

HEMOGLOBINOPATÍAS EN LA ZONA CENTRO DE PORTUGAL – RESULTADOS DE UN AÑO DE RASTREO

J. Campos, H. Vazão, L. Relvas, U. Rebelo, M.C. Bento y M.L. Ribeiro

UHM, Serviço de Hematologia, CHC, Coimbra

Introducción: Al igual que en el resto de Europa, en los últimos años Portugal ha recibido un elevado número de inmigrantes procedentes de países con alta incidencia de Hemoglobinopatías y características genéticas diferentes. Es previsible que el número de pacientes con formas graves se incremente en los próximos años, lo que supone un aumento de la morbilidad y mortalidad.

Objetivo: Para obtener datos reales que permitan establecer un plan de actuación de modo a evitar la aparición de formas graves de Hemoglobinopatías, iniciamos en Septiembre de 2005 un estudio de prevalencia de portadores de hemoglobinopatías en la población residente en la Zona Centro de Portugal. En este trabajo presentamos los resultados obtenidos hasta Junio de 2006.

Metodología: El rastreo, financiado por el programa comunitario *Saude XXI*, esta dirigido a mujeres embarazadas hasta las 18 semanas de embarazo y a jóvenes que frecuentan las consultas de Salud Reproductiva, Planeamiento Familiar y Vigilancia Prenatal de los Centros de Salud e Institutos Materno-infantiles de la Zona Centro de Portugal. En cuanto se detecta una pareja de portadores es enviada de inmediato a nuestra consulta de Hematología para verificar el riesgo de tener hijos con formas graves de hemoglobinopatías. Si este riesgo se confirma, se ofrece la posibilidad de hacer un Diagnóstico Prenatal en caso de embarazo. Previo al inicio del rastreo han sido elaborados textos de divulgación dirigidos a la población y a los profesionales de salud y se han realizado acciones de formación para médicos y enfermeros. Previa realización de la recogida de la muestra se solicitó consentimiento informado. Las muestras fueron recogidas con el Kit "Hb A1c Capillary Collection System" de BioRad que permite el uso de sangre capilar.

Resultados: Se han recogido un total de 10773 muestras de mujeres embarazadas y jóvenes. Fueran detectados 208 portadores: 147 de b-talassemia ($Hb A_2 > 3,5$), 36 de Hb S, 11 de Hb D, 11 de Hb Lepore y 3 de Hb C. De los individuos portadores de Hb S, 12 son caucasianos de la población autóctona, 18 de origen africana y 3 oriundos de Brasil.

Conclusión: Los resultados preliminares del rastreo de hemoglobinopatías en la población residente en la Zona Centro de Portugal indican una prevalencia global de un 2%. De los portadores de Hb S; 12/ 33 son de la población autóctona; siendo esta variante de Hb típicamente asociada a las poblaciones de origen africana. Estos resultados alertan sobre la importancia de no menospreciar la búsqueda de Hb S en los caucasianos. Se identificaron 3 parejas en riesgo de tener un hijo afectado de una forma grave de hemoglobinopatía (2 para b-talasemia mayor y 1 para Drepanocitosis) y en los dos en que la mujer estaba embarazada, ha sido realizado el Diagnostico Pré-Natal encontrándose uno de los fetos afectado.