

## EXPRESIÓN FENOTÍPICA DE LA $\delta\beta^0$ TALASEMIA SPANISH

M. Mateo, F.A. González, P. Roperio, C. Benavente, M. Sáez, A. Peña, P. García, A. Mora y A. Villegas

*S. de Hematología. H. Clínico San Carlos. Madrid.*

**Introducción:** En la mayoría de los casos, la lesión molecular de la  $\beta$  talasemia consiste en mutaciones puntuales o pequeñas delecciones o inserciones de nucleótidos, siendo menos frecuente la existencia de grandes delecciones. En estos últimos casos las delecciones pueden afectar además al gen  $\delta$  denominándose estos casos  $\delta\beta$  talasemias. Hasta la actualidad se han descrito 6 tipos de estas delecciones de las cuales la conocida como  $\delta\beta^0$  Spanish se circunscribe a la península ibérica. Esta delección consiste en la pérdida de 115Kb en el cluster del gen  $\beta$ , desde la mitad del segmento entre el seudo gen  $\beta$  y el gen  $\delta$  hasta 100Kb 3' al gen  $\beta$ .

**Objetivo:** El objetivo de esta comunicación es la caracterización fenotípica de la  $\delta\beta^0$  Talasemia Spanish.

**Material:** Desde diciembre de 1997 hasta abril del 2006 hemos estudiado 16 casos con sospecha  $\delta\beta^0$  Talasemia por microcitosis con aumento de Hb F (> 5%) y Hb A2 normal.

**Métodos:** Los parámetros hematológicos fueron determinados usando un autoanalizador GENS Coulter (Coulter Electronics, Hialeach, FL.). La HbA<sub>2</sub> fue determinada por cromatografía de intercambio aniónico y la cuantificación de la HbF por el método de Betke. Se descartó la existencia de una hemoglobinopatía asociada mediante electroforesis en acetato de celulosa a pH alcalino (pH 8,6), isoelectroenfoque (IEF) en gel poliacrilamida (pH 5,5-8,5), electroforesis en agar citrato gel (pH 6,0), HPLC de fase reversa para cadenas de globina y HPLC de intercambio iónico. El estudio molecular de la  $\delta\beta^0$  Spanish se realizó por PCR-RFLP

**Resultados:** De los 16 casos estudiados 13 presentan la delección  $\delta\beta^0$  Talasemia Spanish en estado heterocigoto. La media y desviación típica de la Hb fue  $11,7 \pm 1,29$ ; del VCM  $67,6 \pm 4,7$ ; de la HCM  $21,18 \pm 1,4$ ; de la CHCM  $31,3 \pm 1,45$ ; del ADE  $20,6 \pm 3,78$ ; de la Hb A2  $2,3 \pm 0,8$  y de la Hb F  $14,9 \pm 11,8$ . No se encontraron diferencias significativas con los datos hematimétricos de los 3 casos que no presentaban la delección  $\delta\beta^0$  Spanish.

**Discusión:** La expresión fenotípica de la  $\delta\beta^0$  Talasemia Spanish es la de una talasemia menor con una muy discreta disminución del nivel de Hb, microcitosis e hipocromía superponible a la expresión de la  $\beta$ -talasemia heterocigota típica. Sin embargo destaca el marcado aumento del ADE que podría estar en relación con el diferente grado de síntesis de Hb F en los precursores eritroides en cada paciente. Este distinto grado de síntesis de Hb F daría lugar a una diferente hemoglobinización y desequilibrio de cadenas  $\alpha/\text{no}\alpha$ , que son finalmente los responsables de la expresión fenotípica.