



CURSO PREVIO 16 · 17 y 18  
NUEVAS ESTRATEGIAS ASOCIADAS AL CULTIVO DE CÉLULAS MADRE

## HEMOGLOBINOPATIAS DETECTADAS EN GESTANTES POR VARIANTES EN HbA1c.

Sara Muñoz Hortigüela, Esther Sánchez Domingo, Teresa Villalba Hernández, Jorge Medina Ugarelli, Catlab, Viladecavalls.

### INTRODUCCIÓN

Las hemoglobinopatías son alteraciones en la síntesis de hemoglobinas, tanto por alteraciones cuantitativas (talasemias) como estructurales de las cadenas globina (hemoglobinopatías estructurales). Son alteraciones hereditarias y resulta de interés su detección en periodo prenatal. En los últimos años, a raíz de la pandemia por SARS-CoV2, hemos visto un aumento en el número de determinaciones de HbA1c en gestantes y ello ha supuesto la detección de algunos casos de hemoglobinas variantes.

### OBJETIVOS

Revisión de los casos de hemoglobinopatías detectadas en el laboratorio, en la sección de hematología, durante los años 2022-2023.

### MATERIAL Y METODOS

Se han revisado los resultados de los análisis HbA2 y HbF y de electroforesis de hemoglobina a pH alcalino practicados a gestantes en nuestro laboratorio desde el 1/1/2022 al 31/12/2023. Se han seleccionado aquellas pacientes con diagnósticos tales como gestación, control de embarazo... las procedencias obstetricia y ginecología y unidades de seguimiento gestacional por comadronas, y también si simultáneamente en la misma analítica se solicitaba un test de Coombs indirecto o una analítica de screening de aneuploidías durante el embarazo. Durante la validación de los resultados de laboratorio, a juicio del facultativo, se pueden añadir estudios de hemoglobinopatías (initialmente HbA2 y HbF) en pacientes con microcitosis severas o no aclaradas, y también cuando en el análisis de HbA1c por HPLC se detecta algún pico de hemoglobina variante.

Analizadores utilizados en el laboratorio: Hemograma, Sysmex XN 9100; HbA1c: G-11, Tosho; Hb A2 i F: Capylaris3, Sebia; EHFB (electroforesis Hb alcalina): Hydrasys, Sebia; Estudio alfa talasemia: PCR (Viennalab).

