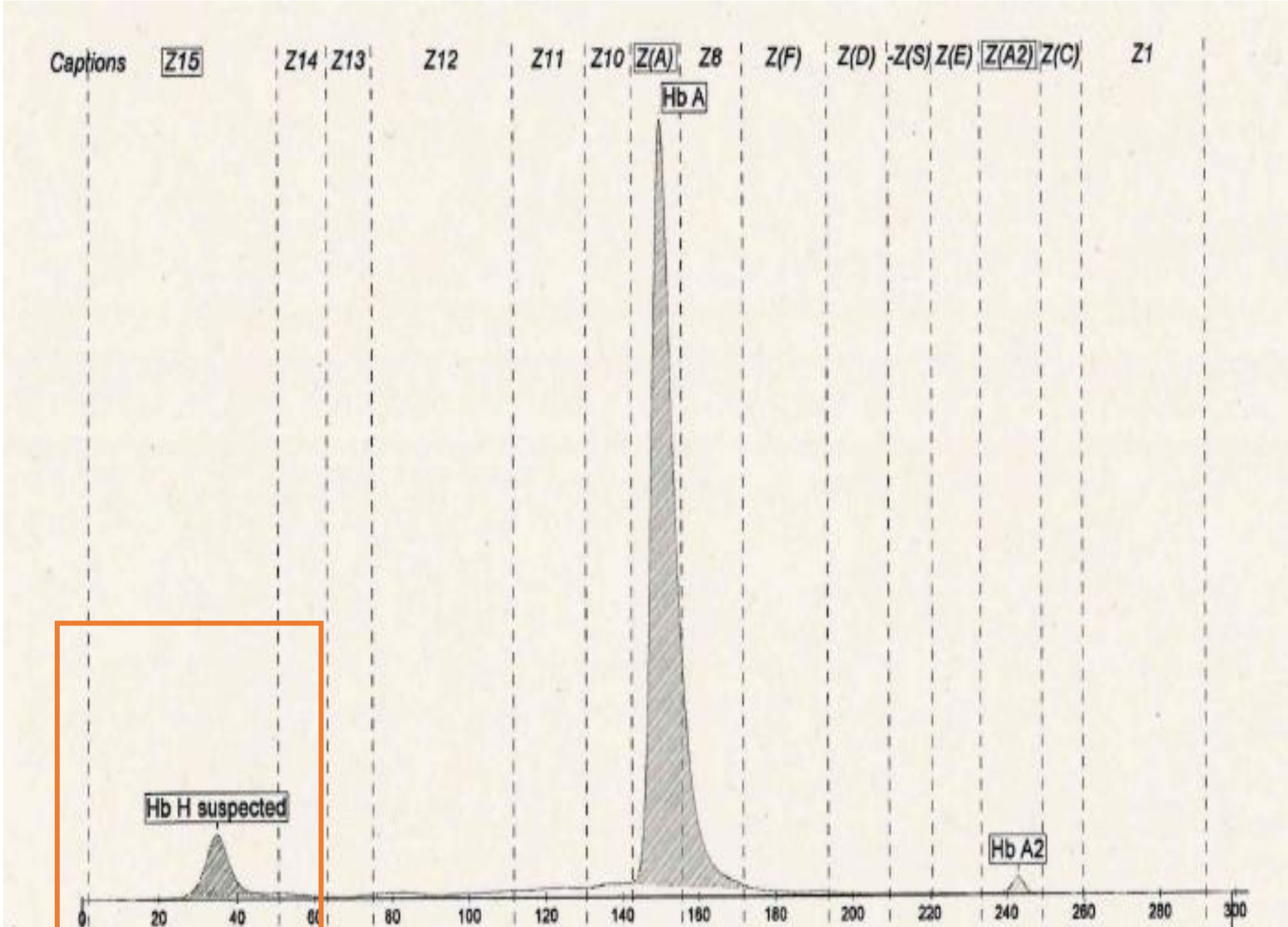
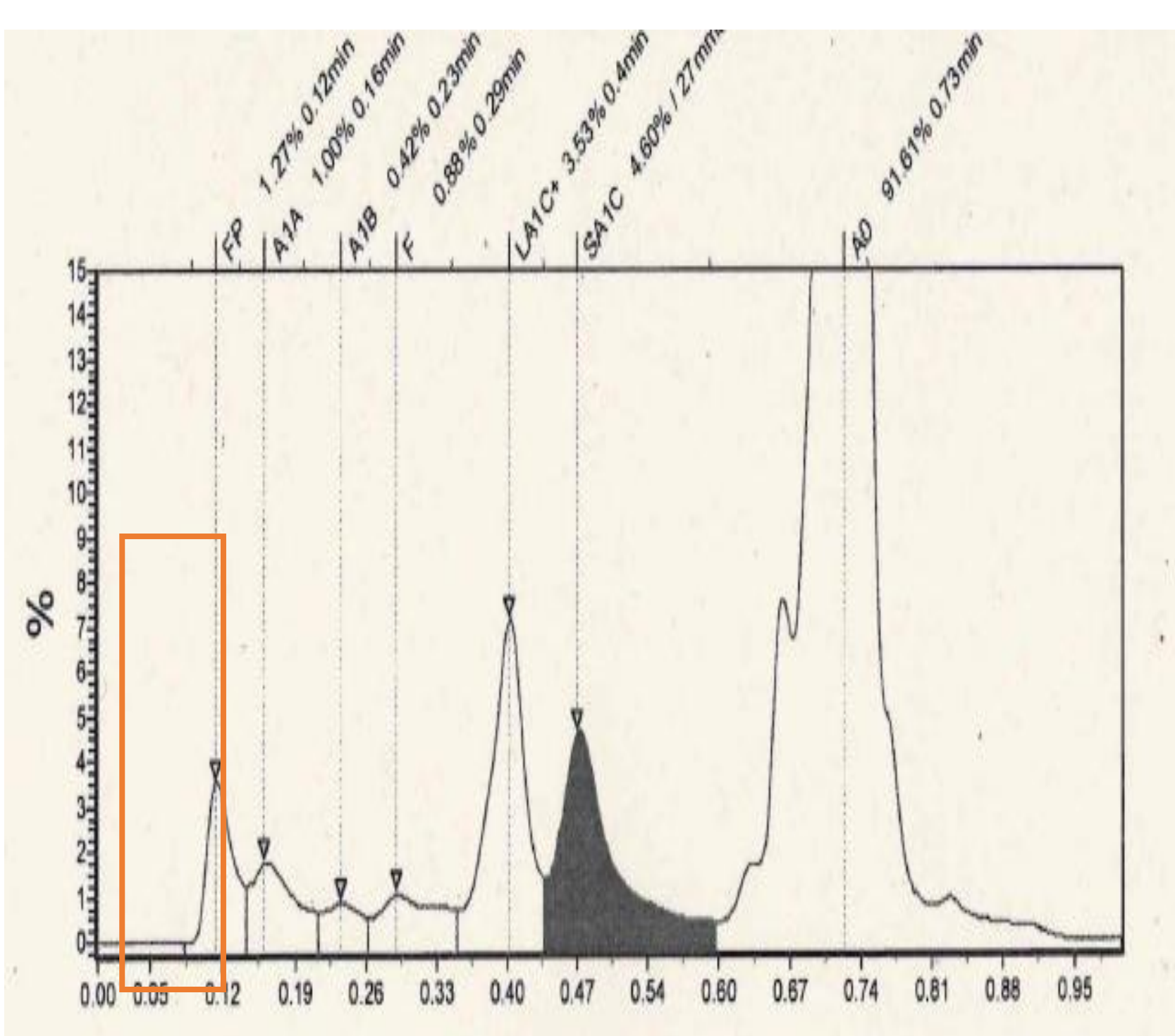
β^d -Talasemia (N:54)

Nº Hematies x10¹²/L (SD) 5,18 (0,93); Hb g/dL (SD) 12,48 (1,97);
VCM fL (SD) 76,03 (10,62).



