

# Estudio de hemoglobinopatías y del déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa en la población inmigrante subsahariana del centro y sur del Maresme (Cataluña)



Germán Las Heras Manso<sup>a</sup>, Jordi Juncà Piera<sup>b</sup>, Evarist Feliu Frasnado<sup>b</sup>, Joan Manel Rovira Fernández<sup>c</sup> y Miguel Gil García<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu. Martorell. Unidad de Hematología. Hospital Comarcal de Sant Boi. Barcelona.

<sup>b</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona. Barcelona.

<sup>c</sup>Servicio de Laboratorio. Consorcio Sanitario de Mataró. Mataró. Barcelona.

<sup>d</sup>Unidad de Lípidos y Epidemiología Cardiovascular. Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM). Hospital del Mar. Barcelona. España.

**FUNDAMENTO Y OBJETIVO:** Es conocido que las prevalencias de hemoglobinopatía S y de déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) son muy elevadas en determinadas zonas del África occidental debido a la presión positiva que ejerce la malaria en estos defectos congénitos. La presencia en el Maresme, una comarca de la Cataluña oriental, de un gran número de inmigrantes africanos procedentes de estas zonas puede permitir conocer la prevalencia real de estas 2 alteraciones eritrocitarias en dicha población.

**POBLACIÓN Y MÉTODO:** Se ha estudiado a 204 personas de raza negra que acudieron de forma consecutiva a la Unidad de Atención al Inmigrante o a las Consultas Externas del Consorcio Sanitario de Mataró por un motivo de consulta distinto de anemia. Se realizaron a todos ellos hemograma, electroforesis de hemoglobina en acetato de celulosa, 2 pruebas de escrutinio para el déficit de G6PD y la determinación específica de esta enzima mediante espectrofotometría.

**RESULTADOS:** Se estudió a 141 varones (69%) y a 63 mujeres (31%), con una media de edad de 30,8 años (rango: 1-70). Procedían de Gambia, Senegal, Guinea Ecuatorial, Guinea-Bissau, Malí, Somalia, Guinea-Conakry, Nigeria, Ghana, Costa de Marfil, Sierra Leona, Liberia y Mauritania, y pertenecían a las etnias sarankholé, mandinga, fula, peul, diola, bambara, pare e ibo (por orden de frecuencia). Se detectaron alteraciones de la hemoglobina en 44 individuos (21,5%): 36 portadores de hemoglobina S heterocigotos (17,6%) y 8 de hemoglobina C -7 heterocigotos (3,9%) y uno homocigoto (0,49%). No se encontró ninguna otra hemoglobinopatía. Asimismo, se identificó a 31 personas con déficit de G6PD. Según los resultados obtenidos, la prevalencia de hemoglobinopatía S en la población estudiada es del 17,6%; la de hemoglobinopatía C, del 3,9%, y la de déficit de G6PD, del 15,2%. La asociación de déficit de G6PD y hemoglobinopatías únicamente se halló en un 3% de los casos (en un 2,5% con hemoglobinopatía S y en un 0,5% con hemoglobinopatía C).

**CONCLUSIONES:** Los resultados demuestran una alta prevalencia de hemoglobinopatías y déficit de G6PD en esta población. La morbilidad y mortalidad de la drepanocitosis, y las complicaciones debidas al déficit de G6PD, junto con la fácil detección mediante electroforesis de hemoglobina y determinación de G6PD, hacen aconsejable realizar estas exploraciones de forma sistemática en las zonas que atienden a población subsahariana.

**Palabras clave:** Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Anemia drepanocítica. Hemoglobinopatía S.

Hemoglobinopathies and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in the sub-Saharan immigrant population of the Center and South Maresme region, Catalonia, Spain

**BACKGROUND AND OBJECTIVE:** Prevalence of hemoglobinopathy S and glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency are very increased in certain zones of Western Africa due to the positive pressure exerted by malaria on these congenital defects. In Maresme, a region of East Catalonia, there is a numerous community of African people, coming from areas of Western Africa where sickle cell trait and G6PD deficiency are frequent. The aim of our study was to know the prevalence of both disturbances in this population.

