

A microscopic view of red blood cells, showing several biconcave discs in shades of red and orange against a dark background. The cells are scattered across the frame, with some appearing more prominent than others.

**INCIDENCIA DE HEMOGLOBINOPATÍAS EN
PACIENTES PEDIÁTRICOS, LABORATORIO
CLÍNICO DEL HOSPITAL DEL NIÑO
2006-2008.**

**Yovany D. Pérez V, T.M.
Itzel Araúz, T.M.**

INTRODUCCION

- ◆ La integridad del hematíe depende de la interacción de tres unidades celulares, que lo capacitan para realizar su función primaria de transporte de oxígeno y CO₂.
- ◆ Estas tres unidades celulares son la hemoglobina, la membrana eritrocitaria, y los elementos solubles intracelulares (enzimas, coenzimas, y substratos del metabolismo de la glucosa).
- ◆ La alteración de una de estas unidades celulares da lugar a alteraciones en las otras dos, dando como resultado un acortamiento de la vida media eritrocitaria (hemólisis)

INTRODUCCION

- ◆ La Hemoglobina es una molécula compleja integrada por dos pares de cadenas polipeptídicas. Cada cadena esta ligada a un hemo, un núcleo tetrapirrólico (porfirina) al que esta coordinado un átomo de hierro.
- ◆ El tipo de hemoglobina está determinado por la fracción proteica, llamada globina. Las cadenas polipeptídicas α , β , δ , y γ constituyen las hemoglobinas humanas normales: hemoglobina A (dos cadenas α y dos β), hemoglobina A2 (dos cadenas α y dos δ) y la hemoglobina fetal F (dos cadenas α y dos γ).

INTRODUCCION

- ◆ La estructura espacial de la hemoglobina y otras de sus propiedades moleculares dependen de la naturaleza y secuencia de los aminoácidos que constituyen las cadenas.
- ◆ Las hemoglobinopatías son alteraciones cualitativas o cuantitativas de la globina, secundarias a mutaciones genéticas, cuya consecuencia puede ser una modificación estructural (hemoglobinopatías estructurales) o una disminución de la síntesis de una cadena globínica estructuralmente normal (talasemias).
- ◆ La frecuencia de Hemoglobinopatías en la población mundial es muy elevada y su distribución geográfica muy variable.

TIPO DE MUESTRA Y MATERIALES

- ◆ Muestras frescas de sangre no coagulada. Los anticoagulantes recomendados son los que contienen EDTA, citrato o heparina.
- ◆ Geles de agarosa
- ◆ Esponjas tamponadas
- ◆ Solución de etilén-glicol
- ◆ Diluyente del colorante
- ◆ Colorante Negro Amido
- ◆ Solución hemolizante
- ◆ Aplicadores
- ◆ Papeles de filtro
- ◆ Solución Decolorante
- ◆ Solución Salina, pipetas, gasas y Centrifuga.
- ◆ Cámara Húmeda
- ◆ Sistema HYDRASYS SEBIA
- ◆ Densitómetro / escáner capaz de leer geles de 82 x 51 mm ó 82 x 102 mm ó con un filtro amarillo ó el programa PHORESIS para escáner de sobremesa.

METODO

- ◆ Las muestras fueron analizadas mediante el método de electroforesis en gel de agarosa a pH alcalino (8,5), con el instrumento semiautomático HYDRASIS, marca SEBIA, representado por la empresa Bio-Lab.
- ◆ La densitometría tiene una aplicación práctica como ayuda en la interpretación de los patrones electroforéticos o para obtener una cuantificación relativa precisa de las hemoglobinas de interés: Programa PHORESIS.

RESULTADOS

- ◆ El total de la población estudiada fue de 1,396 pacientes. La misma se clasificó por tipo de hemoglobina y grupos etarios que oscilaban entre neonatos, lactantes de 1-3 meses, 3-6 meses, 6 -12 meses y niños mayores de 1 año.
- ◆ En nuestra casuística, la electroforesis de hemoglobina proyectó resultados normales en 1,165 pacientes, incluyendo tanto a pacientes con Hb AA y AF, lo que represento un 83.5%.

RESULTADOS (cont.)

