

LA EVALUACIÓN DE LA P-50 A TRAVÉS DE LA GASOMETRÍA VENOSA ES ÚTIL PARA LA DETECCIÓN DE PORTADORES DE HB JOHNSTOWN #B109(G11) VAL #FDERECHA LEU

J.M. Vagace, A. Villegas^a, N. Alonso, S. Casado, M.G. Domínguez, F.A. González^a, P. Ropero^a, J. Groiss, M.I. Hidalgo, I. Fuentes, R. Elduayen, R. Rincón, M.E. Díaz, R. Vaca, L.M. Pedrosa y R. Bajo

Servicio de Hematología y Hemoterapia. Complejo Universitario Infanta Cristina. Badajoz.

^aServicio de Hematología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Introducción: Las hemoglobinas de alta afinidad, constituyen una causa rara de eritrocitosis familiar. El diagnóstico se basa en la disminución de la P-50 y posterior identificación de la mutación responsable. Estos estudios solo están al alcance de laboratorios muy especializados. Presentamos una nueva familia con 4 portadores de Hb Johnstown. La fórmula clásica para evaluar la P-50 a partir de la PO₂, SatO₂ y pH de una gasometría venosa nos ha servido para el escrutinio de estos casos.*

Caso clínico: Hemos estudiado a una niña de 9 años asintomática por poliglobulia detectada en un análisis rutinario. Hemograma: Leucocitos 5.700/mm³ (fórmula leucocitaria: normal) Hematíes: 5,37 Mil/mm³ Hb: 15,9gr/dl Hcto: 46% VCM 86fl Plaquetas: 184.000/mm³. Reticulocitos: 2,41% Frotis: Normal. Bioquímica completa y Orina: Normales. Saturación de O₂: 98%. Eritropoyetina: 8 mUI/ml. Ecografía Abdominal: Normal. Hb A2, Hb F y Electroforesis de hemoglobina: normales. En el estudio familiar la madre y dos hermanas presentaban poliglobulia. Realizamos la estimación de la P50 mediante la fórmula descrita utilizando el programa Excell para los cálculos. La madre y sus tres hijas presentaban una P50 < 21 mmHg. El padre fue normal (26 mmHg). Como grupo control calculamos la P50 a 38 personas sanas (Media: 27,6 mmHg ± 1,9 rango: 23 – 31 mmHg). En el laboratorio de referencia se secuenció el gen #b de la Hb amplificado por PCR. En el codón 109 la citosina ocupa el lugar de la guanina. Esto se traduce en un cambio de AA a nivel del segmento G donde la valina es sustituida por leucina lo que confirmó que son portadores de Hb Johnstown #b 09 (G11) Val #fderecha Leu.

	Sexo/Edad	Hcto	Hb	VCM	P50	HPLC
Propositus	F/9	46%	15,7	86	17	HbJo/HbA
Madre	F/35	46%	15,1	88	16	HbJo/HbA
Hermana	F/11	49%	17,1	86	19	HbJo/HbA
Hermana	F/5	42%	14,4	79	20	HbJo/HbA
Padre	M/38	46%	15,6	85	26	HbA/HbA

Conclusión: Presentamos una nueva familia portadora de Hb Johnstown #b 109 (G11) Val-Leu. El cálculo de la P50 a partir de una simple gasometría venosa se ha mostrado útil para identificar a los portadores de la mutación.

* *Annals of Internal Medicine* 1976; 84:517-20.