

HPLC, ELECTROFORESIS Y BIOLOGÍA MOLECULAR COMO TÉCNICAS COMPLEMENTARIAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE HEMOGLOBINOPATÍAS Y TALASEMIAS. EXPERIENCIA EN UN CENTRO

C. Blas, R. Mata, C. Soto, M.J. Barchín, R. de la Plaza, D. Mínguez, C. Serrano, E. Vizcarra, M. Pérez, M.S. Sánchez Fernández, E. Prieto, J.L. López Lorenzo, E. Askari, R. Vidal, J. Outeiriño, P. Llamas
Servicio de Hematología y Hemoterapia. Fundación Jiménez Díaz. IIS FJD. Madrid

Fundamentos: Hemoglobinopatías y talasemias son enfermedades genéticas de frecuencia creciente por la inmigración procedente de países de alta prevalencia. Objetivo: Analizar la utilidad del análisis con HPLC y electroforesis (EF) de hemoglobinas para el diagnóstico de estas entidades. Pacientes y métodos: se analizaron muestras de 172 pacientes remitidos a nuestro laboratorio para estudio de hemoglobinas (Hb) desde oct-2009 a may-2011. Se utilizó HPLC (Bio-Rad Laboratories) como screening inicial. El analizador eluye las distintas Hb normales (Hb A1c, HbA2, HbA y HbF) y presenta en diferentes ventanas la Hb S y la C; así mismo orienta hacia la existencia de otras variedades de Hb anormales. En los casos patológicos se realizó EF en acetato de celulosa a pH 8,6 para confirmar el diagnóstico. En casos seleccionados se estudió el defecto genético subyacente por métodos moleculares.

Resultados: Se detectaron 17 portadores AS (9,89%), 2 AC (1,16%) y 1 AE (0,58%), así como 2 homocigotos EE (1,16%); en estos tres últimos pacientes, nativos de Bangladesh, se confirmó el defecto a nivel molecular. En 33 casos (19,18%) de microcitosis con o sin anemia se encontraron elevaciones de Hb A2 compatibles con beta-talasemia. En 16 casos con sospecha clínico-analítica (9,3%) los niveles de Hb A2 y F fueron normales, por lo que se realizó estudio molecular para descartar alfa-talasemia. En el resto de casos (58,72%) se pudo descartar la existencia de alteración de la hemoglobina de causa genética. En 10 de ellos (5,8%), que habían sido remitidos por antecedentes familiares de talasemia se obtuvieron resultados normales. En 31 casos (18,02%) la anemia microcítica se debía a ferropenia y se corrigió completamente tras tto con hierro. Otros casos de anemia se debieron a causas diversas (embarazo 2, anemia hemolítica autoinmune 3, anemia hemolítica mecánica 4 HPN 1, enfermedad celíaca 3, aplasia medular 1, trombocitemia esencial 1).

Conclusiones: El empleo de HPLC y EF de Hb permite diagnosticar las hemoglobinopatías de incidencia creciente en nuestro medio, y orientar los casos que precisan tipificación molecular. Se deberían seleccionar mejor los casos que precisan estudio especial de Hb, ya que en un porcentaje considerable los estudios son negativos.