

HEMOGLOBINA VARIANTE S , CASO CLÍNICO: DETECCIÓN POR HPLC Y CORRELACIÓN MORFOLÓGICA.

Díaz Piedra P, Luna Hernández G.

¿Qué es la hemoglobina S?

La enfermedad de células falciformes (SCD, por sus siglas en inglés) es un trastorno hereditario de la hemoglobina, caracterizado por la formación de largas cadenas de hemoglobina cuando se desoxigena dentro de los lechos capilares, lo que da como resultado glóbulos rojos en forma de hoz. Es la consecuencia de una mutación puntual en la posición 6 de la cadena β de la globina que resulta en la sustitución del ácido glutámico por la valina.

¿Qué significa HPLC?

Cromatografía líquida de alta presión (HPLC) de intercambio iónico. En nuestro laboratorio contamos con tres sistemas: D-10, D-100 y Variant II Turbo que emplean como fundamento HPLC, para análisis de Hemoglobina Glicosilada. Las muestras se mezclan y diluyen automáticamente en el Instrumento. Cuando la muestra es inyectada, es separada precisa y rápidamente en la columna, posteriormente cada fracción es evaluada en un detector fotométrico a 415 nm. Estos analizadores cuentan con la capacidad de detectar hemoglobinas variantes.

En México se reporta hasta un 13.7% de la población con la mutación en un alelo considerada asintomática (algo atribuible al factor de la mezcla con sujetos de origen africano). El rasgo falciforme y diabetes mellitus (DM) se presentan juntas en más de 1 millón de pacientes a nivel mundial.

Caso clínico:

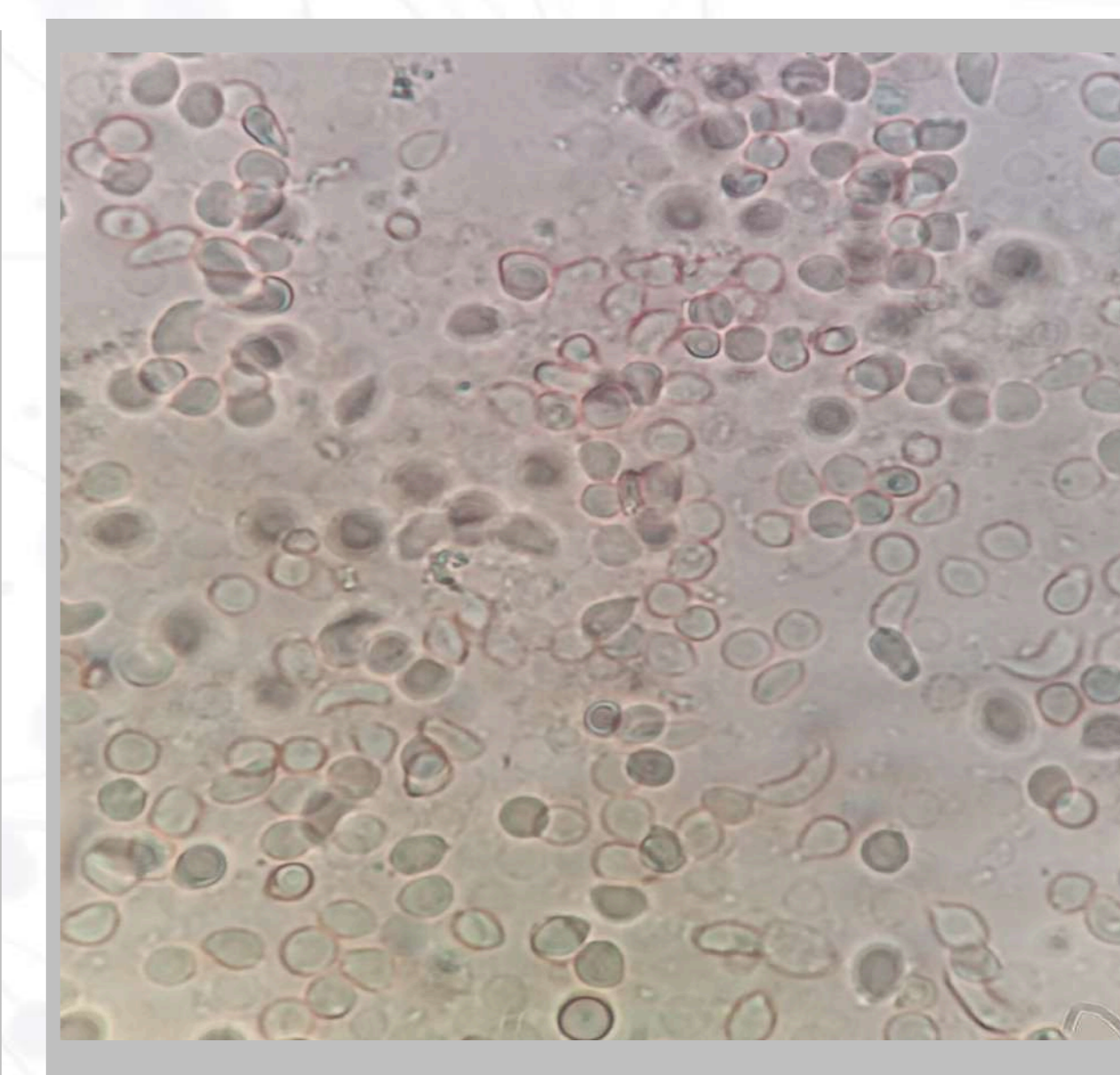
Paciente Femenino de 59 años, acude al laboratorio para realizar pruebas de rutina (Química Sanguínea, General de Orina, Biometría Hemática y Hemoglobina Glicada). Se procesa la Biometría Hemática y el resultado es cuantitativamente normal. A la revisión microscópica no se observan anormalidades morfológicas aparentes.