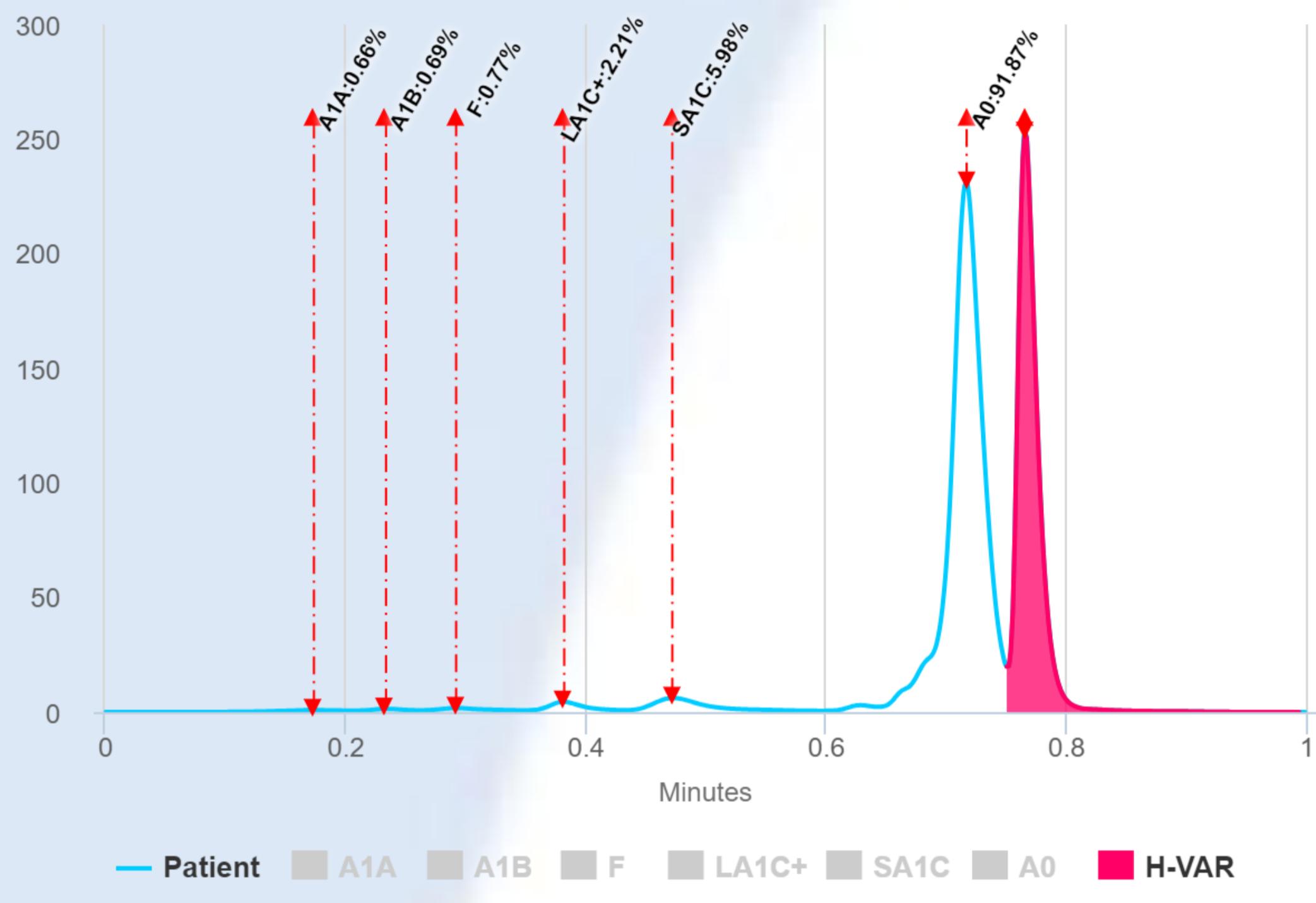


Figura 1. HbS heterozigota