

ESCRUTINIO DE HEMOGLOBINOPATIAS Y G6PD EN UNA POBLACIÓN ITALIANA RADICADA EN COSTA RICA

German F. Sáenz*, Mario Chaves*, Guido Arroyo*, Eliécer Valenciano*, Javier Jiménez*
Alberto G. Montero*, Juan E. Sánchez*, Carlos Vega**, Patricia Contreras**

Key Word Index: Beta thalassemia minor, abnormal hemoglobins, G6PD.

Resumen

En una población de origen italiano que radica en el cantón de Coto Brus, Puntarenas, se pudo detectar la presencia de dos casos de beta-tal menor en 64 individuos estudiados. Para el escrutinio y caracterización definitiva del fenotipo talasémico se siguió con protocolos ampliamente estudiados en el CIHATA. No se encontró ningún caso deficiente en G6PD ni la presencia de Hbs anormales. (Rev. Cost. Cienc. Méd. 1982; 3(2):185-188).

Introducción

En la distribución geográfica de hemoglobinopatías y de trastornos relacionados, diversas poblaciones italianas se caracterizan por la alta frecuencia de beta talasemia (beta-tal) (8), así como de Hb S (6) y de la deficiencia de la G6PD eritrocítica (5,7), en algunas regiones. Con el deseo de estudiar estos trastornos hereditarios, realizamos un escrutinio hematológico en 64 pobladores italianos que radican en el distrito central (San Vito) del cantón de Coto Brus, Puntarenas, Costa Rica.

Material y métodos

Se estudió un total de 64 sujetos de origen italiano y sus descendientes, del cantón de Coto Brus, Puntarenas, con edades comprendidas entre los 3 y 67 años, siendo 36 del sexo femenino y 28 del masculino. La gran mayoría de ellos procedía de regiones del sur, centro y norte de Italia. Para la investigación de beta-tal se siguió un protocolo ya publicado (10), e igual para la detección de Hbs anormales (11). La investigación de la deficiencia de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) se hizo en base al método de Beutler de las manchas fluorescentes (2).

Resultados y comentarios

De los 64 casos estudiados se logró encontrar dos fenotipos intrafamiliares (madre e hija) de beta-tal menor clásica. No hubo ninguno con deficiencia de la G6PD eritrocítica ni de hemoglobinas anormales. Los dos casos portadores de beta-tal mostraron características el

* Centro de Investigación en Hemoglobinas Anormales y Trastornos Afines (CIHATA); Cátedra de Hematología, Facultad de Microbiología, Universidad de Costa Rica; Hospital San Juan de Dios.

** Laboratorio Clínico, Hospital de San Vito, Caja Costarricense de Seguro Social.

estigma beta talasémico, con microcitosis hipocrómica, células en diana, punteado basófilo, fragilidad osmótica (F.O.) disminuida (< de 85% de hemólisis con el uso de NaCl al 0,36%), CHCM bajo (<de 31 g/dl), niveles normales de Hb F (< de 2,5% valores elevados de Hb A₂ (> 4% e índice de saturación de la transferrina normal o elevada. En el Cuadro 1 se indican los hallazgos hematológicos encontrados en la madre (60 años) y una hija (20 años), portadores de beta-tal.

CUADRO 1

HALLAZGOS HEMATOLOGICOS EN DOS CASOS INTRAFAMILIARES DE BETA-TAL MENOR

Caso	Hto (%)/Hb (g/dl)	CHCM (g/dl)	F.O. (% hemólisis)	HbF (%)	HbA ₂ (%)	FeS/CTFFeS	IS (%)
1	41/12,3	30	60	0,8	6,2	139/262	53,0
2	39/11,7	30	56	1,2	6,0	67,2/188	35,7

* Normales: 5-20 ng/ml (método microbiólogo con *L. Casei*)

Los valores de Hb A₂ como promedio, en los restantes 62 casos normales, fue de 3,25% (D.S. 0,54%).

