



ORIGINAL

## Cribado neonatal de anemia falciforme en la Comunidad Autónoma Balear. Estudio piloto anónimo no relacionado<sup>☆</sup>

H. López-Escribano, M. Vila Vidal\*, A. Barceló Bennassar,  
M. Riesco Prieto y O. Ayllón Gatnau

Servicio de Análisis Clínicos, Laboratorio Neonatal, Hospital Universitario Son Dureta, Palma de Mallorca, Baleares, España

Recibido el 29 de octubre de 2008; aceptado el 5 de enero de 2009

Disponible en Internet el 18 de abril de 2009

### PALABRAS CLAVE

Anemia falciforme;  
Hemoglobinopatías;  
Cribado neonatal

### Resumen

**Introducción:** La anemia falciforme, fenotipo FS, es la más común de las hemoglobinopatías estructurales. Es un trastorno hereditario causado por la presencia de hemoglobina S (HbS), resultado de una mutación puntual que afecta al codón 6 de la cadena betaglobina. En condiciones de hipoxia, se produce la polimerización de la HbS y da lugar a crisis vasoclusivas y a anemia hemolítica.

Debido a que los fenómenos de inmigración han aumentado considerablemente en España y a que la mayoría de los inmigrantes pertenecen a poblaciones de riesgo para distintas hemoglobinopatías, nuestro objetivo es determinar la incidencia de la anemia falciforme y de otras hemoglobinopatías estructurales en los recién nacidos de esta Comunidad Autónoma (Islas Baleares), mediante un estudio piloto no relacionado y evaluar la necesidad de incluir esta enfermedad dentro del programa de cribado neonatal.

**Material y métodos:** Para esto, se ha utilizado el mismo espécimen de sangre capilar usado para la detección precoz de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y fibrosis quística. La separación de variantes de hemoglobina (Hb) se llevó a cabo mediante cromatografía líquida de alta resolución y se utilizó el sistema automático Variant<sup>®</sup> (Bio-Rad).

**Resultados:** La incidencia global de variantes de Hb ha sido de 9,9 por cada 1.000 recién nacidos analizados, con una incidencia de anemia falciforme (fenotipo FS) de uno cada 6.756 casos analizados y de portadores (fenotipo FAS) de uno cada 199 casos.

**Conclusiones:** Tanto la tasa global de variantes observadas como la incidencia de rasgo falciforme justifican plantearse la inclusión del estudio de hemoglobinopatías en el programa de cribado neonatal de la Comunidad.

© 2008 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

<sup>☆</sup>Financiación: el laboratorio Bio-Rad cedió el analizador de cromatografía líquida de alta resolución Variant<sup>®</sup> mientras duró el estudio y colaboró con varios lotes de reactivo. El Real Patronato sobre Discapacidad (Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales) abonó los restantes. La Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE) gestionó esta ayuda.

\*Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: mvila@hsd.es, escribanox@yahoo.es (M. Vila Vidal).

**KEYWORDS**

Sickle cell anaemia;  
Haemoglobinopathies,  
Neonatal screening

## Neonatal screening of sickle cell disease in the Balearic Islands Autonomous Community. Pilot study in anonymous unrelated population

**Abstract**

**Introduction:** Sickle cell disease (SCD) describes a group of inherited disorders caused by the presence of the sickle haemoglobin (HbS) which results from a point mutation affecting codon 6 of the  $\beta$  globin chain ( $\beta$  codon 6, Glu 6 Val).

The pathophysiology involves polymerisation of HbS under low oxygen conditions causing vaso-occlusion and chronic haemolysis and anaemia.

Due to increase in immigrants within our population and the majority of this group being a risk population for different haemoglobinopathies, the aim of our study is to determine the incidence of SCD and others structural haemoglobinopathies in the neonatal population of the Balearic Islands Autonomous Community, by means of an unrelated pilot study and determine the need to include this pathology in a newborn screening program.