- ◆ Se encontró una incidencia global de Hemoglobinopatías de 16.5 % de los 1,396 pacientes estudiados, de los cuales se detectaron:
 - Portadores Heterocigotos de Hb S 185 pacientes (13.25%)
 - Homocigotos de Hb S 18 pacientes (1.30%)
 - Portadores Heterocigotos de Hb C 24 pacientes (1.72%)
 - Homocigotos de Hb C 1 paciente (0.07%)
 - Doble Heterocigotos de Hb SC 3 pacientes (0.21%)
 - El mayor porcentaje de Hemoglobinopatías se detectó en pacientes mayores de 1 año y el estudio no reflejó valores mayores de 3.5% de Hb A2.

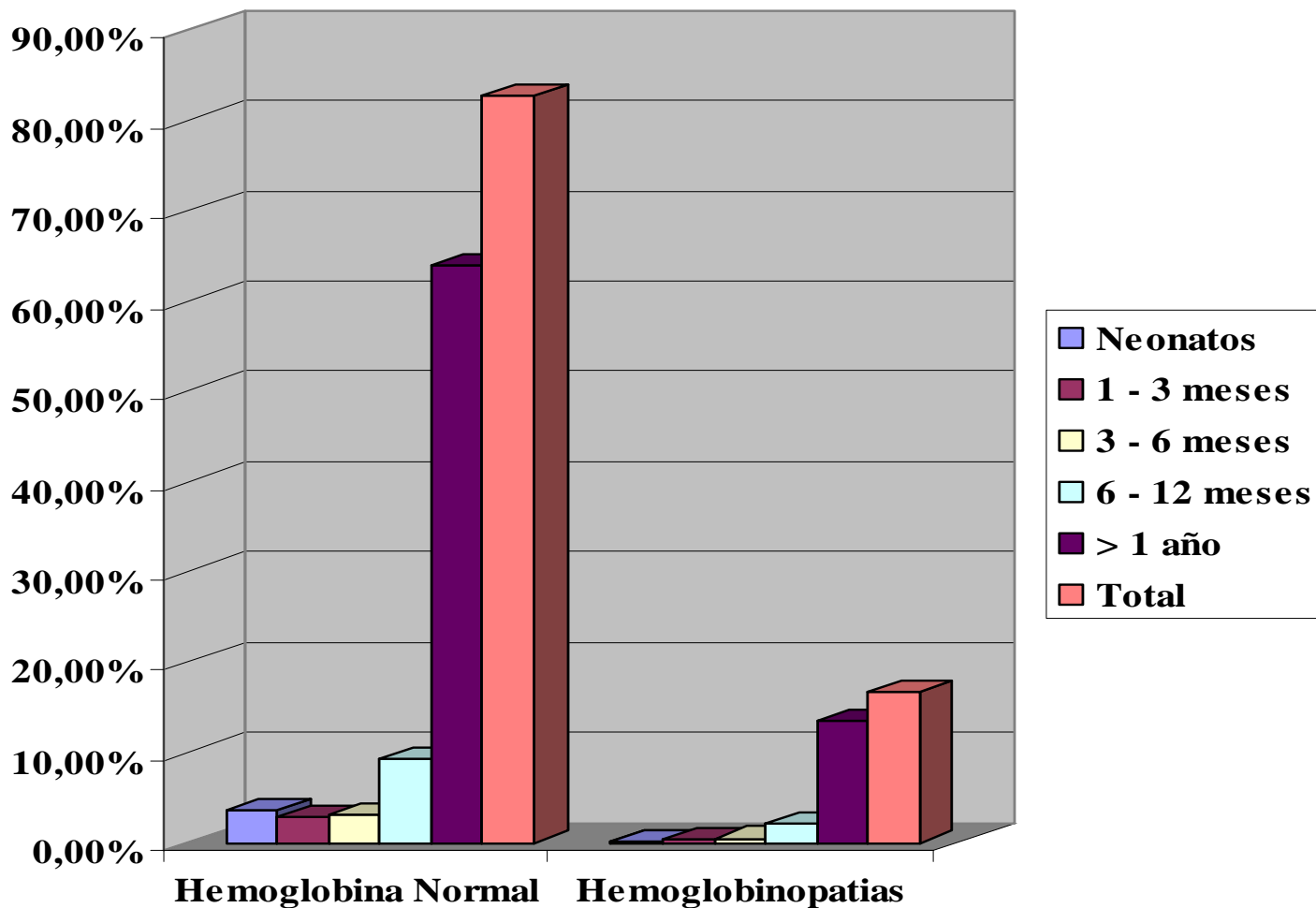
Tabla 1. Incidencia de Hemoglobinopatías en el Laboratorio Clínico del Hospital del Niño 2006-2008, por grupo etario

