

CRIBADO DE LA HEMOGLOBINOPATÍA S, RESPONSABLE DE LA ANEMIA FALCIFORME EN LA POBLACIÓN DE CAMERÚN

J. Abad López¹, M.M. Mañú Pereira¹, J.Ll. Vives Corrons¹, E.F. Njiengwé², O. Guifo²

¹Unidad de Eritropatología. Hospital Clínic. Barcelona.

²Comprehensive Sickle Cell Unit. Laquintinie Hospital. Douala (Camerún)

Introducción: La anemia falciforme es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva debida a la presencia de una variante estructural de la hemoglobina, conocida como hemoglobinopatía S (HbS). La HbS es consecuencia de una mutación puntual en el codón 6 del gen de la beta globina que produce un cambio de aminoácido de ácido glutámico a lisina. Su elevada frecuencia en la población negra es conocida, sin embargo no existe ningún estudio sistemático para establecer la prevalencia del alelo portador de la HbS en Camerún, donde se estima que cada año nacen más de 4.000 niños con esta enfermedad. Con este objetivo se ha realizado el cribado de la HbS, en 1.000 voluntarios procedentes de la consulta clínica del Hospital de Duala, Camerún.

Método: Se obtuvieron un total de 929 muestras de sangre total de voluntarios recogidas en papel absorbente estandarizado. El cribado de la HbS se ha realizado mediante cromatografía líquida de alta resolución (HPLC); Beta-Thal short programm- Bio-Rad®, que nos permite la identificación y cuantificación relativa de las fracciones de la hemoglobina: Hb F, Hb A, Hb A2, Hb S, Hb C, HbD y HbE.

Resultado: Se han identificado un total de 245 casos de hemoglobinopatía S en estado heterocigoto y 27 casos de hemoglobinopatía S en estado homocigoto. La prevalencia global del alelo portador de la HbS es del 32% con una distribución de casos portadores de la HbS del 26.4% y de casos afectos por anemia falciforme del 2.9%

Discusión: Los resultados de este estudio han demostrado que la prevalencia de la HbS en la población de Camerún es superior a la hallada en otros países del área Subsahariana. Ello hace necesario implementar programas de prevención y consejo genético con el fin de disminuir la transmisión de la HbS y con ello el número de nacimientos de niños con anemia falciforme.

Agradecimientos: J.L. Marín-Unidad de cribado poblacional del Hospital Clínic por la cesión del material necesario para la obtención de la muestra. Bio-Rad por la cesión de los reactivos para el análisis de las muestras mediante HPLC.