

Importancia del diagnóstico de alfa-talasemias no delección

Félix de la Fuente Gonzalo*. Paloma Ropero Gradilla**

*Licenciado en Ciencias Biológicas. Máster en Análisis Sanitarios. Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Clínico San Carlos y Facultad de Farmacia de la Universidad Complutense de Madrid. Universidad Complutense de Madrid. **Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Clínico San Carlos.

felixfuenteg@hotmail.com

Rafaela Raposo González

Secc. Deptal Fisiología. Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid.

rraposog@farm.ucm.es

Resumen: La base molecular de las α -talasemias son principalmente, las delecciones en los genes α de globina, sin embargo, en torno a un 5-10% de los casos se deben a mutaciones puntuales en dichos genes. El diagnóstico de las variantes menos frecuentes de esta enfermedad es primordial para poder ser aplicado al consejo genético y al diagnóstico prenatal. En esta comunicación presentamos los casos de α -talasemia no delección diagnosticados en nuestro servicio en el periodo 2009-2011. En dicho periodo fueron realizados estudios genéticos en 1127 pacientes con sospecha de α -talasemia procedentes de toda España. Las delecciones fueron descartadas mediante *α -globin StripAssay*. Las mutaciones puntuales se estudiaron mediante secuenciación específica para ambos genes α . 606 de los pacientes presentaban α -talasemia, de los cuales, 544 mostraban delecciones (89,77%) y 62 casos (10,23%) mutaciones puntuales. La identificación de 13 variantes puntuales distintas revela la heterogeneidad molecular de la α -talasemia no delección en nuestro medio. No obstante, 5 variantes (Hph, Hb Agrinio, Hb Groene Hart, CD23 y nt +778 C→A) reflejan el 84,07% de los casos de alfa-talasemia no delección. La integración de diferentes técnicas moleculares, en especial la secuenciación de genes α , es fundamental para confirmar el diagnóstico clínico de los síndromes talasémicos, principalmente, en los casos poco frecuentes de α -talasemia no delección. Sin embargo, si se introdujesen las variantes antes mencionadas en los métodos de cribaje utilizados en la actualidad, sería posible realizar un screening inicial más completo, lo que se traduciría en un ahorro de tiempo y costes económicos.

Palabras clave: α -talasemias. Variantes puntuales. Secuenciación. Consejo genético. Métodos de screening.

[Póster](#)

Recibido: 11 marzo 2012.

Aceptado: 13 abril 2012.