XX LABCLIN
Congreso Nacional del Laboratorio Clínico
25-27 NOV'2026
BARCELONA
Centro de Convenciones Internacionales-CCIB
Sociedad Española de Medicina de Laboratorio

INFLUENCIA DEL NÚMERO DE GENES ALFA DELECIONADOS EN PACIENTES CON HbS HETEROCIGOTA CONCOMITANTE

María González Boronat, Jorge Medina Ugarelli, Teresa Villalba Hernández
Área de Hematologia - CATLAB Viladecavalls (Barcelona)
Autor para correspondencia:
mgonzalez@catlab.cat

INTRODUCCIÓN

La **coexistencia de Hemoglobina S (HbS) y alfa-talasemia** es una interacción genética prevalente debido a la superposición geográfica de ambas patologías. Desde un punto de vista fisiopatológico, la deleción de genes alfa ejerce un efecto modulador que atenúa la expresión porcentual de la variante S. Esta disminución de HbS, junto con microcitosis, modifica el patrón analítico estándar.

El área del Vallés Occidental incluye más de 1 millón de habitantes, caracterizada por una alta inmigración procedente de regiones de alta prevalencia de hemoglobinopatías. En nuestro laboratorio, para detectarlas, realizamos un estudio secuencial. Inicialmente, la determinación de HbA2 y HbF se realiza por electroforesis capilar. Si se detecta algún pico variante, se confirma con electroforesis alcalina y en pacientes con sospecha de talasemia y estudio inicial normal, se amplía el estudio de alfa-talasemia.

OBJETIVO

El objetivo de este estudio es analizar la **correlación del volumen corpuscular medio (VCM) y el porcentaje de HbS** en pacientes con coexistencia de HbS y alfa-talasemia, así como evaluar cómo el número de deleciones alfa afecta a dichos parámetros.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional retrospectivo de los estudios de hemoglobinopatías HbA2 y F realizados en el laboratorio durante los años 2023-2025 y se analizó aquellos en los que se detectó HbS y se añadió estudio de alfa-talasemia, comparando las medias de los parámetros en función de la confirmación o exclusión genética de la co-herencia.

Los hemogramas fueron analizados por el Sysmex XN, la HbA2 y HbF por Capillarys 3 Octa (Sebia), las electroforesis alcalinas mediante Hydrasys Hb (Sebia) y el estudio molecular de alfa-talasemia se realizó con el kit Alpha Strip Assay (Viennalab).

RESOLUCIÓN

Se analizaron **4154** estudios de hemoglobinopatías. Se detectaron 677 pacientes con HbS (16,3%). El estudio molecular se añadió en 93 casos (2,2%), 59 de ellos positivos (1,4% del total; 63% de las Hemoglobinas S). El grupo con co-herencia confirmada presentó valores menores de VCM (**74,5 fL vs. 77,3 fL**) y de Hb S (**31,0% vs. 37,7%**) respecto al grupo con genética negativa. Asimismo, se observó diferencia significativa en el porcentaje de HbS y en el VCM si el paciente carecía de un gen vs. dos genes. No tuvimos pacientes con deleción de 3 genes. En pacientes heterocigotos −α3.7, la media de HbS fue de 33,3% y el VCM de 77,7 fL; y en homocigotos −α3.7/−α3.7 la HbS fue de 26,6% y el VCM 68,4 fL.

En la cohorte sin estudio genético (N=584), se identificaron 91 pacientes con microcitosis (VCM<80fL). De los 30 casos que cumplían criterios de alta sospecha analítica (VCM<80 fL y HbS<35%), el 36,7% (11/30) presentaba ferropenia asociada. El 63,3% restante presentaba depósitos de hierro normales, un posible grupo de infradiagnóstico.

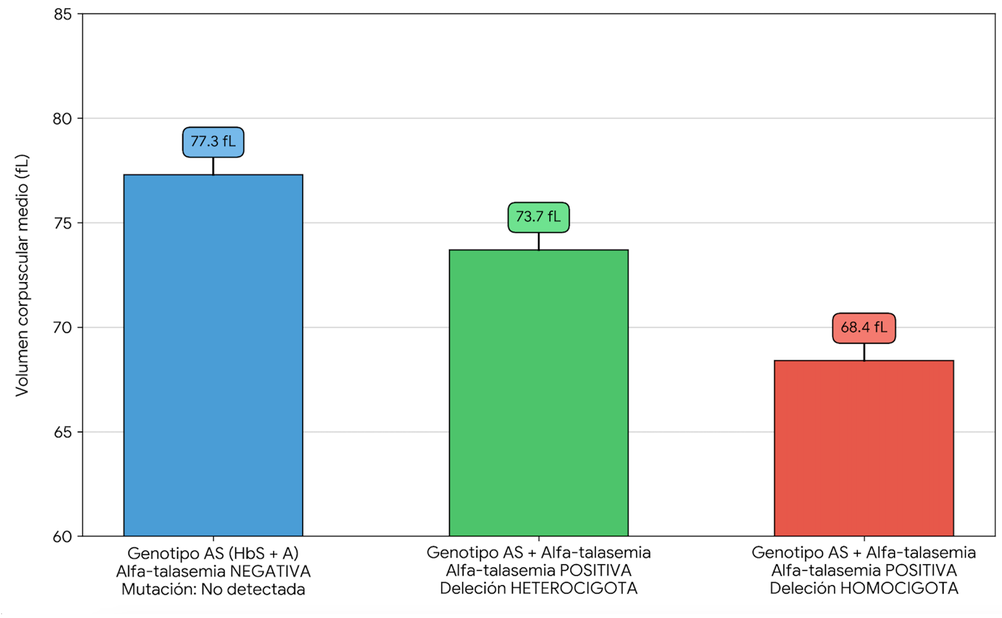

Figura 1. Efecto dosis-respuesta de la alfa-talasemia sobre el VCM

CONCLUSIONES

El **binomio analítico microcitosis-HbS<35%** constituye un marcador robusto de co-herencia con alfa-talasemia, evidenciando un claro efecto dosis donde la magnitud del descenso de la HbS predice el número de genes alfa delecionados. La identificación proactiva de este patrón por el laboratorio facilita una asistencia más eficaz, evitando el infradiagnóstico y agilizando el flujo de trabajo hacia la confirmación genotípica.