obtenida por HPLC en un estudio de HbA1C

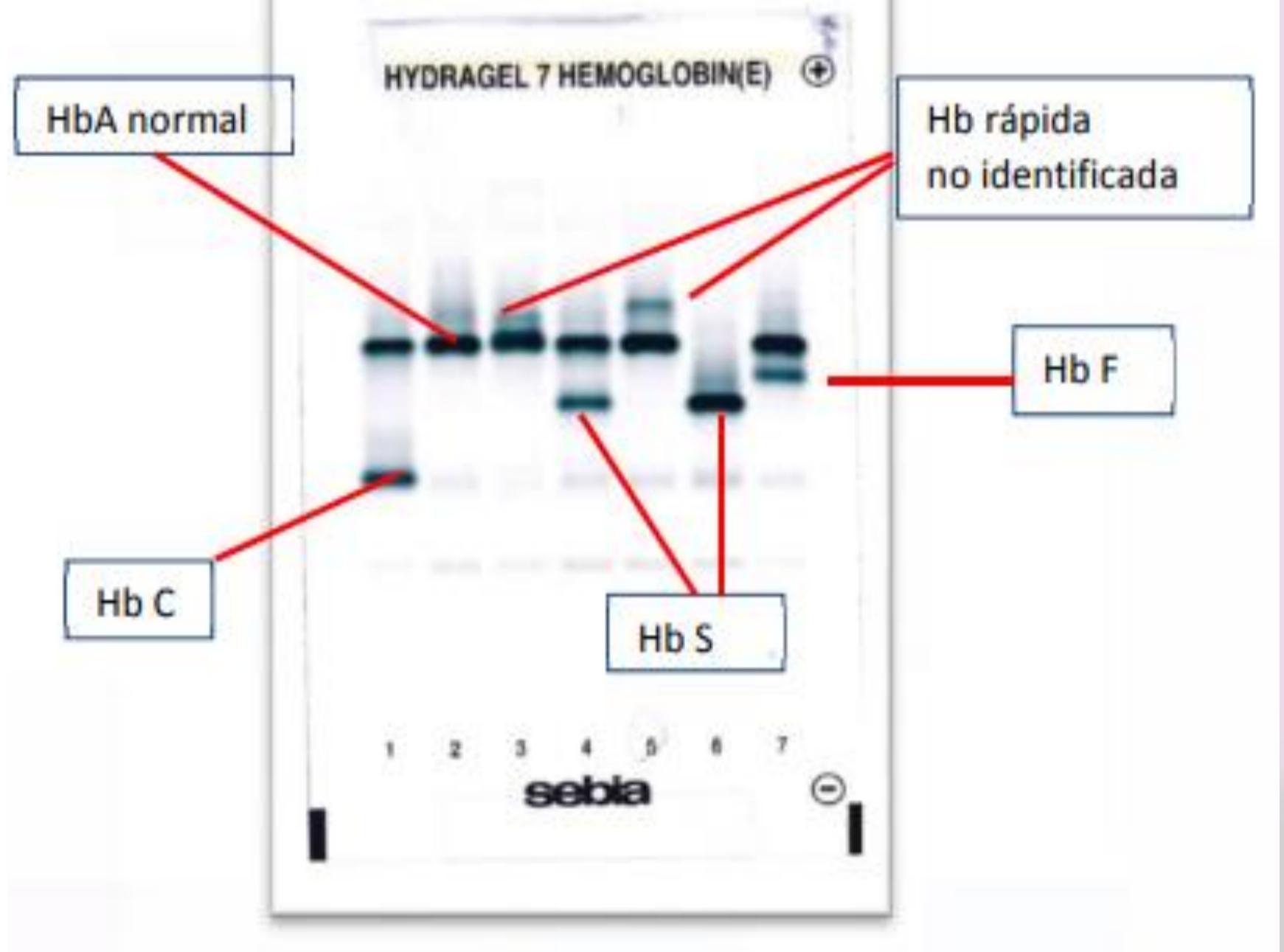
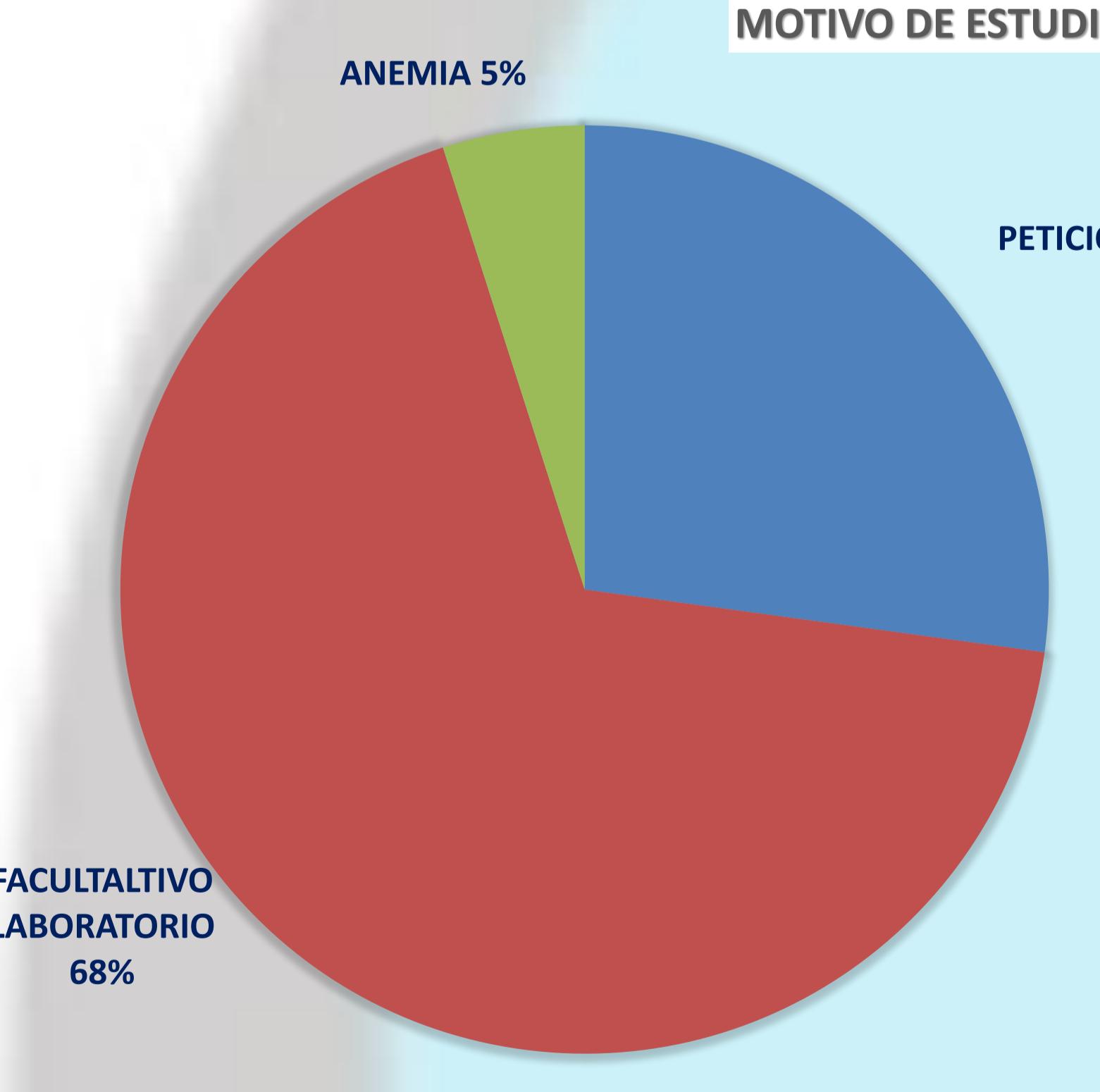


