



Coexistencia de HbS heterocigota HbG-Philadelphia y alfa-Talasemia

Retos del laboratorio en el diagnóstico de las hemoglobinopatías. Caso clínico

P. Pascual Usandizaga, R. Oliveros Conejero, J.A. Wong Arteta, M. Gradin Purroy, M.B. Uranga, A. Garrido, M.J. Izquierdo, R. Cabezón Vicente

Descripción del caso:

Niña de 7 años de edad, de raza negra, padres y hermano naturales de Nigeria, aparentemente sanos

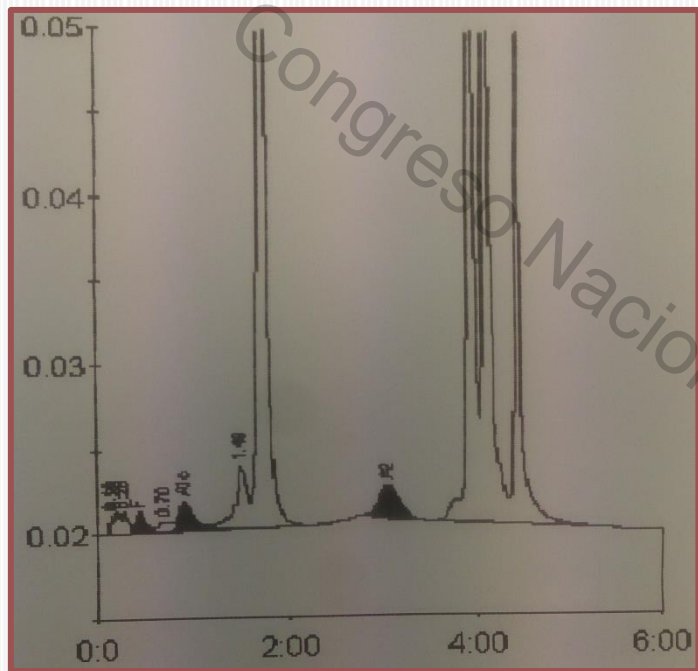
Examen físico: no presento palidez mucocutánea, ictericia, esplenomegalia. Peso y talla en P50

Bioquímica : Bilirrubina, LDH, metabolismo del hierro: en rango

Hemograma: Reticulocitos en rango; Hematíes 5,56* (3,9-5,2), Hb: 13,3 g/dL, VCM: 71,8* (73-91), HCM: 23,9* (24-31)

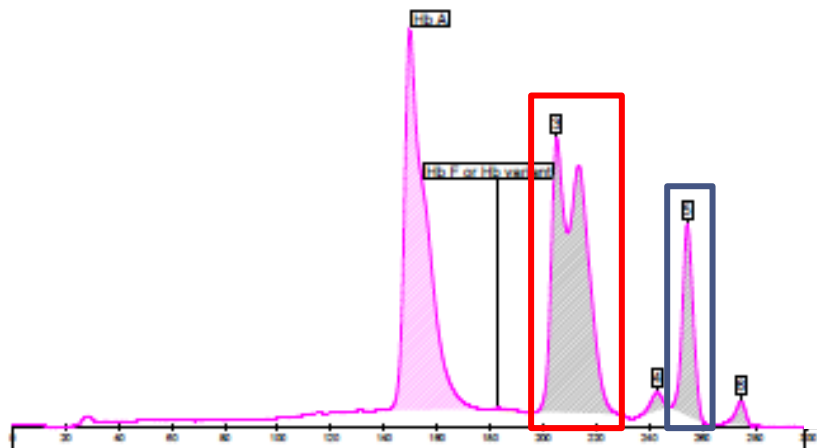
¡ Sospecha talasemia! → Analizar HbF y HbA2

