

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 aneuploidias durante el embarazo. Durante la validación de los resultados de laboratorio, a juicio del facultativo, se pueden añadir estudios de hemoglobinopatías (inicialmente 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).

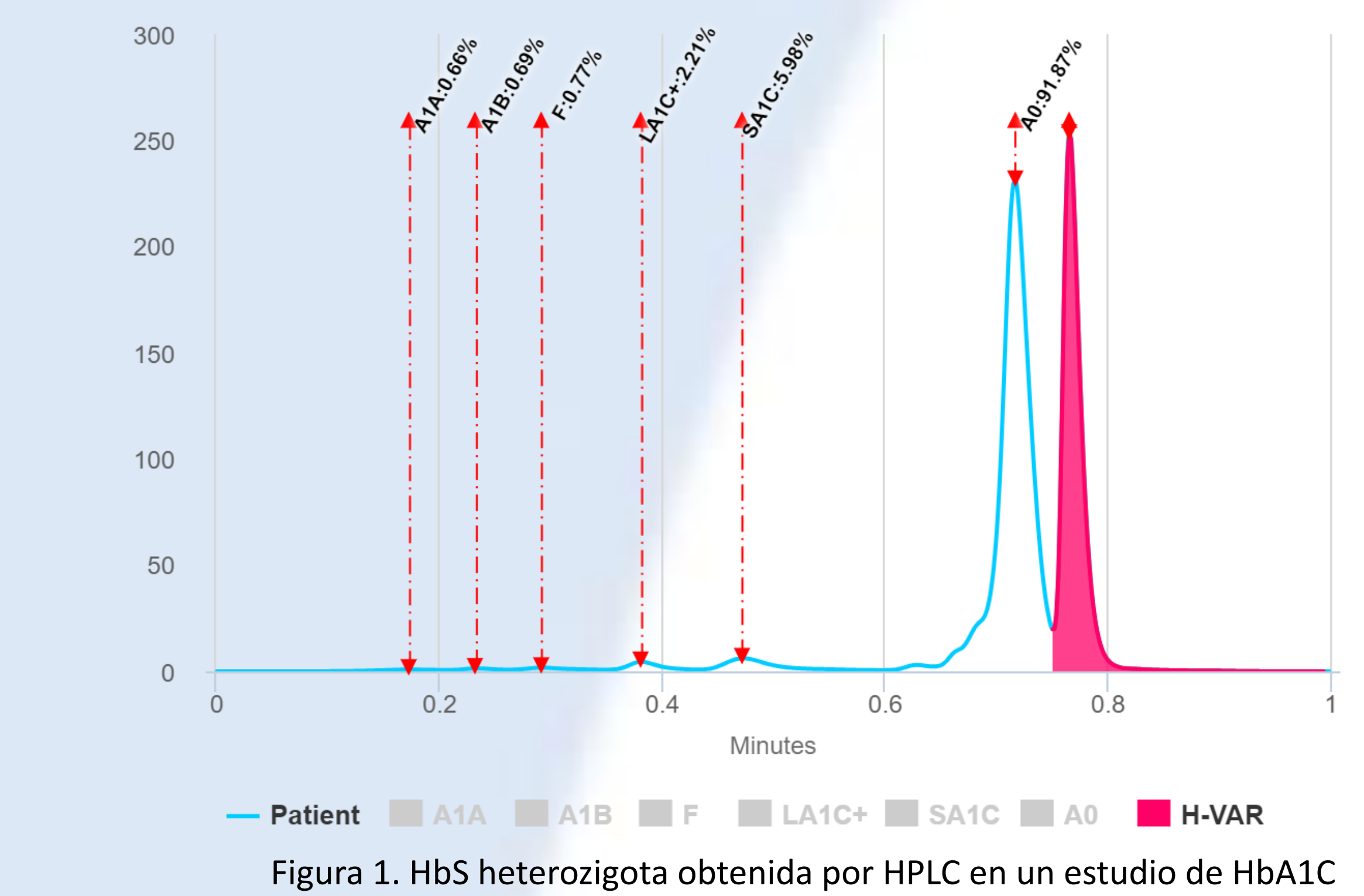