Figura 2. Ejemplos de patrones de Electroforesis en gel

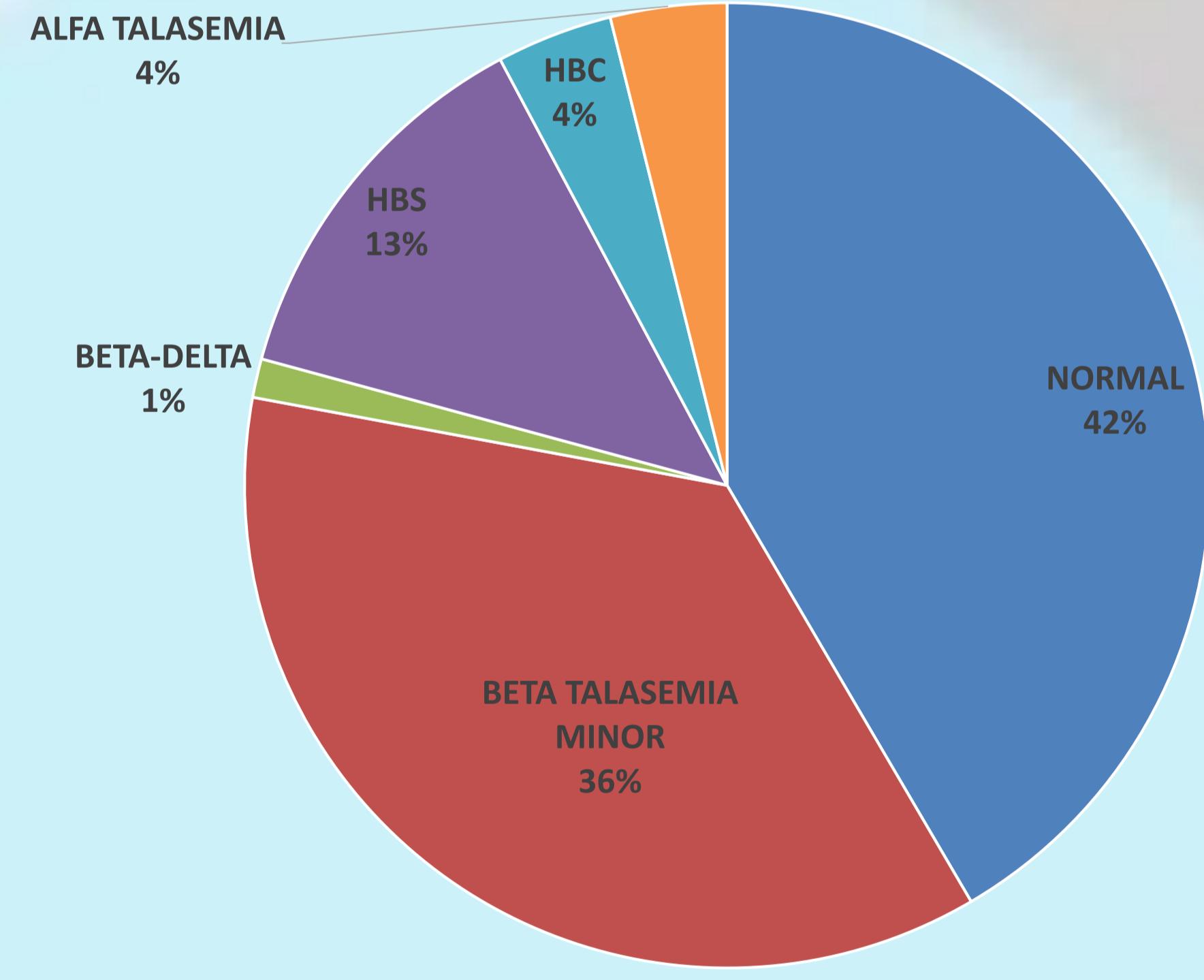
### RESULTADOS

Durante el periodo de estudio se han analizado en nuestro laboratorio 879044 hemogramas y 286698 determinaciones de HbA1c, es decir un 32.6% de los hemogramas tienen también determinación de HbA1c. Hemos hecho estudios de hemoglobinopatías a 77 gestantes. En 32 casos (41%) del total el estudio ha sido normal (generalmente microcitosis secundarias a ferropenia), no se han detectado hemoglobinopatías. En 22 casos (28%), el diagnóstico ha sido de betatalasemia menor y en 1 (1.2%) de beta-delta talasemia.

En cuanto a las hemoglobinopatías estructurales hemos detectado 10 (12.9%) portadoras de HbS (figura 1) y 3 (3.89%) portadoras de HbC. En 3 (3.89%) casos se llegó a un diagnóstico de portadoras de alfatalasemia.



### ESTUDIOS HEMOGLOBINOPATIAS



De todos los estudios practicados a estas gestantes 22 (28.57%) han sido solicitados por médico de cabecera y 55 (71.42%) de ellos han sido añadidos por el facultativo (hematólogo) del laboratorio.

Los motivos de ampliación han sido detección de pico de hemoglobina variante por análisis de HbA1c en 12 (16.90%) casos, analizar HbA2 en pacientes con microcitosis en 55 (77.46%) casos, y anemia en 4 (5.63%) de casos.

### CONCLUSIONES

En las analíticas practicadas a las gestantes se pueden detectar alteraciones de la síntesis de hemoglobinas mediante la revisión de datos del hemograma y la información obtenida de los analizadores de HbA1c por HPLC. Esta detección es muy relevante ya que permite una detección de portadoras que facilitará un **consejo genético** y un **diagnóstico precoz** que facilite el manejo de estos pacientes.