**POPULATION AND METHOD:** We studied 204 individuals of black ethnical background who were migrant Africans. They attended the Immigrant Attention Unit or Outside Surgery Department of Consorcio Sanitario de Mataró for any medical or surgical problems but not for anemia. The G6PD deficiency was determined by a quantitative assay and 2 screening techniques. The identification of abnormal hemoglobins was done by electrophoresis.

**RESULTS:** We studied 141 males (69%) and 63 females (31%). Mean age was 30.8 years (range: 1-70). The studied population came from Gambia, Senegal, Equatorial Guinea, Guinea Bissau, Mali, Somalia, Guinea-Conakry, Nigeria, Ghana, Ivory Coast, Sierra Leone, Liberia and Mauritania, and were members of the Sarankhole, Mande, Fulani, Peul, Djola, Bambara, Pare and Ibo ethnic groups (according to the frequency order). We found abnormal hemoglobins in 44 subjects (21.5%): 36 hemoglobin S carriers, 7 hemoglobin C carriers and one hemoglobin C homozygous. Moreover, we identified G6PD deficiency in 31 subjects. According to these results, the prevalence of hemoglobinopathy S in these people is 17.6%; the prevalence of hemoglobinopathy C is 3.9%, and the prevalence of G6PD deficiency is 15.2%. The association of abnormal hemoglobins and G6PD deficiency was found only in a 3% of the cases (2.5% hemoglobinopathy S and 0.5% hemoglobinopathy C).

**CONCLUSIONS:** This results demonstrate a high prevalence of hemoglobinopathies and G6PD deficiency in this population. The morbidity and mortality of sickle cell disease and the complications due to G6PD deficiency, besides the easy detection using electrophoresis and G6PD determination, make it necessary to standardize these tests in areas with high density of black people.

**Key words:** Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Sickle cell disease. Hemoglobinopathy S.

Correspondencia: Dr. G. Las Heras Manso.  
Servicio de Laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu.  
Avda. Mancomunitats Comarcals, 1-3. 08760 Martorell. Barcelona. España.  
Correo electrónico: glasher@hmartorell.es

Recibido el 28-5-2007; aceptado para su publicación el 27-11-2007.

Los flujos migratorios que ha recibido nuestro país en los últimos años han provocado la aparición en la clínica diaria de una serie de alteraciones hematológicas hasta ahora muy poco frecuentes. El Maresme es una comarca de la provincia de Barcelona que ha sido receptora en los últimos años de un numeroso contingente de inmigrantes. Los de origen subsahariano que residen en el centro y sur del Maresme proceden de zonas de África donde las hemoglobinopatías y el déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) son frecuentes. Es posible que la prevalencia de portadores de ambas alteraciones eritrocitarias sea alta. En un gran número de estudios<sup>1,2</sup> se ha demostrado que la asociación de estos 2 procesos no es infrecuente y que se observa por igual en los portadores homocigotos y heterocigotos. Sin embargo, en otros trabajos esta relación no ha podido demostrarse<sup>3,4</sup>.

Con estos antecedentes se fijó como objetivo principal del presente estudio conocer el tipo y la prevalencia de hemoglobinopatías y de déficit de G6PD en la población inmigrante subsahariana que reside en el centro y sur del Maresme, y como objetivos secundarios, identificar a portadores homocigotos y heterocigotos de hemoglobinopatía S (y de hemoglobinopatía C) y de déficit de G6PD; conocer si hay algún tipo de relación entre estas alteraciones y las diferentes etnias y países; establecer la frecuencia de la asociación entre hemoglobinopatía S y déficit de G6PD en esta población, y por último, determinar la sensibilidad, la especificidad y la relación coste-efectividad de 2 técnicas de escrutinio para la detección del déficit de G6PD.

