

## ESTUDIO POBLACIONAL DE LAS HEMOGLOBINOPATÍAS ESTRUCTURALES: REPERCUSIONES CLÍNICAS Y TERAPÉUTICAS

A. Bustins i Tarrats, M. Serrando i Querol, M. Quintana i Oreix, V. Cunquero Cunquero, A. Díaz Espinosa, M. Ramírez Malagón

*Instituto Catalán de Oncología (ICO). Área de Hematología del Laboratorio Clínico.*

*Hospital Dr. Josep Trueta. Girona. Instituto Catalán de la Salud (ICS)*

**Objetivo:** En este trabajo el objetivo principal es la detección de las diferentes alteraciones estructurales de la hemoglobina y de su repercusión clínico-patológica en los pacientes afectos.

**Introducción:** Las hemoglobinopatías se definen como enfermedades de la sangre debidas a anomalías de la hemoglobina. Puede tratarse de una distribución distinta de las cadenas polipeptídicas que constituyen la molécula de la hemoglobina, teniendo aquéllas una estructura normal.

**Material y métodos:** para la detección de las anomalías estructurales de la hemoglobina se requieren muestras del paciente (sangre total EDTA); la determinación se lleva a cabo por el método de cromatografía de alta sensibilidad HPLc.

Se incluyen en el estudio las determinaciones realizadas según diferentes criterios: sospecha clínica; antecedentes familiares y/o hereditarios; anemias refractarias o no filiadas; otros.

### Resultados:

AÑO	Total muestras	Beta Talasemia	Hb S	HbC	Hb C+S	Hb F	Otras
2004	791	137	67	4	7	17	1
2005	761	136	69	11	2	9	4
2006	796	128	57	8	0	9	2
2007	1.362	125	68	16	1	4	2
2008	1.393	125	50	7	0	6	4
2009	1.290	118	170	13	12	0	0
2010	1.526	100	177	49	0	3	2

Se han analizado un total de 7.919 muestras durante este periodo de tiempo de las cuales el 22% han resultado patológicas (1.677 muestras). En esta **Tabla** se detallan las principales anomalías estructurales detectadas; se puede apreciar el incremento en el total de determinaciones de los últimos cuatro años debido al fenómeno de inmigración y la mayor incidencia de estas anomalías en esta población.

**Conclusiones:** Las anomalías estructurales de la hemoglobina no siempre se relacionan de forma directa con la presencia de patología hematológica; la detección de alguna de ellas es debida a programas de cribaje poblacional de estas patologías por interés socio sanitario. La principal anomalía detectada es la Talasemia Menor, habitualmente en el contexto de anemias microcíticas no ferropénicas. El hecho que la hemoglobina presente alteraciones estructurales puede no tener una relación patológica directa, pero hace necesario el estudio genético así como el conocimiento de la propia alteración para poder actuar en situaciones futuras que comprometan el estado de salud del paciente.