**Material and methods:** The study was performed with the same blood spot specimen dried on filter paper used for congenital hypothyroidism, phenylketonuria and cystic fibrosis screening. High-performance liquid chromatography (HPLC), using the VARIANTs (Biorad) automated system, was used to detect variants haemoglobin variants.

**Results:** The overall incidence was 9.9 per 1000 specimens. The incidence of SCD was 1/6756 (FS) and the incidence of sickle cell traits was 1/199 (FAS).

**Conclusion:** These results confirm the need to include screening for SCD and other haemoglobinopathies in our neonatal screening program.

© 2008 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

**Introducción**

Las alteraciones de la hemoglobina (Hb), o hemoglobinopatías, son un grupo de trastornos genéticos, autosómicos recesivos, con alto grado de morbilidad, que se producen por alteraciones relacionadas con la síntesis y la estructura de la Hb. Son una de las enfermedades genéticas más frecuentes en todo el mundo. Pueden clasificarse en 2 grandes grupos: *talasemias* (alteraciones cuantitativas), en las que hay un defecto de síntesis de al menos una de las cadenas de globina, que son estructuralmente normales, y las *hemoglobinopatías estructurales* (alteraciones cualitativas), en las que se sintetiza una cadena de globina anormal<sup>1,2</sup>. Suponen el error congénito más común en algunas poblaciones procedentes de África, el área mediterránea, el Caribe, América Central y América del Sur. No obstante, debido a los movimientos de población dados en los últimos años, su incidencia está aumentando mundialmente<sup>1</sup>, sobre todo en el sur y noroeste de Europa<sup>3</sup>.

En las talasemias, al producirse la deficiencia de una o más cadenas polipeptídicas de la molécula de Hb, se producen diversos grados de anemia crónica. Tienen una frecuencia variable según las zonas geográficas: tiene una especial predilección por las poblaciones mediterráneas en el caso de la betatalasemia y por las zonas de Oriente Medio, Sudeste Asiático y China en el caso de la alfatalsemia.

Las hemoglobinopatías estructurales son fruto de mutaciones de los genes que codifican las cadenas de globina, por lo que según sea el tipo de aminoácido alterado y el lugar que ocupe en la cadena pueden variar las propiedades fisicoquímicas de ésta. Las hemoglobinopatías estructurales

más ampliamente extendidas por toda la geografía mundial son la Hb S (HbS) en África tropical y subtropical, la Hb C (HbC) en el Oeste de África, la Hb E (HbE) en el Suroeste de Asia y la Hb D (HbD) en Punjab, la India.

La anemia de células falciformes, o anemia drepanocítica, se caracteriza por la presencia de HbS y es consecuencia de una mutación puntual del sexto codón del exón 1 del gen de la betaglobina, localizado en el cromosoma 11. Esto se traduce en drásticas alteraciones en la estabilidad molecular y la solubilidad de la HbS que, en condiciones de hipoxia, tiende a formar polímeros insolubles que provocan la formación de hematíes falciformes, ocluyen los vasos y provocan crisis vasocclusivas, que pueden afectar a diferentes órganos<sup>4</sup>, a la vez que producir una anemia hemolítica por destrucción prematura de los hematíes<sup>5,6</sup>. El genotipo condiciona la gravedad clínica de la enfermedad, y se manifiesta en los individuos homocigotos (Hb SS) o en dobles heterocigotos para HbS con otra Hb anormal que afecte a la cadena de la betaglobina (Hb SC, Hb SD, HbS y betatalasemia) con distinta expresividad clínica. Puede ser que los heterocigotos no presenten manifestaciones clínicas, salvo en situaciones críticas, por lo que no deben considerarse enfermos<sup>7</sup>.

La detección precoz de hemoglobinopatías se inició en la década de 1980 en algunos estados de los EE. UU. a raíz de la inmigración procedente del norte de África e iba dirigida a estos colectivos de riesgo, pero en 1987 el Instituto Americano de Salud (ANHI) ya recomendó el cribado universal de la anemia falciforme<sup>8</sup>.

En los últimos años, debido al aumento de los fenómenos migratorios, se ha ido incorporando como parte de los

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4142792>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4142792>

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