## Población y método

El ámbito del estudio abarca toda el área sanitaria atendida por el Consorcio Sanitari de Mataró, que corresponde al centro y sur del Maresme, una comarca de Cataluña que desde finales de la década de 1970

acoge a una comunidad muy numerosa de inmigrantes procedentes del África occidental subsahariana. Se calculó que el tamaño de la muestra necesario para conocer la prevalencia de estas anomalías eritrocitarias congénitas con una precisión del 5% y un nivel de confianza del 95%, si se suponía una prevalencia poblacional del 15%, era de 195. Se incluyó en el estudio a los primeros 204 inmigrantes subsaharianos, de ambos sexos, que acudieron a visitarse por primera vez a la Unitat d'Atenció a l'Immigrant del Àrea Bàsica de Salut Cirera-Molins, o a las Consultas Externas de cualquiera de los 2 hospitales que componían en el momento del estudio el Consorci Sanitari de Mataró, por un motivo diferente de la anemia. Se realizaron a todos los participantes las siguientes intervenciones:

– Estudio clínico. Se rellenó un cuestionario que incluía nombre y apellidos, sexo, edad, etnia, país de origen y motivo de consulta. Recogió estos datos el médico responsable de cada paciente en las Consultas Externas del Consorci Sanitari de Mataró o en la Unitat d'Atenció a l'Immigrant.  
– Estudio analítico. En una muestra de sangre extraída para cualquier análisis de control y anticoagulada con ácido edético (EDTA) K3 se realizó, antes de que hubieran transcurrido 6 h desde su extracción: hemograma completo (18 parámetros) en un analizador automático Coulter MAXM® (Izasa SA), electroforesis de hemoglobina en acetato de celulosa a pH de 8,6 (Titán III, Helena®)<sup>5</sup>, 2 pruebas de escrutinio para la detección del déficit de G6PD (métodos de la mancha fluorescente –Sigma Diagnostics®<sup>6</sup>– y del azul de metileno<sup>7</sup>) y determinación específica de la actividad G6PD (Boehringer Mannheim®)<sup>8</sup>. Para todo el estudio analítico únicamente fue necesario un tubo de EDTA K3.

#### Análisis estadístico

Se efectuó un análisis descriptivo de las variables cualitativas mediante el cálculo de proporciones de cada una de sus categorías. Para el cálculo de la prevalencia global del déficit de G6PD en la población residente en el Maresme, se ponderó el resultado según la distribución de las diferentes etnias en el Maresme (censo de 1996, último disponible en el momento del estudio)<sup>9</sup>. Para las variables cuantitativas se calcularon la media y desviación estándar si la variable seguía una distribución normal. En las variables que no seguían una distribución normal se calcularon la mediana y el intervalo (los valores mínimo y máximo). Para comparar una variable categórica con 2 categorías y una variable cuantitativa se utilizó la prueba de la t de Student. Para comparar 2 variables categóricas se utilizó la prueba de la  $\chi^2$ . Se calcularon la sensibilidad y especificidad de las pruebas de fluorescencia y azul de metileno respecto de la prueba de referencia (valores de G6PD). Como punto de corte para considerar déficit de G6PD se utilizó el valor de 30 mU/10<sup>9</sup> hematíes como límite inferior de la normalidad.

## Resultados

### Características sociodemográficas

En la muestra estudiada predominaban los varones (141 frente a 63 mujeres) y la media (desviación estándar) de edad era de 30,8 (11,6) años. El 86,3% eran adultos jóvenes (entre 15 y 44 años). La distribución por grupos de edad fue similar entre varones y mujeres, aunque había una mayor proporción de varones adultos (un 6,4% frente a un 1,6% de mujeres adultas) (tabla 1).

La población estudiada provenía de 14 países diferentes. El país de procedencia más frecuente fue Gambia (60,3%), seguido de Senegal (12,3%), Guinea (7,4%)

TABLA 1

### Distribución de la población según sexo y grupos de edad

|         | Grupos de edad |             |            |           | Total       |
|---------|----------------|-------------|------------|-----------|-------------|
|         | < 15 años      | 15-44 años  | 45-65 años | > 65 años |             |
| Varones | 11 (7,8%)      | 120 (85,1%) | 9 (6,4%)   | 1 (0,7%)  | 141 (69,1%) |
| Mujeres | 6 (9,5%)       | 56 (88,9%)  | 1 (1,6%)   |           | 63 (30,9%)  |
| Total   | 17 (8,3%)      | 176 (86,3%) | 10 (4,9%)  | 1 (0,5%)  | 204         |

y Guinea-Bissau (5,4%). El resto de países suponía menos del 5% del total. La proporción de varones fue casi el doble que de mujeres en los inmigrantes procedentes de Gambia y 4 veces mayor en los de Senegal y Guinea. Destacaba que el 100% de las personas procedentes de Guinea-Bissau eran varones. Se observaba un predominio de adultos jóvenes en todos los países incluidos. Todos los nacidos en España tenían menos de 15 años.

