

DEFECTOS HEREDITARIOS DEL ERITROCITO Y LA ANEMIA CRÓNICA EN NIÑOS DE MOZAMBIQUE CON EDAD INFERIOR A 5 AÑOS

M.M. Mañú Pereira¹, J. Abad López¹, R. Aguilar², C. Moraleda³, J.Ll. Vives Corrons¹, C. Menéndez²

¹Unidad de Eritropatología. Hospital Clínic. Barcelona. ²Barcelona Center for International Health Research (CRESIB).

Barcelona. ³Centro de Investigação em Saúde de Manhiça (CISM). Manhiça (Mozambique)

Introducción: La anemia es un problema mundial de salud con máxima prevalencia en África donde un 67% de los niños menores de 5 años y casi el 50% de las mujeres la padecen. Los planes de actuación van dirigidos al tratamiento del déficit de hierro, de ácido fólico y de la malaria, sin embargo existen otras causas de anemia de las cuales se desconoce su impacto. En el presente estudio se pretende analizar el impacto de las causas más comunes de las alteraciones congénitas del eritrocito: hemoglobinopatías estructurales, talasemias y déficit de G6PD en la etiología de la anemia en menores de 5 años de Manhiça, Mozambique.

Material y Método: Se han analizado 798 muestras de sangre total impregnadas en papel cromatográfico, 462 casos (Hb<11 g/dL) y 336 controles (Hb>11 g/dL). El estudio de hemoglobinas se realizó mediante HPLC (Beta-thal short program. Bio-Rad®). El cribado de déficit de G6PD se realizó mediante la técnica de la mancha fluorescente. El cribado de alfa talasemia del 3.7 Kb se realizó mediante GAP-PCR con un tamaño de muestra de 63 casos (Hb<11 g/dL) y 70 controles (Hb>11 g/dL). Las variantes estructurales se confirmaron mediante ARMS-PCR o secuenciación.

Resultados: El estudio de hemoglobinas mostró 4 casos de hemoglobinopatía S en estado heterocigoto y 2 casos de hemoglobinopatía E en estado heterocigoto. Debido a la degradación de la muestra se calculó un rango de normalidad para la HbA2 específico para el muestro (<5%) identificándose 6 casos como posibles portadores de beta talasemia, pendientes de secuenciación. El cribado de déficit de G6PD mostró un total de 72 casos positivos. El cribado de alfa talasemia mostró 92 heterocigotos y 62 homocigotos para la mutación del 3.7 kb.

Discusión: La frecuencia del alelo portador de la mutación del 3.7kb de la alfa talasemia es de un 46,03% en los casos mientras que en los controles es de un 35,71%. Los estudios preliminares indicarían que esta diferencia es significativa, no lo es así en el caso de la distribución hallada entre casos y controles para las hemoglobinopatías estructurales, beta talasemia o déficit de G6PD, en el estudio estadístico multivariante que se está llevando a cabo para establecer las diferentes causas de anemia en la población infantil de Mozambique.