

Incidencias de hemoglobinopatías: 10 años de experiencia en la Clínica Central “Cira García”

Puig-González MA, Álvarez-García MM, Corona-Rodríguez PI, García E, Díaz-de Villegas T, Asanza C.

Clínica Central “Cira García Reyes”. La Habana. Cuba

Email: amparopuig@infomed.sld.cu

RESUMEN

Las hemoglobinopatías son trastornos congénitos de la hemoglobina con un patrón de herencia autosómico recesivo incluyen las estructurales producidas por la síntesis de una cadena de globina anormal, y los síndromes talasémicos por la disminución total o parcial de la síntesis de globina. Aproximadamente un 5 % de la población mundial es portadora de un gen de la drepanocitosis o de talasemia. Debido al aumento de los fenómenos migratorios, estas enfermedades están apareciendo con mayor frecuencia en muchas zonas no endémicas. Estudiar la prevalencia de las hemoglobinopatías en los pacientes atendidos en la Clínica central “Cira García”, a lo largo de 10 años. Se realizó un estudio descriptivo transversal de 1573 pacientes que dada la sintomatología presentada se les indica electroforesis de Hb, empleando HYDRASYS – SEBIA. De la muestra estudiada el 15 % presentó algún trastorno estructural de la hemoglobina, el mayor porcentaje encontrado fue de Hb AS, observándose el 7.05% en el sexo femenino y 3,81 % en el sexo masculino. La hemoglobinopatía con mayor frecuencia fue la AS, seguida de la SS como se reporta en la literatura y la presencia de hemoglobina de corrida rápida (H) en pacientes con Hb A y Hb S.

Palabras clave: Hemoglobinopatías, electroforesis en gel.

INTRODUCCIÓN

Las hemoglobinopatías son trastornos congénitos de la hemoglobina con un patrón de herencia autosómico recesivo, incluyen las estructurales producidas por la síntesis de una cadena de globina anormal, y los síndromes talasémicos por la disminución total o parcial de la síntesis de

globina. Aproximadamente un 5 % de la población mundial es portadora de un gen de la drepanocitosis o de talasemia, la distribución mundial de las hemoglobinopatías es variable y está descrito el predominio de HbS en el Mediterráneo, África tropical, India, Antillas, de HbC en el Oeste y Norte de África, Sur de Italia, Sicilia, HbE en Oeste de África, India y suroeste de Asia y de HbD Punjab en la India, así mismo la β -talasemia está presente en poblaciones mediterráneas y la α -talasemia en el Oriente Medio, Sudeste Asiático y China.^{1,2}

En la actualidad se conocen más de 400 hemoglobinopatías, aunque no todas producen problemas clínicos. Las hemoglobinopatías por afectación de la cadena beta son algo más frecuentes que las de la alfa. Dependiendo de la situación más o menos periférica del aminoácido sustituido en relación con la conformación de la molécula de Hb, esta puede sufrir o no cambios que afecten su movilidad electroforética, su afinidad por el oxígeno, su estabilidad química o la capacidad para mantener el hierro en estado reducido. Así, las hemoglobinopatías pueden clasificarse en: 1) Hemoglobinas con alteración de su movilidad electroforética (Hb S, Hb C, Hb J, Hb D, Hb E); 2) hemoglobinas con alteración de la estabilidad (Hb Köln entre otras); 3) hemoglobinas con aumento de la afinidad por el oxígeno, y 4) hemoglobinas que no consiguen mantener el hierro en estado reducido.³⁻⁵

OBJETIVO

Estudiar la prevalencia de las hemoglobinopatías en los pacientes atendidos en la Clínica central “Cira García”, a lo largo de 10 años.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo transversal de 1573 pacientes que asistieron a diferentes consultas en la Clínica Central “Cira García” desde Enero 2005 a Diciembre de 2015 que dada la sintomatología presentada se les indica electroforesis de Hb, empleando la tecnología de HYDRASYS – SEBIA, comercializado por BioLab.

Los kits HYDRAGEL 7 HEMOGLOBIN (E) e HYDRAGEL 15 HEMOGLOBIN (E) están indicados para la separación de las hemoglobinas normales (A y A2) y para la detección de las principales variantes de hemoglobina: S o D y C o E, mediante electroforesis en geles de agarosa tamponados alcalinos (pH 8.5).^{4,5}

RESULTADOS

De los 1 573 pacientes estudiados 242 presentaron algún tipo de alteración de la hemoglobina, para el 15,38 %, con predominio del sexo femenino en Hb AS, Hb SS y Hb AC. (figura)

