

HEMOGLOBINA N BALTIMORE - ESTUDIO DE TRES FAMILIAS

Estrela Inácio R^a, Miranda A^a, Santos Silva C^a, de Jesus AL^a, Lisboa B^a, Cortez J^b y Xavier A^c.

^aLaboratorio de hematología, hospital de Santa María (Lisboa, Portugal). ^bClínica Diagnósticos Dr. Fernando Teixeira. ^cLaboratorio Susel Santos Lda.

Material: Fueron estudiados miembros de tres familias de raza caucasiana, sin parentesco entre si, naturales de los distritos de Viseu, Castelo Branco y Beja en Portugal.

Métodos: Los hemogramas han sido realizados por un Coulter Gen's; la separación cromatográfica de las hemoglobinas ha sido realizada por HPLC; la electroforesis de las hemoglobinas: en acetato de celulosa con pH alcalino, en gel de agarosa con pH ácido, por electroforesis de punto-isoelectrico; la electroforesis de las cadenas de globina en acetato de celulosa con pH alcalino y pH ácido y en gel de acrilamida en presencia de urea y tritón.

Resultados: En ocho miembros de las tres familias se detectó una hemoglobina de migración rápida, variante de cadena beta, en cantidad superior a la de la hemoglobina A (50-54%). Los valores encontrados para las distintas electroforesis fueron respectivamente: 6,6; 0; 11,9; 24,7; 24,1 y 23,6. Ninguno de los individuos estudiados presentaba anemia o cualquier otra sintomatología.

Conclusión: Los distintos perfiles electroforéticos y el estudio cromatográfico permitieron concluir que se trataba de una alteración heterocigota de la Hemoglobina N_{Baltimore} (beta95Lys → Glu).