Se procesa la Hemoglobina Glicada en el instrumento D-100, el cual emite una alerta, se detecta Ventana S, se realiza verificación en un segundo analizador (Variant II Turbo) y este también la detecta.

Se procesa adicionalmente una inducción de drepanocitos la cual resulta positiva.

El resultado final sugiere la presencia de hemoglobina AS.

HEMOGLOBINA GLICOSILADA A1c	
Hemoglobina glicosilada A1c	5.5
Límites de referencia Hemoglobina glicosilada	
=====	
Normal:	4.0% a 5.7%
Prediabetes:	5.7% a 6.4%
Diabetes:	>6.5%
Límites establecidos de acuerdo a la Asociación Americana de Diabetes (ADA)	
El resultado se verificó por duplicado.	
NOTA: Se detecta probable hemoglobina S, se sugiere realizar electroforesis de hemoglobina (Código 17241).	

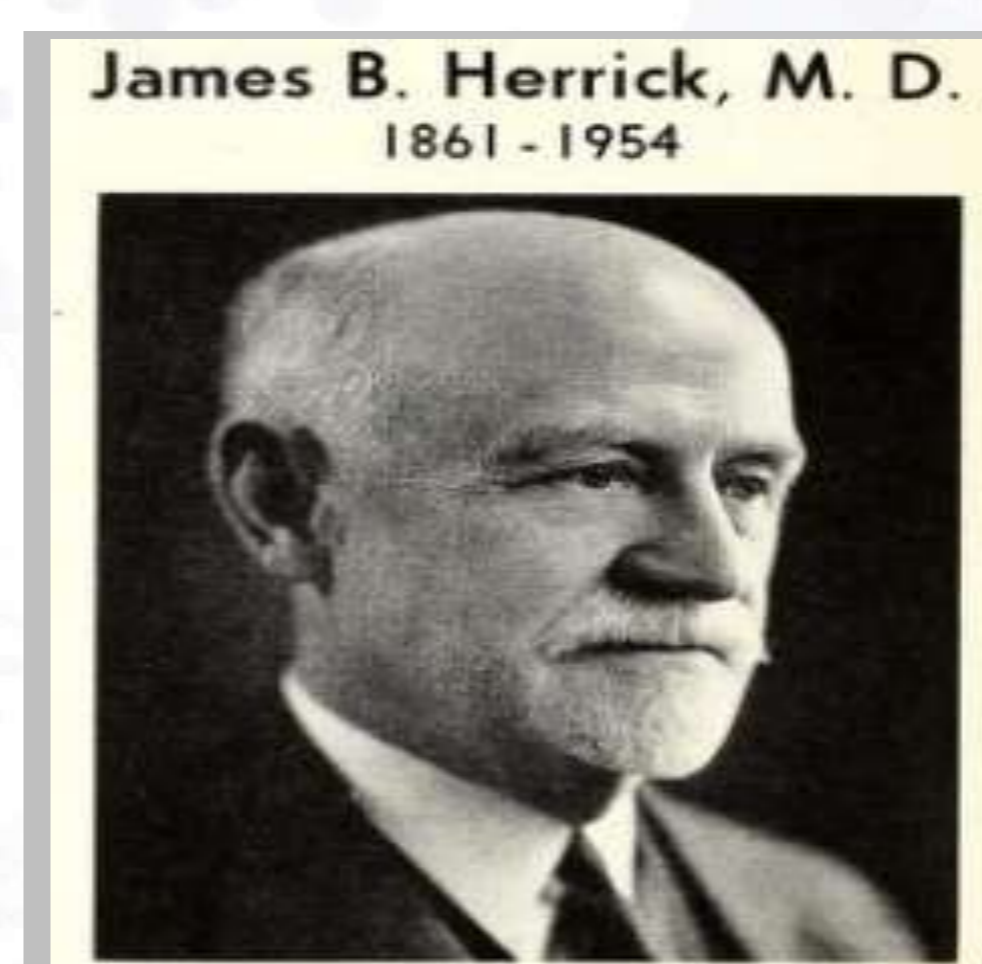


Caso clínico; resultado de Hemoglobina Glicosilada con reporte de variante

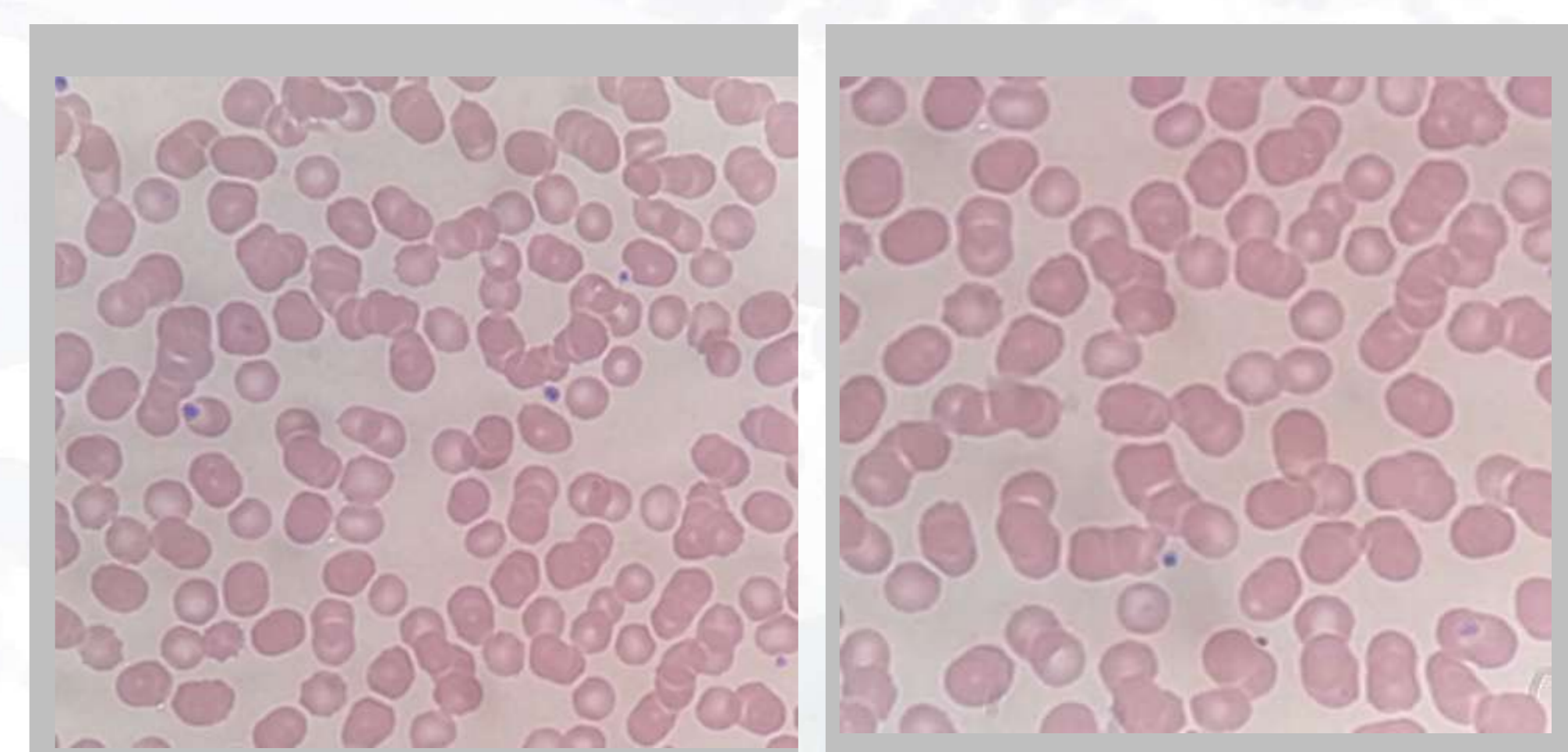
