

Hemoglobinopatía Korle-Bu. Primeros casos descritos en España

Fundamento y objetivo: La hemoglobina Korle-Bu [$\beta 73(E17)Asp \rightarrow Asn$], también conocida como hemoglobina G_{ACCRA}, es relativamente frecuente en el África subsahariana, sobre todo en población de color. El interés de este trabajo no sólo ha sido confirmar que la hemoglobina Korle-Bu es una variante estructural cuya mutación se localiza molecularmente en el CD73 ($\underline{G}AT \rightarrow \underline{A}AT$), sino que además la caracterización se ha llevado a cabo en los primeros casos encontrados en la población española, donde ser portador de hemoglobinas del África subsahariana es muy poco habitual.

Pacientes y método: Se ha estudiado a 2 familias (4 sujetos) procedentes de la misma área geográfica por presentar hemoglobinas anómalas durante un programa de escrutinio de hemoglobinopatías en donantes de sangre del Hospital Clínico San Carlos de Madrid. La variante estructural de hemoglobina se ha estudiado mediante métodos electroforéticos y mediante cromatografía líquida de alta resolución (HPLC) de intercambio iónico; las cadenas de globina se han separado con HPLC de fase inversa. La identificación de la variante estructural se ha llevado a cabo con una secuenciación automática del gen β .

Resultados: Tanto en el estudio electroforético de hemoglobinas como en la HPLC de intercambio iónico se observó una hemoglobina anómala. Dicha variante estructural resultó ser de cadena β cuando por HPLC de fase inversa se separaron 3 picos β^X , β^A y alfa. En todos los sujetos la presión de oxígeno necesaria para que la hemoglobina presente un 50% de saturación estaba aumentada. En todos los casos la caracterización molecular mediante secuenciación del gen β identificó la variante estructural con la hemoglobina Korle-Bu [$\beta 73(E17)Asp \rightarrow Asn$].

Conclusiones: La verdadera importancia de esta variante estructural de hemoglobina es su posible asociación con la hemoglobina C o con la S, ya que, aunque por sí sola no presenta una clínica llamativa, su posible asociación con otras alteraciones como las talasemias u otras hemoglobinopatías puede agravar el cuadro clínico. Es de enorme importancia su caracterización genética para el diagnóstico temprano de las formas graves.

Paloma Ropero^a Ana Villegas^a Fernando A González^a

^aServicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Más información: *Med Clin (Barc)* 2004; 123: 260 - 261