Figura 1. HbS heterozigota obtenida por HPLC en un estudio de HbA1C

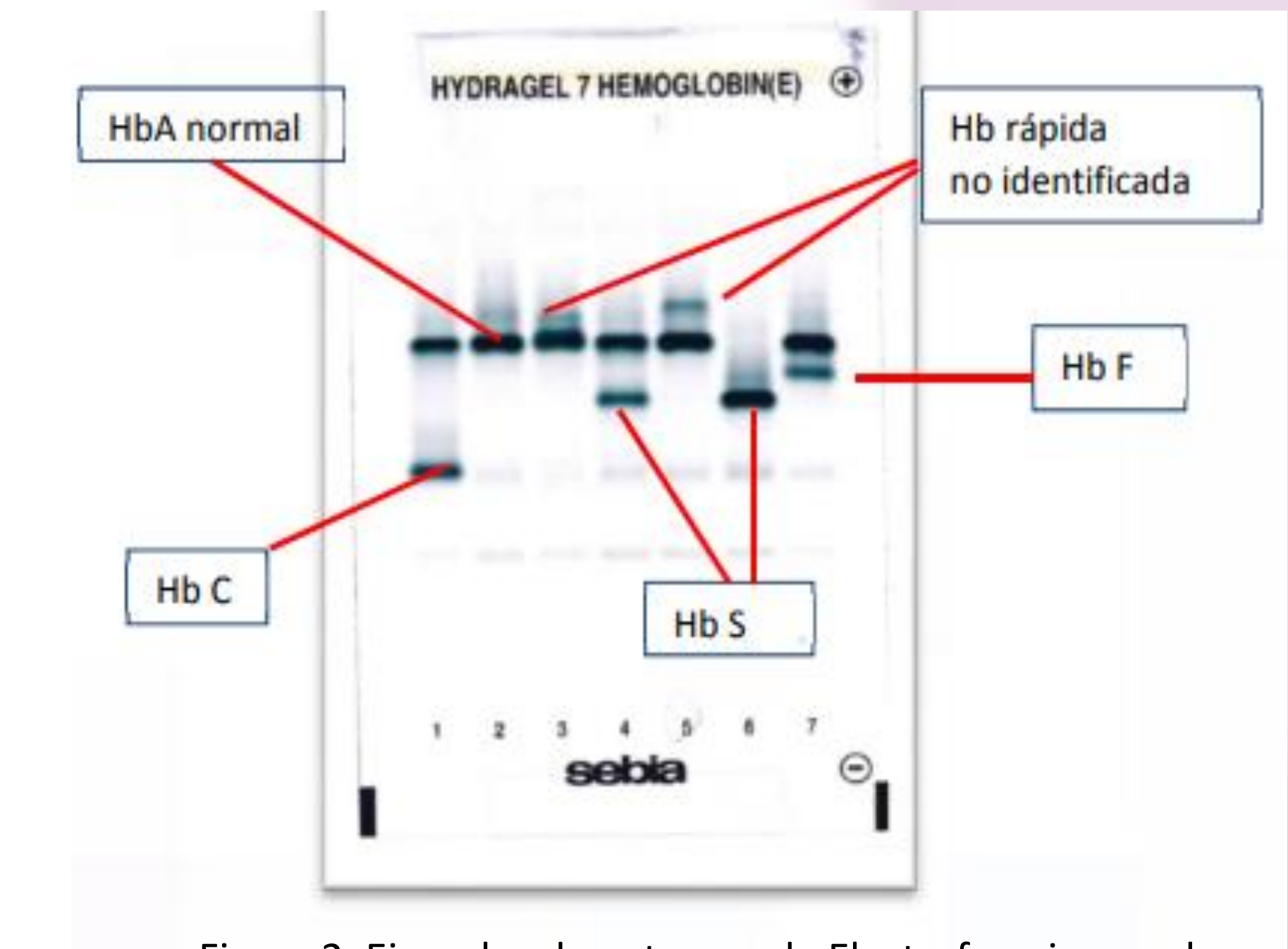
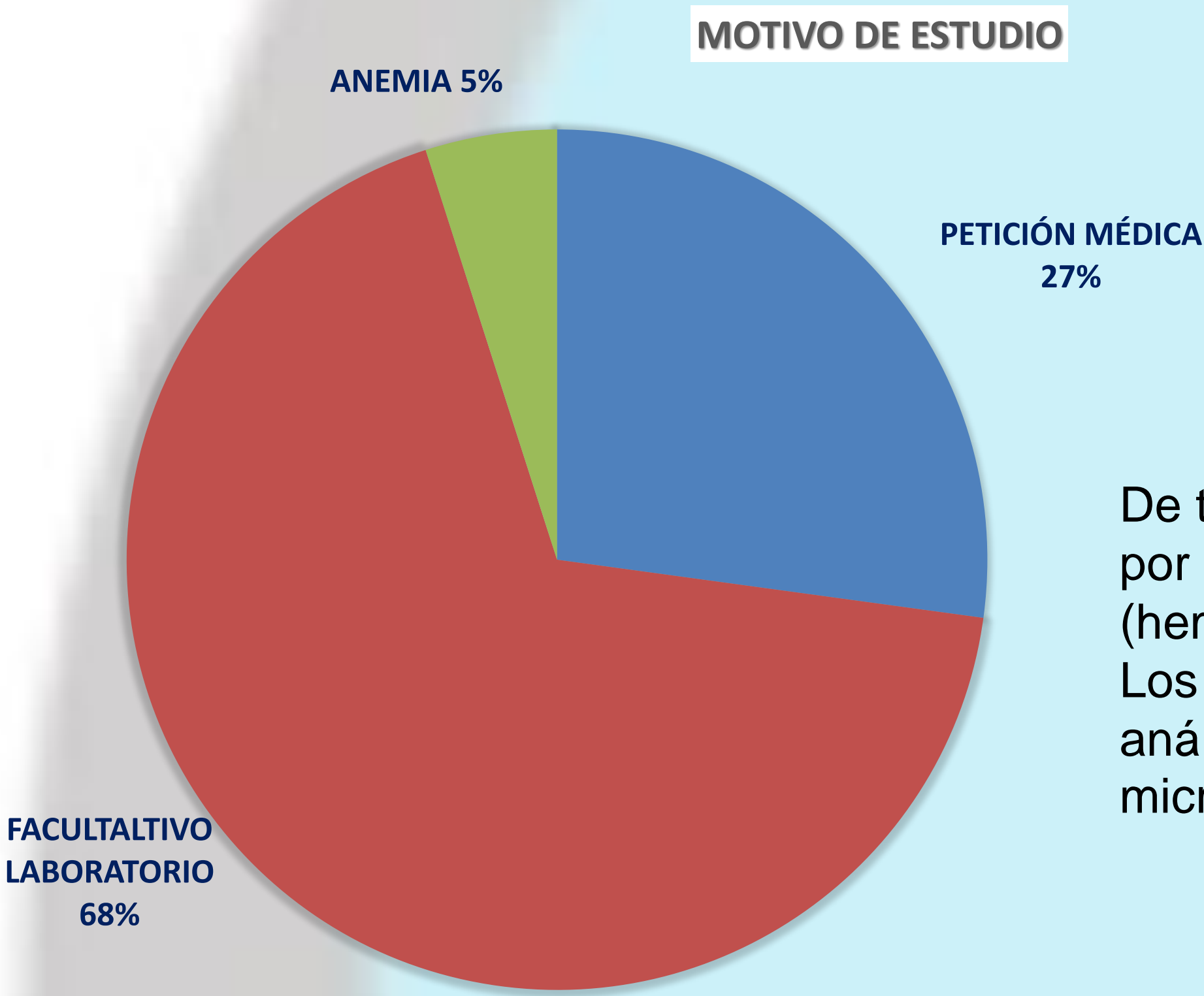