La población estudiada pertenecía a 8 etnias diferentes. Tres etnias, la sarankholé (43,1%), la mandinga (20,6%) y la fula (20,6%), representaban el 84,3% de la muestra. Seguían en frecuencia la diola (5,9%) y la bambara (4,9%). En las etnias más frecuentes, el número de varones fue como mínimo el doble que de mujeres. Se mantenía el predominio de los adultos jóvenes. Al analizar la distribución de las etnias por países se observó que todas las personas procedentes de determinados países pertenecían a los grupos étnicos mayoritarios de ese país. Es el caso de los bambaras de Malí, los akan de Ghana y los ibos de Nigeria. El resto de países o eran muy minoritarios (Liberia, Mauritania y Sierra Leona) o se repartían entre varias etnias. Las 3 etnias más frecuentes en este estudio fueron las siguientes: la sarankholé, mayoritaria de Gambia; la mandinga, que se distribuye entre Gambia y Senegal, y la fula, que se reparte entre Guinea, Gambia, Guinea-Bissau y Senegal.

### Motivos de consulta

Se registraron 68 motivos de consulta diferentes, que se agruparon en 9 categorías: enfermedades parasitarias (18,6%), enfermedades infecciosas (15,7%), algias (15,7%), causas ginecológicas (13,2%), otras causas no clasificadas (10,3%), síntomas inespecíficos (8,3%), análisis de control (6,4%), alteraciones del metabolismo y hallazgos de laboratorio (5,9%) y preoperatorios (5,9%).

### Resultados analíticos

**Hematimetría general.** Al analizar los parámetros del hemograma se halló anemia en el 10,9%. La media de edad fue mayor en las personas sin anemia –33,3 (8,7) años, frente a 26,5 (15,7) en los

pacientes con anemia–, diferencia que fue marginalmente significativa ( $p = 0,08$ ). Por otra parte, un 27,3% de las mujeres tenía anemia, frente a sólo un 5,4% de los varones; esta diferencia fue estadísticamente significativa ( $p < 0,005$ ). En las personas con alteraciones de la hemoglobina o con déficit de G6PD se halló de forma significativa mayor incidencia de anemia que en las personas sin estas alteraciones ( $p < 0,005$ ).

**Estudio de hemoglobinopatías.** La electroforesis resultó normal en 160 (78,4%) de las 204 personas estudiadas. En 44 (21,5%) se detectó una hemoglobinopatía: S en 36 (17,6%, todas heterocigotas) y C en 8 (3,9%, una homocigota: 0,49%). Al ponderar estos resultados por la distribución de la población de referencia en el Maresme (censo de 1996), el porcentaje de hemoglobinopatía S fue del 17,5% y el de hemoglobinopatía C, del 4%.

No se observaron diferencias estadísticamente significativas en la proporción de varones (21,3%) y mujeres (22,2%) que presentaron hemoglobinopatías. Tampoco se observaron diferencias al analizar los resultados de la electroforesis según la edad. Por lo que se refiere a las etnias, la mandinga y la fula presentaron una prevalencia de hemoglobinopatía S en torno al 25% (un 26,2% en mandingas y un 23,8% en fula), y la sarankholé, del 14,8%. En relación con la hemoglobinopatía C, a pesar de que el número de personas estudiadas fue muy pequeño, el 100% de los akan eran portadores (tabla 2).

**Estudio de actividad de la G6PD.** De las 204 personas estudiadas, en 173 (84,8%) la determinación de G6PD resultó normal. En 31 (15,2%) se detectó un déficit de G6PD. Si se pondera este resultado por la distribución de la población de referencia en el Maresme (censo de 1996), el porcentaje de déficit de G6PD es del 16,8%. En relación con el sexo, un 19% de las mujeres presentaba una actividad de G6PD inferior a la normal, mientras que este porcentaje fue del 13% en los varones. Tampoco hubo diferencias estadísticas en relación con la edad.

Respecto a las etnias más prevalentes en este estudio, sarankholé, mandinga y fula, el porcentaje de personas con défi-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3799588>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3799588>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)