

## **DETECCIÓN DE HEMOGLOBINOPATÍA C: UN CASO DE INTERACCIÓN INTERALELICA**

VILLARREAL, E.<sup>1</sup>, BERMÚDEZ, A.<sup>1</sup>, ZULUAGA, A.<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Instituto Nacional de Salud. <sup>2</sup>Universidad Nacional de Colombia.

mvillarreal@hemagogus.ins.gov.co abermudez@hemagogus.ins.gov.co

Estudios en Colombia revelan una alta frecuencia de hemoglobinopatías (1, 2, 3, 4), con una frecuencia para hemoglobinopatía C de 1.4% y en combinación con otras variables 0.33%, esto constituye un problema de salud pública según la OMS. La forma heterocigota con frecuencia es asintomática y la homocigota presenta anemia de moderada severidad.

### **OBJETIVO**

Identificar el tipo de hemoglobina anormal en una familia de ascendencia africana proveniente de la Costa Pacífica de Colombia.

### **MATERIALES Y MÉTODOS**

Se estudió una familia donde el caso índice es una mujer de 33 años que presenta hemoglobina de 13.0 g/dl y es diagnosticada con Beta Talasemia. Se hace evaluación clínica, estudio genealógico y se realizan pruebas básicas y complementarias en el laboratorio: estabilidad al isopropanol, inducción de cristales intraeritrocíticos, electroforesis en acetato de celulosa y agar citrato e isoelectroenfoque.

### **RESULTADOS**

Los resultados mostraron que la paciente, tres hermanas y un sobrino presentan hemoglobina C, y una prima con niveles altos de hemoglobina A2 7%, es compatible con una Talasemia intermedia.

### **CONCLUSIONES**

La condición de heterocigoto compuesto se explica por la alta prevalencia de alelos anormales en la población de origen africano, a la vez que resalta la importancia de implementar en la región un programa de vigilancia y tamizaje neonatal. La interacción interalélica conduce a manifestaciones clínicas más severas. El diagnóstico clínico y las pruebas especiales de laboratorio sirven para detectar los enfermos y los portadores, pero es necesario hacer estudios poblacionales de fenotipo y genotipo, por medio del análisis de DNA.