Figura 2. Ejemplos de patrones de Electroforesis en gel

RESULTADOS

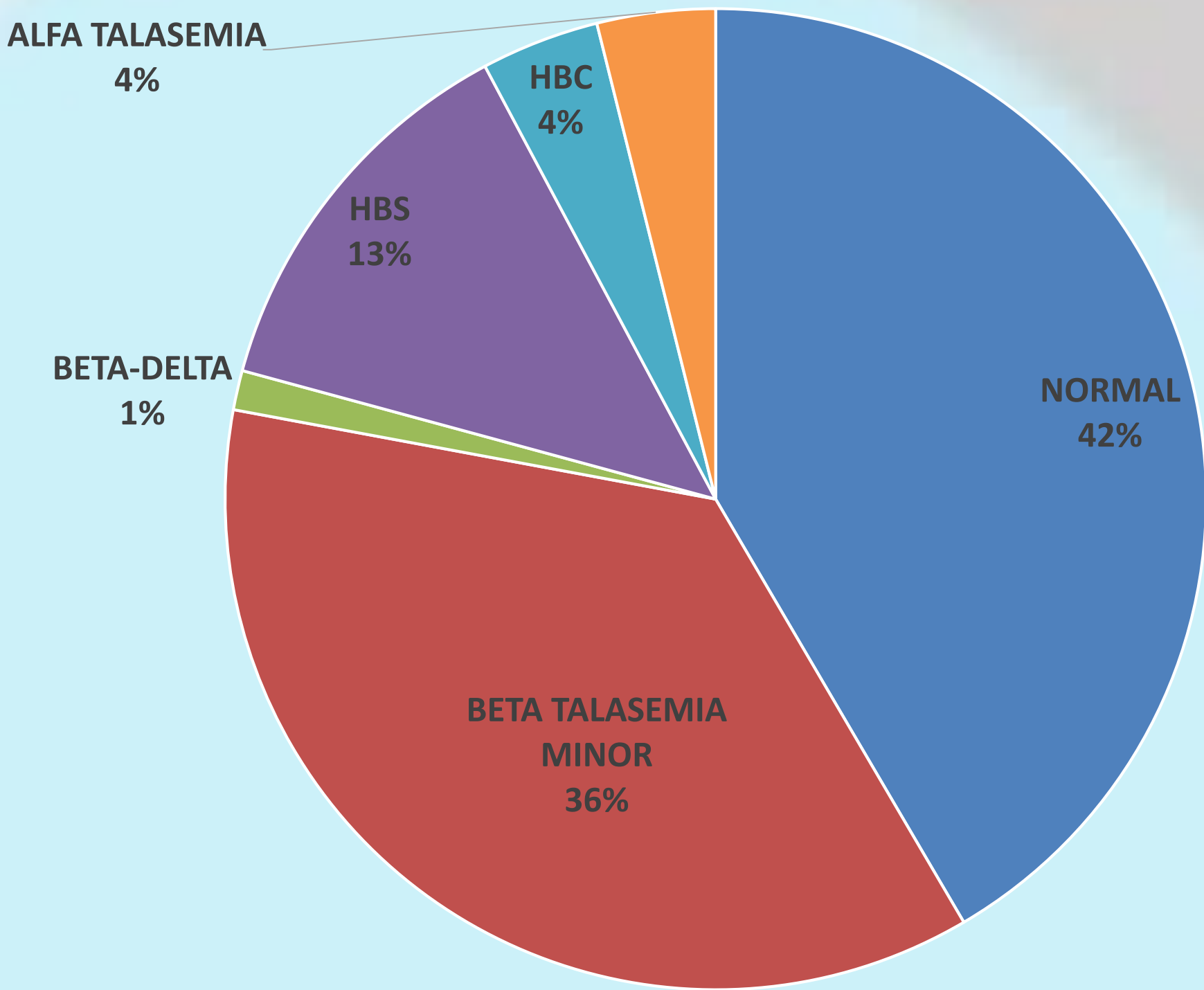
Durante el periodo de estudio se han analizado en nuestro laboratorio 879044 hemogramas y 286698 determinaciones de HbA1c, es decir un 32.6% de los hemogramas tienen también determinación de HbA1c. Hemos hecho estudios de hemoglobinopatías a 77 gestantes. En 32 casos (41%) del total el estudio ha sido 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 hemoglobinopatias 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.



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.

ESTUDIOS HEMOGLOBINOPATIAS



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.

