

HALLAZGO CASUAL DE LA HB MAPUTO [#B47(CD6)ASP#FDERECHATYR]. PRIMER CASO DESCRITO EN ESPAÑA

P. Ropero, F.A. González, A. Pascual, A. Mora, P. García, M.I. Saez y A. Villegas

Hematología y Hemoterapia Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Introducción: Las hemoglobinopatias estructurales son una serie de trastornos cualitativos de las cadenas de globina. Solamente aquellas que alteran zonas importantes de la molécula de Hb presentan manifestaciones clínicas. La mayor parte de ellas se han detectado mediante estudios electroforéticos de cribado, en la población normal o mediante análisis electroforéticos o de otra naturaleza, en pacientes con anemia hemolítica, poliglobulia o cianosis que son las situaciones patológicas mas frecuentes que pueden determinar.

Caso clínico: La propositus una mujer de 84 años de edad y natural de Santoña (Cantabria) nos fue remitida desde el servicio de digestivo para el estudio de anemia microcítica. Presentaba Hb 10,2g/dL; Hto 32,9%; VCM 64,2fL; HCM 19,9pg; RDW 20,1%; reticulocitos 1,3% y se diagnosticó de anemia ferropénica en base al estudio del metabolismo del hierro [Ferritina 4,7 ng/mL; Sideremia 14 mg/dL; Transferrina 465 mg/dL; IST 3%]. Sin embargo de forma casual en el estudio electroforético de Hb en acetato de celulosa a pH alcalino se separó una HbX anormal a la altura de la HbS, que no se separó a pH ácido. Por HPLC de intercambio iónico se eluyeron una Hb A y una HbX (37,5%). El estudio de cadenas de globina por HPLC de fase reversa reveló que la variante de Hb era de cadena #b (#b^A, #b^X, #a). La caracterización molecular mediante secuenciación automática mostró el cambio de G#fderechaT en el CD47 del 2º exón del gen #b globina, que corresponde con la Hb Maputo [#b47(CD6)Asp#fderechaTyr].

Conclusiones: Esta Hb es la primera vez que se identifica en España, previamente había sido descrita en una familia de raza negra de Mozambique y en una familia caucasiana en Estados Unidos, siendo, por tanto, la familia española la 3ª en el mundo. La 1ª fue identificada porque se encontraba asociada a una HbS agravándose el cuadro de anemia que presentaba la paciente, sin embargo, tanto en nuestro caso como en la familia americana los portadores heterocigotos son asintomáticos y el hallazgo fue casual. La Hb Maputo viene a confirmar que prácticamente la mayoría de las variantes estructurales de Hb originadas por mutaciones puntuales, desde el punto de vista clínico y en estado heterocigoto son asintomáticas, ya que se producen en zonas poco importantes para el funcionamiento normal de la Hb. El aminoácido (aa) 47 de la cadena #b de globina ocupa dentro de la molécula una posición externa en contacto con los residuos #b53, #b54 y #b57. Cualquier cambio en esta posición parece no alterar la función y estabilidad de la Hb, aunque la sustitución de un aa ionizable (Asp) por uno polar sin carga (Tyr) le confiere a la Hb características electrostáticas diferentes que permiten su identificación mediante métodos electroforéticos y cromatográficos (HPLC). Es la primera vez que la Hb Maputo ha sido caracterizada a nivel molecular mediante secuenciación del material genético así como por medio de HPLC (intercambio iónico y de fase reversa).