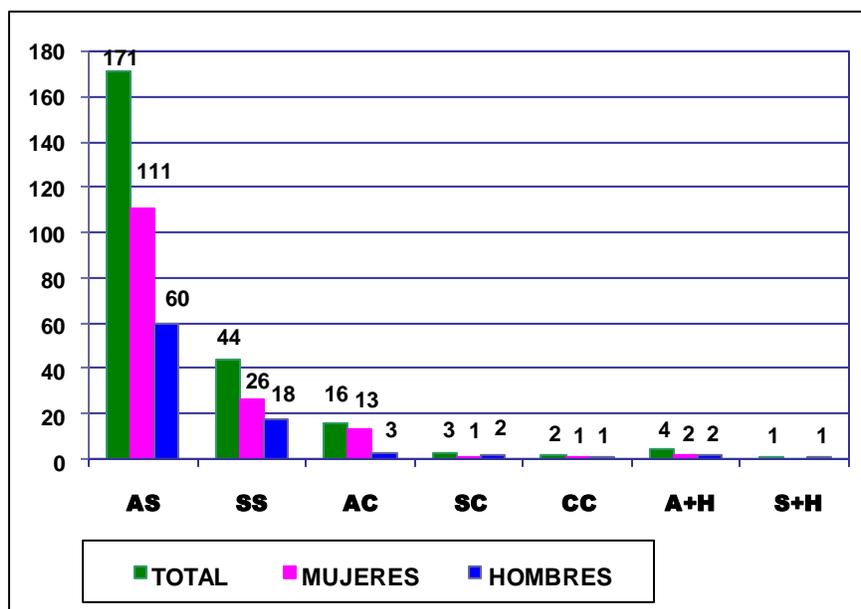


Figura. Distribución de las hemoglobinopatías por sexo.

Existen cuatro hemoglobinas anormales principales que presentan un interés clínico particular: S, C, E y D. En este estudio el 10.87% presentó hemoglobina AS, seguido de hemoglobina SS en el 2.82%. La hemoglobina S es la más frecuente en el estudio debido a las características de los pacientes que asisten a nuestra institución, mayormente de África y el Caribe.

El curso clínico de la enfermedad por presencia de Hb S se caracteriza por una anemia crónica con episodios intercalados de crisis hemolíticas. En ausencia de estas crisis, la sintomatología anémica es relativamente escasa en relación con las cifras de Hb, ya que la Hb S tiene menor afinidad por el oxígeno. La mayoría de los pacientes sufren trastornos constitucionales (retraso de

crecimiento), y las manifestaciones clínicas son consecuencia de las crisis vasoclusivas producidas por la obstrucción del sistema vascular por agregados de hematíes. Las crisis suelen estar desencadenadas por infecciones bacterianas o víricas, deshidratación, desoxigenación o frío y se acompañan de dolor abdominal inespecífico o que simula una apendicitis o un cólico biliar, dolor articular, pleurítico u óseo.

El 1,02 % del paciente tenían hemoglobina AC y en menor medida pacientes con Hb SC (0,19 %) y Hb CC (0,13 %), lo cual coincide con otros estudios realizados.

La Hb C tiende a cristalizar en condiciones de hipoxia, no produce crisis vasoclusivas como las de la Hb S. La morfología eritrocitaria se caracteriza por la aparición de dianocitos. La hemoglobinopatía SC produce un cuadro clínico menos grave que el de la hemoglobinopatía SS. El crecimiento y el desarrollo sexual son normales, la anemia es leve y las crisis vasoclusivas escasas. Suele palparse esplenomegalia de pequeño tamaño. Las lesiones más características son la retinopatía proliferativa y las hemorragias en el vítreo. También son más frecuentes los accidentes trombóticos unido a un déficit de folatos.

La Hb S y Hb C son de origen africano y se han difundido en el mundo debido al aumento de los fenómenos migratorios, enfermedades relacionadas con la presencia de estas están apareciendo con mayor frecuencia en muchas zonas no endémicas

Además cinco pacientes (0,32 %) presentaron alfa talasemia con hemoglobina de corrida rápida H (4 Hb AH y uno Hb SH) la cual es inestable e induce lisis de los hematíes. Los pacientes con hemoglobina H que se encuentran en estado compensado pueden tener niveles de hemoglobina entre 90 y 100 g/L, sin embargo durante las crisis hemolíticas, que se desarrollan durante o después de infecciones agudas con fiebres altas, la hemoglobina puede llegar a disminuir significativamente y los pacientes pueden desarrollar shock y fallo renal.

CONCLUSIONES

La hemoglobinopatía con mayor frecuencia fue la AS, seguida de la SS con predominio en ambas del sexo femenino.

Presencia de hemoglobina de corrida rápida (H) en pacientes con Hb A y Hb S.

RECOMENDACIONES

Al aumentar el número de pacientes procedentes de países africanos y asiáticos se recomienda según sea el caso, completar los estudios con lámina periférica, prueba de solubilidad y prueba de falciformación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Alvear CC, Barboza M, Viola M, Moneriz C, Araque LM. Pilot study of hemoglobinopathies in newborns of the Rafael Calvo maternity clinic of Cartagena, Colombia. Colomb Méd. [Internet]. 2012 [citado 2 Julio 2012]; 43(3): [aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://colombiamedica.univalle.edu.co/index.php/comedica/article/view/925/1647>
2. Fernández Águila J, Pérez Cogle A, Fragoso M, Rivero Jiménez R. El diagnóstico temprano de la anemia falciforme: un problema no resuelto en África negra. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 2012; 28(2): 195-7.
3. González García R, Maza Blanes MÁ, Oliva López Y, Menéndez García R. Resultados del programa de prevención de hemoglobinopatías SS y SC. Rev Ciencias Médicas. 2013 Ago; 17(4): 44-53..
4. Hydrasys 2. The new automated agarose gel electrophoresis multiparametric system. Sebia. Evry Cedex. France; 2009.
5. Díaz-Barroso LM, Cisneros-Zerquera H, Miguel-Morales M, Pérez-Diez de los Ríos G, Hernández-Martínez A, et al . Técnicas electroforéticas en el HYDRASYS 2. Utilidad diagnóstica en diferentes enfermedades. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 2012 Mar; 28(1): 91-100.