

NUEVA METODOLOGÍA PERMITE EL RASTREO DE HEMOGLOBINOPATÍAS EN MUESTRAS DE SANGRE CAPILAR

H. Vazão, J. Campos, L. Relvas, U. Rebelo, M.C. Bento y M.L. Ribeiro

UHM, Serviço de Hematologia, CHC, Coimbra.

Introducción: Las Hemoglobinopatias son los trastornos hereditarios monogénicos más frecuentes en todo el mundo, lo que supone una prioridad en cuanto a programas de prevención se refiere, sobre todo en poblaciones de alto riesgo. La identificación de portadores en base a los parámetros hematológicos (Hb, MGv; MGH), el perfil de hemoglobinas y la cuantificación de las HbA₂ y HbF permite la detección de parejas de riesgo, con posibilidad de facilitar un diagnóstico prenatal.

Objetivos: Desarrollar una técnica que permita la cuantificación de las hemoglobinas A₂ e F y la identificación de variantes de Hb en muestras de sangre capilar, con el objetivo de hacer un rastreo dirigido a mujeres embarazadas y a jóvenes de los servicios de salud primarios donde normalmente no se realiza extracción de sangre por punción venosa.

Metodología: El Kit "Hb A1c Capillary Collection System" de BioRad fue adaptado al estudio de Hbs en el Variant II (Beta-thal Short Program - BioRad) en muestras de sangre capilar. Para validar el método fueron estudiadas en simultáneo más de 800 muestras de sangre capilar y venosa (en EDTA), incluyendo individuos normales, portadores de talasemia y de variantes de Hb y enfermos con talasemia intermedia y anemia falciforme. La estabilidad de la sangre capilar en solución fue comprobada mediante el estudio de 200 muestras control en los días 3, 5 y 7 después de la cogida. Para el diagnóstico de portadores de beta-talasemia silenciosa, alfa-talasemia o herencia combinada de delta- y beta-talasemia es necesaria la evaluación de los parámetros hematológicos.

Resultados: La técnica utilizada permite detectar la gran mayoría de las beta-talasemias y de variantes de Hb (incluso HbS, HbE, HbC, HbD y Hb Lepore). Los resultados obtenidos en la sangre capilar han demostrado muy buena correlación con los resultados en muestras de la sangre periférica (*Teste P* = 0,123). Es un método fiable y reproducible en muestras almacenadas a temperatura ambiente hasta siete días después de la toma de la muestra.

Conclusión: La gran mayoría de las beta- talasemias y de variantes de Hb (incluso HbS) pueden ser diagnosticadas con esta metodología que utilizando la sangre capilar constituye una buena opción para la detección de portadores en centros médicos primarios y en escuelas. Las muestras pueden ser cogidas en cualquier lugar y enviadas para el laboratorio de referencia por correo normal, abarcando así grandes áreas de estudio en cuanto a la implementación del rastreo de hemoglobinopatías se refiere. Esta metodología puede ser también aplicada en los programas de rastreo neonatal de anemias falciformes.