Discusión

Las talasemias pueden ser definidas como un grupo de desórdenes genéticos de la síntesis de Hb caracterizadas por la reducción en la producción de una o más de las cadenas de globina que lleva a un desbalance en la síntesis de esos polipéptidos. Las llamadas beta-tal se pueden dividir en beta⁺-tal, en las cuales ocurre alguna síntesis de cadenas beta, y en beta⁰-tal en las cuales no hay síntesis del todo. Hay una buena evidencia genética y de población de la heterogeneidad de estos defectos beta-tal. En cuanto a beta⁺-tal, existe la forma severa propia de poblaciones mediterráneas, y la forma ligera que se observa en poblaciones de raza negra (13). Hay todavía una mayor evidencia acerca de la considerable heterogeneidad de los defectos moleculares que originan la beta⁰-tal (1). En una de ellas, la forma Ferrara de beta⁰-tal, sólo observable en esa región italiana, la síntesis de cadenas beta se puede inducir *in-vitro* con un extracto soluble de reticulocitos normales (3). En términos generales, no es posible diferenciar claramente casos individuales de estos dos tipos de beta-tal con base en el hemoglobinograma clásico, a no ser que medien estudios familiares en donde se halle asociada una variante de Hb de cadena beta (4,9). En los dos casos de beta-tal menor que nos ocupan, es imposible, por lo tanto, definir con certeza el fenotipo talasémico beta⁰-beta⁺. La frecuencia del defecto en el estudio realizado fue de un 3,13 por ciento (2/64), habiéndose reportado en la región de Latium (que incluye a la ciudad de Roma) un porcentaje medio de talasemia de 2,42 con valores tan altos en algunas provincias como 6,82 por ciento y tan bajos en otras como 1,20 por ciento (12).

ABSTRACT

We have detected two cases of beta tal minor, in 64 individuals of Italian origin, radicated in the district of Coto Brus, Puntarenas, Costa Rica. We followed the usual methodologies established at the CIHATA for this purpose. No G6PD deficiency or abnormal hemoglobins were found.

KEY WORDS: beta talassemia minor, abnormal hemoglobins, G6PD.

Bibliografía

1. Bank A., Mears J. G., & Ramírez F. Disorders of human hemoglobins. *Science* 1980; 207: 486-489.
2. Beutler E. *Red cell metabolism. A manual of biochemical methods*. Grune & Stratton, N.Y., 1967:62-66.
3. Conconi F., Rowley P. T., Del Senno L. & Pontremoli S. Induction of B-globin synthesis in the B-thalassaemia of Ferrara. *Nature* 1972; 238:83.
4. Fessas Ph., Loukopoulos D. "Las Talasemias Beta". En: *Clínica Hematológica* (Hemoglobinas Anormales), Salvat Editores 1976; 2(2):199-224.
5. Grupo científico de la OMS sobre tratamiento de las hemoglobinopatías y de los trastornos afines. Informe de un ... , Ginebra (Org. Mund. Salud Serv. Inf. Técn.), 1972; 509:17-20.
6. Lehmann H. & Huntsman R. G. *Man's haemoglobins*. North-Holland Publishing Co., 1974; 309.
7. Luzzatto L. Estados hemolíticos hereditarios: Deficiencia de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. En: *Clínica Hematológica*, Salvat Editores 1976; 3(1):85-87.
8. Mazza U., Ciocca Vasino M. A., Carena C. & Colombero G. Diffusione e frequenza della microcitemia in Italia. VI Congreso Internazionale della associazione nazionale per la lotta contro le microcitemie in Italia, Roma 17-19 aprile 1980; 51-56.
9. Sáenz G. F., Elizondo J., Páez C. A. Hallazgo del gene B⁰-talasémico (supresor) en Costa Rica. V. Síndrome de heterocigosis doble S/beta⁰-tal. *Sangre* 1978; 23: 196-201.
10. Sáenz G. F. Diagnóstico convencional de laboratorio de los síndromes talasémicos. *Sangre* 1980; 25: 63- 76.
11. Sáenz G. F., Moreira J. *Laboratorio Hemoglobinopatías. Manual Latinoamericano*. Ministerio de Salud, Costa Rica. Depto. de Publicaciones e Impresos, 1980.
12. Silvertroni E., Bianco I., Graziani B., Carboni C. & D'Arca S. U. First premarital screening of thalassaemia carriers in intermediate schools in Latium. *J. Med. Genet*, 1978; 15:201-207.
13. Weatherall D. J. The genetic and molecular heterogeneity of the thalassaemias. VI Congresso Internazionale della associazione nazionale per la lotta controlle microcitemie in Italia, Roma, 17-19 Aprile 1980; 13-17.