Métodos: HPLC/electroforesis capilar



Pico	Tº retención	Altura	Área	% Área
Unknown	0.15	1137	2634	0.2
A1a	0.20	1359	5874	0.4
A1b	0.28	1321	4980	0.4
F	0.43	1231	8081	< 0.8 *
LA1c/CHb-1	0.70	680	6122	0.5
A1c	0.90	1677	17912	4.7
P3	1.49	3757	33502	2.5
A0	1.70	119392	482866	36.8
A2	3.04	2012	30079	2.6
Unknown	3.91	58892	274717	20.4
S-Window	4.07	69669	314108	23.3
Unknown	4.41	48079	167482	12.4
Área total:		1348348		

Concentración:	%	mmol/mol
F	< 0.8 *	—
A1c	4.7	28
A2	2.6	—

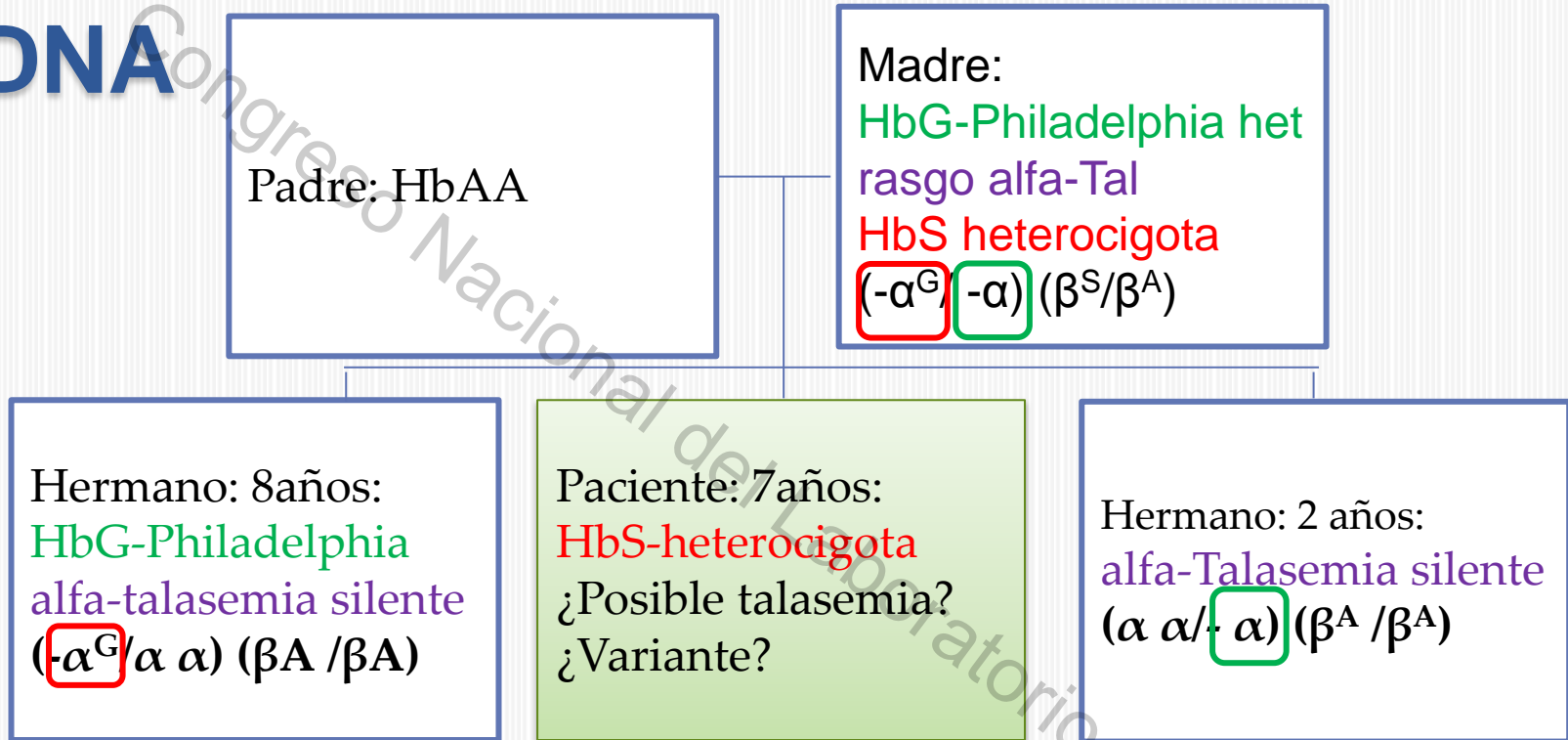


Haemoglobin Electrophoresis

Name	%	Normal Values %
Hb A	42,6	
Hb F or Hb variant	0,2	
3	44,2	
4	1,1	
5	10,8	
6	1,1	