Edades	Hb AA	Hb F >2%	Portadores Heterocigotos Hb AS	Homocigotos Hb S	Portadores Heterocigotos Hb AC	Homocigotos Hb C	*Doble Heterocigotos	Hb A2 >3.5%	Total
Neonatos	0	49	3	0	0	0	0	0	52
1 - 3 meses	0	41	6	0	0	0	0	0	47
3 - 6 meses	11	42	5	2	0	0	0	0	60
6 - 12 meses	82	47	17	8	1	0	0	0	155
> 1 año	856	37	154	8	2	1	3	0	1082
Total	949	216	185	18	24	1	3	0	1396

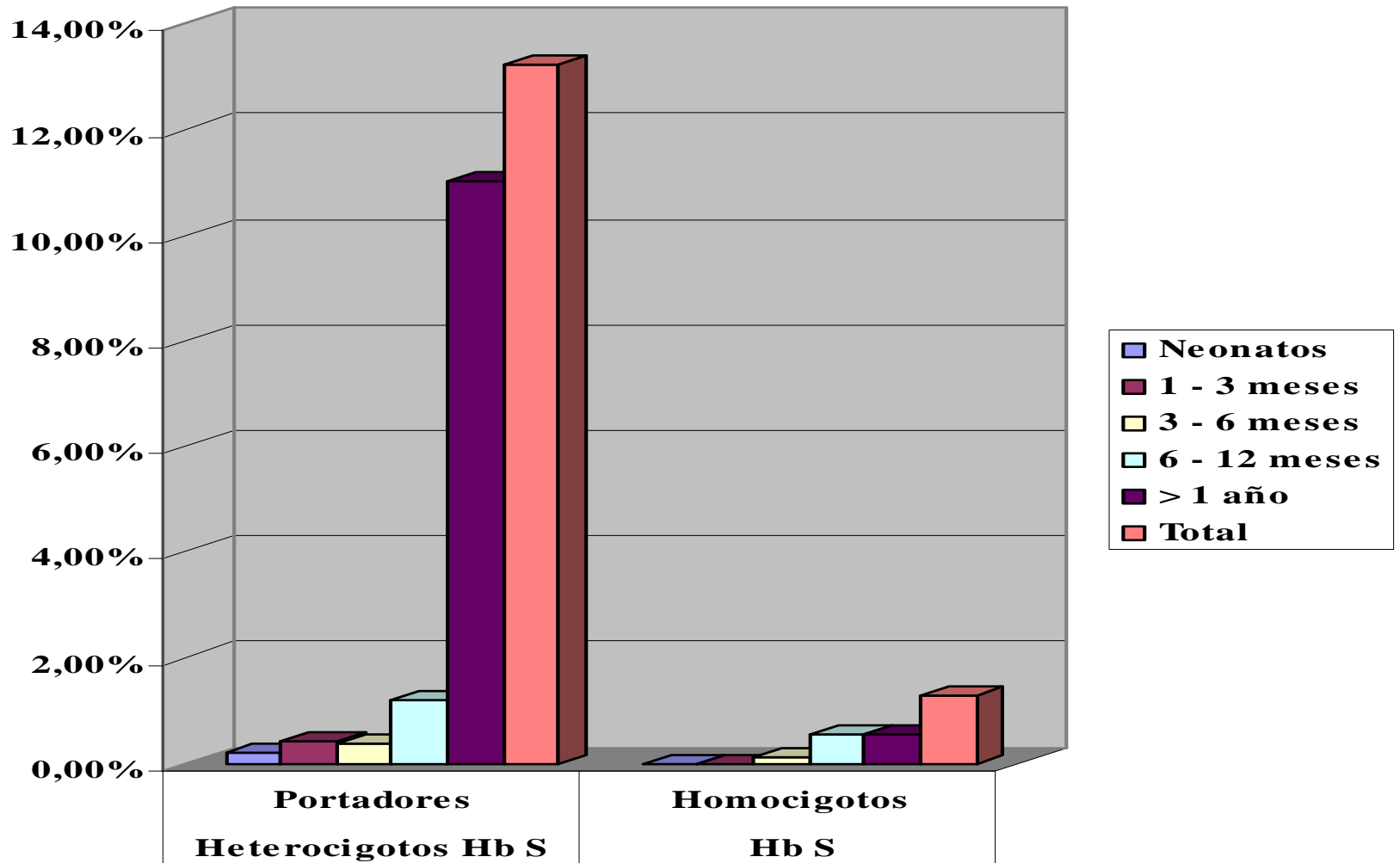
Tabla 2. Porcentajes de Hemoglobinopatías en el Laboratorio Clínico del Hospital del Niño 2006-2008, por grupo etáreo

