

## CRIBADO DE HEMOGLOBINOPATÍAS EN EL HOSPITAL PARC TAULÍ DE SABADELL EN LOS ÚLTIMOS DIEZ AÑOS. EXPERIENCIA EN CRIBADO NEONATAL DE HEMOGLOBINOPATÍAS ESTRUCTURALES

L. Muñoz, A. Marduga, G. Perea, J. Guiu, J. Obiols  
*Laboratori. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell (Barcelona)*

**Introducción:** Las hemoglobinopatías son las alteraciones monogénicas más frecuentes en el mundo. Su distribución está relacionada con la raza y los movimientos migratorios de la población. España, como el resto del área mediterránea es una zona con alta prevalencia de talasemias. La prevalencia de hemoglobinopatías estructurales en nuestro país es desconocida debido a la falta de registros y cribados universales. Diferentes estudios regionales demuestran un aumento de la frecuencia de esta patología en los últimos años en relación con el aumento de la inmigración.

**Objetivos:** Analizar la frecuencia de hemoglobinopatías estructurales (HE) y talasemias (T) en el área de referencia de nuestro hospital (500.000 habitantes) y evaluar el programa de cribado neonatal selectivo instaurado en nuestro centro.

**Métodos:** Entre 2000 y 2010 se analizaron 1.960 muestras de pacientes con sospecha de T o HE. Desde el año 2005 se instauró un cribado neonatal de HE entre los niños de raza negra nacidos en nuestro centro. Del total de muestras analizadas, 825 correspondían a las del cribado neonatal. El método utilizado hasta el año 2007 fue la electroforesis de hemoglobina con pH alcalino y ácido mediante gel de celulosa. Posteriormente se utilizó el equipo automatizado Hydrasis Focusing de Sebia. La cuantificación de hemoglobinas se realizó mediante cromatografía de alta resolución de intercambio catiónico en fase reversa, Alcnay Adams A1c HA-8160, de A. Menarini Diagnostics.

**Resultados:** De las 1.960 muestras analizadas, el 23% fueron positivas: se detectaron un 11% de T y un 13% de HE. El diagnóstico de HE superó claramente al de talasemia a partir del año 2007 coincidiendo con el aumento de inmigración en nuestra área. Las diferentes HE detectadas fueron: 76,5% hemoglobinopatía S heterocigota (SA), 17,9% hemoglobinopatía C heterocigota (CA), 2% hemoglobinopatía S homocigota (SS), 1,2% hemoglobinopatía doble heterocigota SC y un 0,5% de hemoglobinopatías C homocigota (CC). De las 825 muestras de neonatos de raza negra analizadas, se detectó alguna HE en el 11% de los casos. La más frecuente fue la forma heterocigota de Hb S: 82 casos, seguida de la forma heterocigota de Hb C: 13 casos. Se detectaron dos casos de hemoglobinopatía S homocigota.

**Conclusiones:** Se ha detectado un incremento de HE en nuestra población a partir del año 2007, coincidiendo con el aumento de inmigración en nuestra área de referencia. El sistema de cribado neonatal selectivo a niños de raza negra ha demostrado una elevada frecuencia de esta patología en esta población. El incremento de inmigración y la necesidad de la detección precoz de las formas homocigotas para la instauración de los tratamientos preventivos, justificaría la necesidad de programas de cribado neonatal universal de hemoglobinopatías.