Antecedentes familiares: estudio

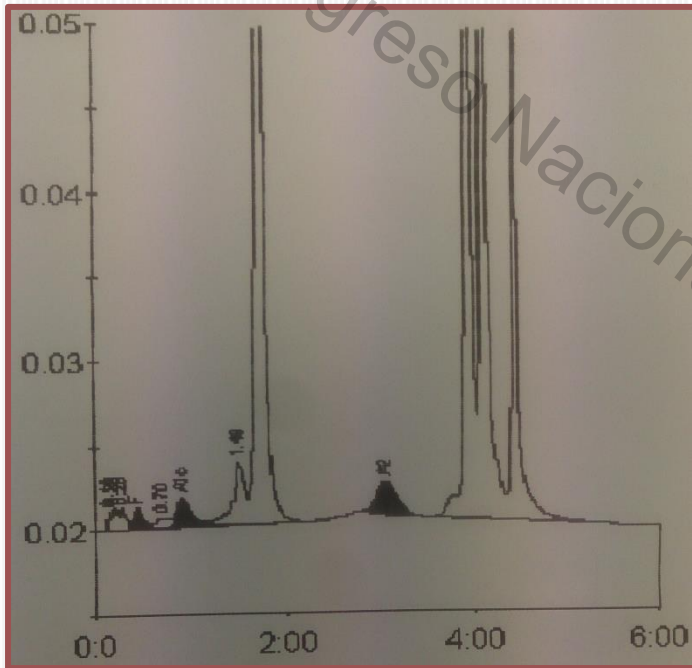
DNA



Mutaciones en la madre:

- AAC>AAG en codón 68 (E17) gen alpha2 or alpha1 (E17) portador del 3,7 Kb (Asp>Lys): **HbG-philadelphia heteroc +alfa-tal**
- del 3,7 Kb alpha. **alfa-tal**
- GAG>GTG en codón 6(A3) gen beta (Glu>Val) : **HbS heterocigota**

Discusión



Pico	Tº retención	Altura	Área	% Área
Unknown	0.15	1137	2634	0.2
A1a	0.20	1359	5874	0.4
A1b	0.28	1321	4980	0.4
F	0.43	1281	8081	< 0.8 *
LA1α/CHb-1	0.70	680	6122	0.5
A1c	0.90	1677	17912	4.7
P3	1.49	3757	33502	2.5
A0	1.70	119392	482866	36.8
A2	3.04	2012	30079	2.6
Unknown	3.91	58892	274717	20.4
S Window	4.07	69669	314108	23.3
Unknown	4.41	48079	187482	12.4
Área total:		1348348		

Concentración:	%	mmol/mol
F	< 0.8 *	—
A1c	4.7	28
A2	2.6	—

Hemoglobina G-Philadelphia: 20.4%

Hemoglobina S: 23.3; HbG-Philadelphia-HbS: 12.4%

discusión

- **HbG-Philadelphia:** variante mas frecuente de la cadena alfa en población negra africana, sin repercusión clínica
- Los porcentajes de HbG y HbS nos pueden ayudar a saber cuantos genes alfa faltan

Cluster alfa	HbG%
($\alpha^G/\alpha\alpha$)	25
($\alpha^G-/ \alpha\alpha$)	30-35
(- $\alpha^G/- \alpha$)	45
(- $\alpha^G/--$)	100 y HbH
(- $\alpha^G/- \alpha^G$):	100

¿Hemoglobina S y G-Philadelphia heterocigota, alfa-talasemia silente?

¿(- $\alpha^G/ \alpha\alpha$) (β^S/β^A)?, pendiente confirmación molecular



Muchas gracias