Edades	Hb AA	Hb F >2%	Portadores Heterocigotos Hb S	Homocigotos Hb S	Portadores Heterocigotos Hb C	Homocigotos Hb C	*Doble Heterocigotos	Hb A2 >3.5%	Total
Neonatos	0%	3,51%	0,21%	0%	0%	0%	0%	0%	4%
1 - 3 meses	0%	2,94%	0,43%	0%	0%	0%	0%	0%	3%
3 - 6 meses	0,07%	3,00%	0,36%	0,14%	0%	0%	0%	0%	3,57%
6 - 12 meses	5,87%	3,37%	1,22%	0,57%	0,07%	0%	0%	0%	11,24%
> 1 año	61,31%	**2,65%	11,03%	0,57%	1,65%	0,07%	0,21%	0%	77,49%
Total	67,98%	15,47%	13,25%	1,30%	1,72%	0,07%	0,21%	0%	100,00%

Hemoglobina Normal y Hemoglobinopatías por grupo etareo.



Prcentage de Portadores de Hb S y Homocigotos Hb S por grupo etareo.



CONCLUSIONES

- ◆ Al analizar los resultados de este estudio se puede observar como la hemoglobinopatía más diagnosticada ha sido la Hb S en estado heterocigoto.
- ◆ La baja incidencia de la hemoglobinopatía C, es debido a que no se hacen estudios electroforéticos en la población, sino pruebas de tamizaje que no detectan este tipo de hemoglobinopatía, y Panamá por su mezcla de razas debe tener una alta incidencia de la misma.
- ◆ Nuestra casuística en cuanto a pacientes neonatos y con Hemoglobina A2 >3.5 % fue baja o casi nula, porque los mismos ya se estudian en departamentos especializados en nuestra Institución: Departamento de Genética y Hematología Especial respectivamente.

CONCLUSIONES (cont.)

- ◆ Desde 1989 no se realizan estudios concretos sobre la frecuencia de Hemoglobinopatías en nuestro país, y este sería un primer paso para obtener datos estadísticos reales y ver nuestra situación actual.
- ◆ Aunque la Hemoglobina Fetal F no es una hemoglobinopatía en sí, hemos observado un porcentaje considerable en niños mayores de 1 año que oscilan entre un 8 al 10 %, rango que está fuera de los valores esperados.
- ◆ Dados los problemas de morbimortalidad que conllevan y la posibilidad de instaurar tratamientos profilácticos tempranos, consideramos necesario que *La Ley 4 del 8 de enero de 2007* se aplique definitivamente en todas las Instituciones de Salud, a nivel público y privado, para el estudio de Hemoglobinopatías en todos los pacientes Neonatos.

RECOMENDACIONES

- ◆ El Ministerio de Salud debe crear normas e ingresos, que permitan efectuar la Electroforesis de Hemoglobina a la población infantil en primer grado y a los sextos grado que no se les haya realizado, esta toma de decisión nos ayudaría a detectar estadísticamente valores reales de Hemoglobinopatías S y C que serían las más comunes en nuestra población.
- ◆ Se debe realizar un estudio sobre los valores verdaderos de Hemoglobina fetal en niños mayores de un año, para que estos aumentos que observamos en nuestra población no se confundan con desordenes hematológicos u otra patología, y el mismo debe realizarse contra una prueba de referencia para que los resultados sean mas confiables.

*Mas vale una gota de sangre, que un mar
de lágrimas...*



GRACIAS...