

HEMOGLOBINOPATÍAS ESTRUCTURALES EN LA POBLACIÓN ESPAÑOLA EN LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS

A. Villegas¹, F.A. González¹, P. Ropero¹, S. de la Iglesia², C. Fernández Lago³, D. Benítez⁴, G. Martín-Núñez⁵, J.A. Muñoz Muñoz⁶, A. del Arco⁷, M.J. Murga⁸, J.M. Vagace⁹, B. Arrizabalaga¹⁰; Grupo Español de Eritropatología de la SEHH

Servicio de Hematología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. ²Servicio de Hematología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria. ³Servicio de Hematología. Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo. A Coruña. ⁴Servicio de Hematología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. ⁵Servicio de Hematología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia. ⁶Servicio de Hematología. Hospital Universitario "Puerta del Mar". Cádiz. ⁷Servicio de Hematología. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

⁸Servicio de Hematología. Hospital Doctor Pesset. Valencia. ⁹Servicio de Hematología. Hospital Materno Infantil. Badajoz. ¹⁰Servicio de Hematología. Hospital de Cruces. Baracaldo (Vizcaya)

Introducción: Las talasemias y hemoglobinopatías (Hbpatías) estructurales constituyen las enfermedades monogénicas más frecuentes en el mundo. Se han descrito más de 1000 variantes de hemoglobina, algunas son comunes y afectan a más del 1% de la población mundial como Hb S, C, D o E y otras son más específicas afectando a unas pocas familias o incluso aislados casos.

Objetivo: Recoger las Hbpatías estructurales más singulares en nuestro país durante los últimos 20 años.

Material y métodos: Los pacientes provienen del registro de eritropatología de la SEHH, recogidos desde 1990. Los métodos empleados para la identificación consisten en métodos electroforéticos convencionales, HPLC, secuenciación y P₅₀.

Resultados y discusión: Se han encontrado 69 tipos diferentes de Hbpatías. De ellas las más frecuentes son Hb Lepore Boston y Baltimore con más de 50 casos cada una. Se identifican en Toledo, Cáceres, Madrid, Barcelona, Valencia y Badajoz. Del resto, 17 son inestables, con anemia hemolítica en algunos casos severa, como Hb Hammersmith (β42 Phe-Ser), Genova (β80 Leu-Pro), Perth (β32 Leu-Pro). El resto de hemoglobinas inestables son: Köln, Galicia, Zurich, Lleida, Complutense, Las Palmas, Lousville, Böras, Shephers Bush, J-Paris, Santander, Extremadura, Leiden y con ligera inestabilidad J-Camagüey y Hofu. Cursan con aumento de afinidad por el O₂ con poliglobulia: La Coruña, Badalona, Villaverde, Columbia Missouri, Syracuse, Bethesda, Malmö, San Diego Strasbourg, Olympia y Johnstown.

17 de las 69 han sido descritas por primera vez en España en 1 o varios miembros de una familia: Hbs Plasencia (α124 Leu-Arg), Extremadura (β64Gly-Ser; β133Val-Leu), La Coruña (β38 Thr-Ile), Galicia (β97 His-Val-0), Barcelona (β94 Asp-His), Sevilla (β81Leu-Phe), Mulhacén (α123 Ala-Ser), Santander (β34 Val-Asp), Badalona (β31 Leu-Val), Mataró (β134 Val-Ala), Lleida (α112 His-Gln y 113-116Leu-Pro-Glu-0), Las Palmas (β49 Ser-Phe), Clínico Madrid I (α₂90Lys-Arg), Clínico Madrid II (α₂90Lys-Arg), Complutense (β127 Gln-Glu), El Escorial (α96 Val-Asp), Villaverde (β89Ser-Thr) y la Hb de cadena gamma Hb F Madrid (γ^G50 Ser-Cys y γ^G75 Ile-Thr). Todos en estado heterocigoto. Estos datos demuestran la gran heterogeneidad de las hemoglobinopatías estructurales en nuestro país, posiblemente debido a los intercambios poblacionales producidos a lo largo del siglo XX en la península desde zonas rurales a ciudades o zonas industriales.

Nuestro agradecimiento a todos los participantes del Grupo de Eritropatología de la SEHH.