

HEMOGLOBINOPATÍA CON PSEUDOANEMIA DEBIDO A UNA MUTACIÓN *DE NOVO* EN LA CADENA BETA GLOBINA CD66 AAA>ATA. DESCRIPCIÓN DEL PRIMER CASO

M.M. Mañú Pereira¹, J. Abad López¹, C. Loureiro², J.Ll. Vives Corrons¹

¹Unidad de Eritropatología. Hospital Clínic. Barcelona.

²Servicio de Hematología. Hospital Meixoeiro. Vigo (Pontevedra)

Introducción: Las hemoglobinopatías con afinidad alterada por el oxígeno pueden obedecer a un aumento o disminución de la misma. En el primer caso cursan con eritrocitosis (poliglobulia), y en el segundo, con moderada disminución funcional de la concentración de hemoglobina (pseudanemia). En algunos de los casos con pseudanemia, ésta puede asociarse a ligera cianosis. Presentamos aquí una variante por mutación *de novo* de la hemoglobina, muy probablemente con baja afinidad por el oxígeno.

Caso clínico: Niña de 12 años de origen español remitida a consulta por retraso del crecimiento. Se objetiva ligera anemia (Hb 106 g/L) normocítica-normocrómica con normalidad del resto de parámetros hematológicos y bioquímicos y valores de eritropoyetina (Epo) relativamente disminuidos en relación a la intensidad de la anemia (8,5 mU/mL). Se realiza estudio básico de hemólisis incluyendo estudio de hemoglobinas, resistencia osmótica eritrocitaria y enzimas eritrocitarios. La separación de hemoglobinas mediante HPLC muestra la presencia, en estado heterocigoto, de una variante de hemoglobina tipo cadena beta globina, por lo que se procede a la secuenciación del gen. Además se realizó un estudio de estabilidad de la hemoglobina y el estudio de hemoglobinas en los progenitores que resultó normal.

Resultados: La secuenciación del gen de la beta globina mostró una mutación por sustitución en el CD 66 AAA>ATA que es responsable del cambio de aminoácido Lys>Ile. El estudio de estabilidad fue normal. La variante no se halla mediante HPLC en ninguno de los progenitores.

Discusión: Aunque la mutación identificada (CD66 AAA>ATA) no se halla descrita en la base de datos para hemoglobinopatías (Globin Gene Server), existen tres mutaciones del mismo codón, en las que el estudio de afinidad por el oxígeno (practicado en sólo dos de ellas), demuestra una baja afinidad por el oxígeno. Es por ello que, si bien este estudio funcional se halla en vías de realización, consideramos que por la clínica, la ligera pseudanemia y los valores normales de Epo, esta hemoglobinopatía obedece, muy probablemente, a una mutación que disminuye su afinidad por el oxígeno. Es de señalar el carácter *de novo* de la misma en la familia estudiada.