

TRIPLICACIÓN DEL GEN ALFA Y DELTA-BETA-TALASEMIA. ESTUDIO FAMILIAR

A. Periago, R. Pérez, A. Navarro, C. Cava, M.J. Romero
Hospital General Universitario Rafael Méndez. Lorca (Murcia)

Introducción: Las talasemias constituyen un grupo heterogéneo de defectos congénitos de la hemoglobina con expresividad clínica variable consecuencia de disminución o ausencia de síntesis de cadenas de globina estructuralmente normales. En los países en los que la talasemia es prevalente, la implantación de programas de escrutinio neonatal, el empleo de procedimientos diagnósticos adecuados y el consejo genético son necesarios. Relatamos un estudio familiar de talasemia.

Presentación del caso: Se realiza estudio familiar. Abuela paterna: remitida para estudio de anemia microcítica. En estudio: heterocigosis de la delección spanish $\delta\beta$ talasemia y triplicación del gen alfa ($\alpha\alpha/\alpha\alpha\alpha$ anti3.7) (PCR). Hijo: anemia leve microcítica e hipocroma con heterocigosis de la delección spanish $\delta\beta$ talasemia y triplicación del gen alfa ($\alpha\alpha/\alpha\alpha\alpha$ anti3.7). Mujer (no consanguinidad con el marido): hemograma normal, clínicamente asintomática. Electroforesis de hemoglobina (EF) normal y estudio molecular de α -talasemia portadora heterocigota de la delección de un fragmento de 3.7 Kb. 1.º nieto: anemia leve microcítica e hipocroma. Se detecta la presencia en heterocigosis de la delección spanish $\delta\beta$ talasemia. 2.º nieto: hemograma normal. EF de Hb normal. Estudio genético de α -talasemia portador heterocigoto de la delección de un fragmento de 3.7 Kb (rasgo silente). La investigación del estatus genético de la abuela y el hijo de α -globina reveló triplicación del gen α ($\alpha\alpha\alpha/\alpha\alpha$) en heterocigosis y la $\delta\beta$ talasemia, mientras que la madre es portadora heterocigota de la delección de un fragmento de 3.7 Kb. Con el diagnóstico de los progenitores hay 12.5% de probabilidad de que los hijos no hereden rasgo talasémico, un 37.5% de tener 1 única mutación, un 37.5% de tener 2 y 12.5% de presentar las 3.

Conclusiones: La patogénesis y la severidad clínica de β -talasemia están asociadas con el grado de desequilibrio de cadenas α - β globinas. Una triplicación gen α -globina puede exacerbar los efectos de un exceso de cadena causado por el gen β defectuoso, aunque esto no sea observado en todos los casos. En el nuestro la abuela se comporta como talasemia intermedia y el hijo talasemia menor. En este caso, a pesar de la gran probabilidad de presentar una talasemia intermedia en los nietos, sólo han heredado un rasgo talasémico, con el beneficio que ello conlleva. Dado que nos encontramos zona donde la talasemia es prevalente, la implantación de programas de escrutinio neonatal, el empleo de procedimientos diagnósticos adecuados y el consejo genético son necesarios.