Inducción de drepanocitos Positiva

BIOMETRÍA HEMÁTICA			
Leucocitos	4.38		3,6-11.6 miles/ μ L
Eritrocitos	4.82		4.50-5.20 millones/ μ L
Hemoglobina	14.5		12.0-16.0 g/dL
Hematócrito	42.3		37.0-47.0 %
Volumen Corp. Medio	87.8		78.0-99.0 fL
Hemoglobina Corp. Media	30.1		27.0-31.0 pg
Conc. Media de Hemoglobina Corp.	34.3		32.0-36.0 g/dL (%)
Ancho de Distrib. de Eritrocitos (CV)	13.3		11.5 - 17.0 %
Ancho de Distrib. de Eritrocitos (SD)	43.0		39 - 57 fL
Plaquetas	307		150-500 miles/ μ L
Volumen plaquetario medio	11.7		9.6 - 13.4 fL
Neutrófilos	59.2		38.4-74.6 %
Linfocitos	30.6		16.5-49.6 %
Monocitos	8.2		4.6-12.7 %
Eosinófilos	1.1		1.0-4.0 %
Basófilos	0.7		0.0-1.0 %
Neutrófilos	2.59		1.69-7.16 miles/ μ L
Linfocitos	1.34		1.05-3.53 miles/ μ L
Monocitos	0.36		0.25-0.90 miles/ μ L
Eosinófilos	0.05		0.02-0.50 miles/ μ L
Basófilos	0.03		0.01-0.10 miles/ μ L
MÉTODO: Citometría de flujo			

Caso clínico; resultado de Biometría Hemática "Normal"



Dr. James Herrick



Caso clínico ;Frotis de sangre periférica "Normal"

Conclusión o comentarios: Diariamente en nuestro laboratorio procesamos alrededor de 500 muestras de Hemoglobina Glicada, de las cuales se detectan dos variantes de hemoglobina S en promedio, la sensibilidad y precisión de los analizadores por HPLC, nos ayudan a contribuir con estos casos no detectados anteriormente incluso en pacientes adultos mayores.

Bibliografía:

- Eaton W. A. (2020). Hemoglobin S polymerization and sickle cell disease: A retrospective on the occasion of the 70th anniversary of Pauling's Science paper. American journal of hematology, 95(2), 205-211. <https://doi.org/10.1002/ajh.25687>
- Steinberg M. H. (2008). Sickle cell anemia, the first molecular disease: overview of molecular etiology, pathophysiology, and therapeutic approaches. TheScientificWorldJournal, 8, 1295-1324. <https://doi.org/10.1100/tsw.2008.157>