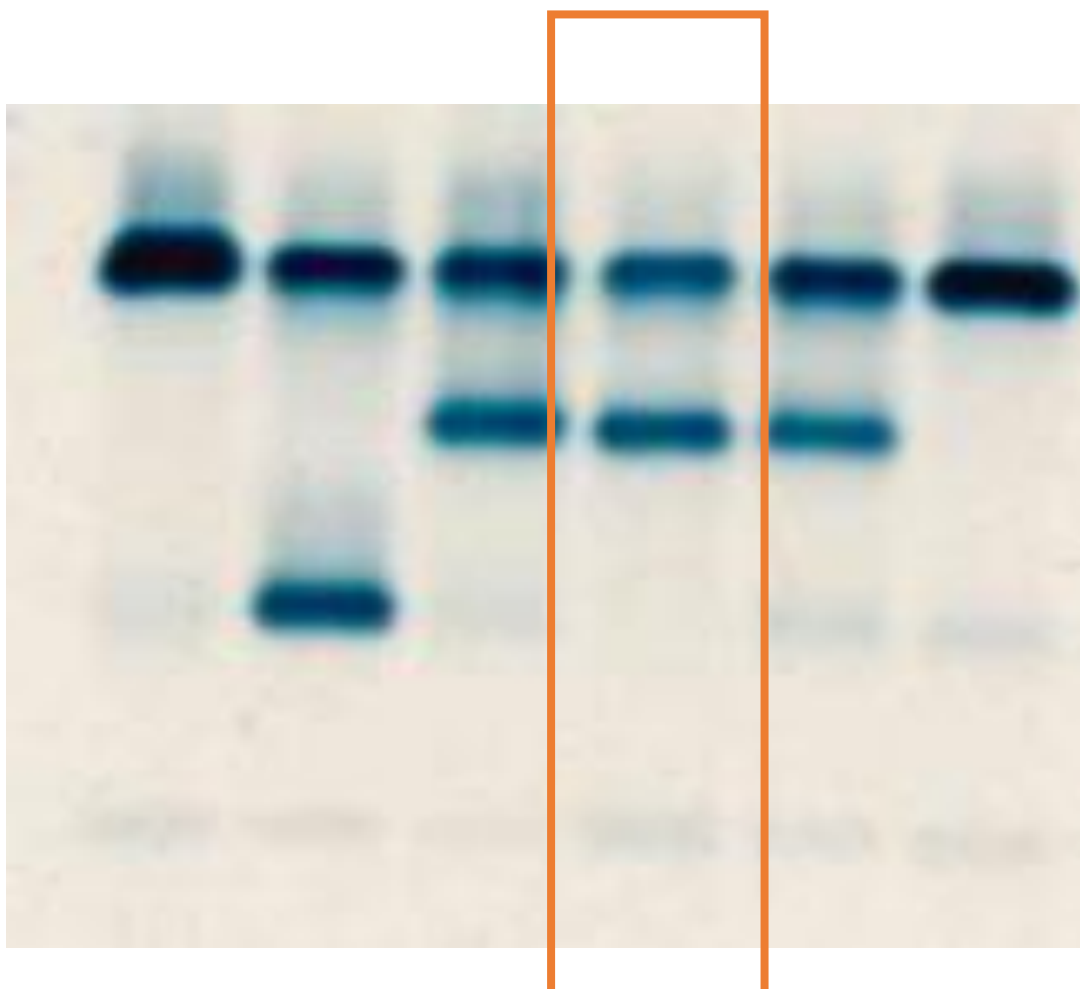
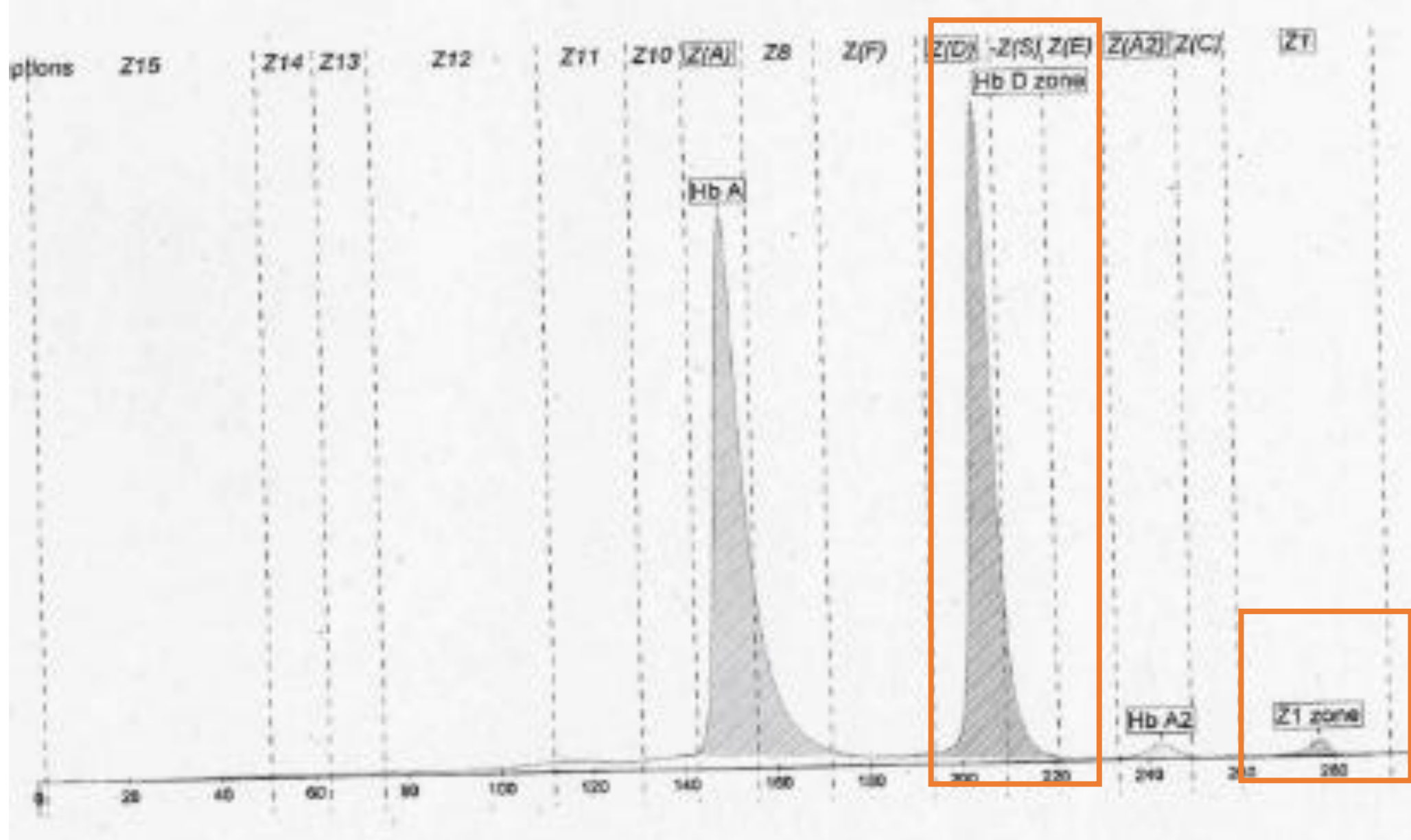
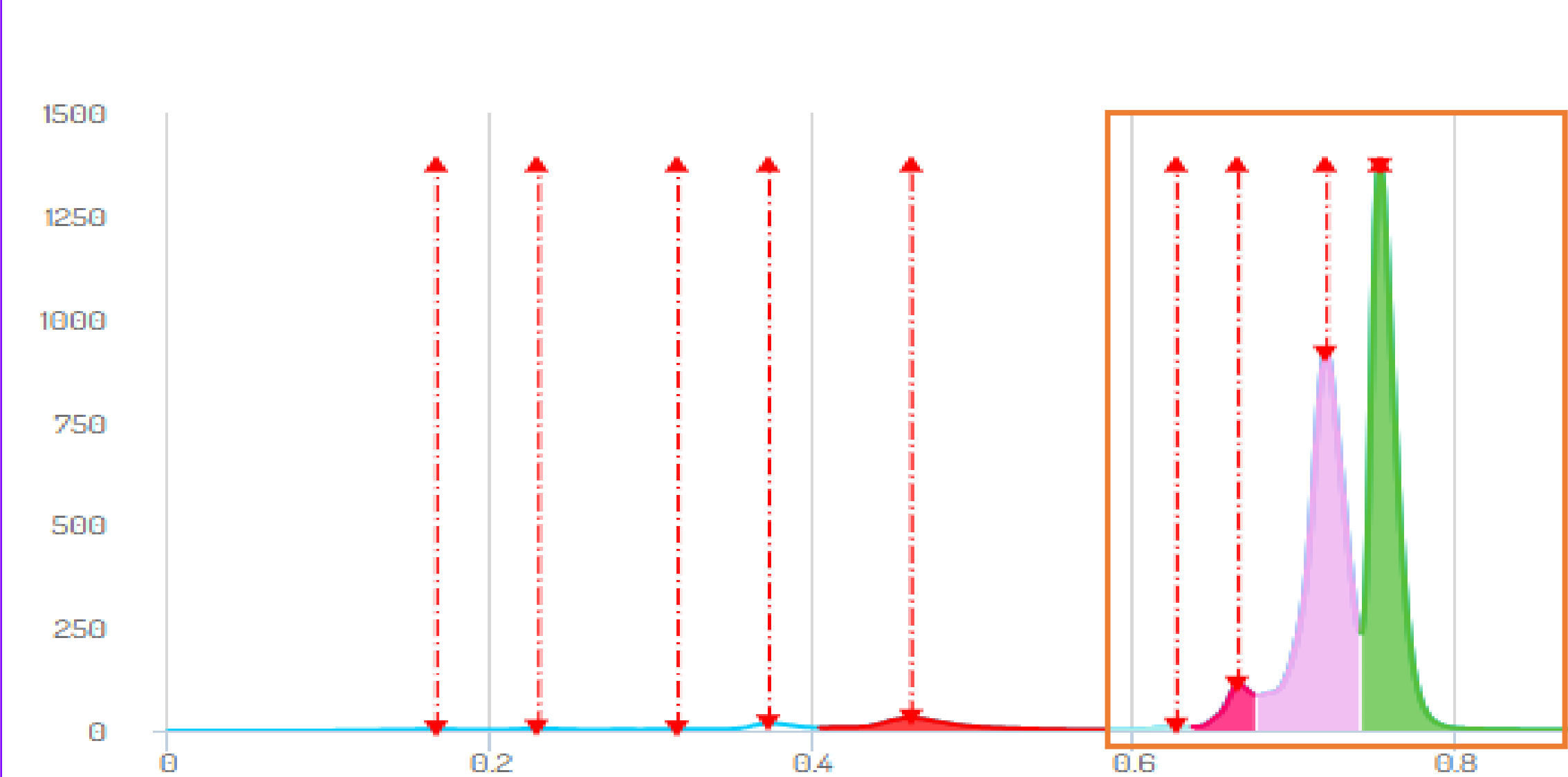
HbH (N:1)

Nº Hematies x10¹²/L: 5,29; Hb g/dL: 9,6; VCM fL: 62,4.



Hb G-Philadelphia/ α^+ homocigota (N:1)

Nº Hematies x10¹²/L (SD): 5,82, Hb g/dL (SD): 9,3, VCM fL (SD): 59,1.



CONCLUSIÓN: Los parámetros hematimétricos, junto con los perfiles electroforéticos y cromatográficos, permiten identificar hemoglobinopatías combinadas que, a priori, podrían confundirse como una sola entidad clínica, lo que facilita un diagnóstico más preciso y eficaz.

