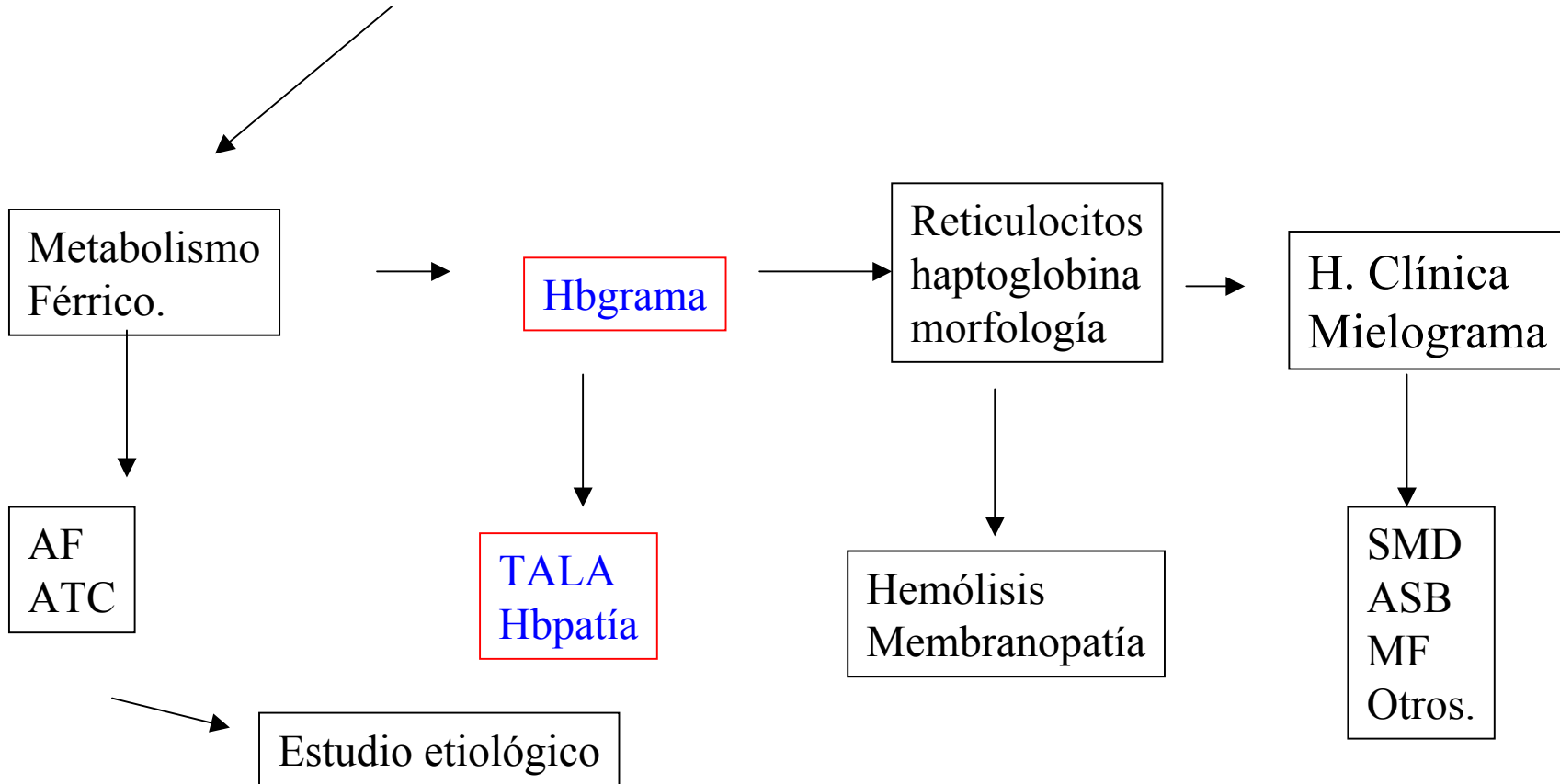


**IV Congreso del Laboratorio Clínico**  
**Simposio 5: Talasemias**

**Dr. Angel F. Remacha Sevilla**  
**Servicio de Hematología**  
**Complejo Hospitalario de Toledo**

# Esquema diagnóstico de las anemias.

## ANEMIA MICROCITICA



# DIAGNÓSTICO DE LA ANEMIA MICROCÍTICA.

	<i>Anemia Ferropénica</i>	<i>Talasemia minor</i>	<i>A. inflam</i>
Hb	D	N-D	D
VCM	D	D	N
England	Positivo	Negativo	Positivo
SID/CAP/SAT	D/A/D	N/N/N	D/D/N-D
Ft	D	N-A	A
RCTF	A	N-A	N
Hemoglobinas	N	Alteradas	N

Hb, hemoglobina. VCM, volumen corpuscular medio, IND. Índice. SID/CAP/SAT, sideremia; capacidad total de transporte de hierro; índice de saturación.

N:normal D: disminuido A:aumentado Ft:ferritina sérica  
receptor soluble de la transferrina

RCTF:

## Las enfermedades de la Hb.

### **Hb estructurales:**

Se produce una cadena anómala, generalmente por la sustitución puntual de un aminoácido.

### **Talasemias:**

Existe una disminución en la producción de una o varias de las cadenas de globina.

Existen más de 400 Hb estructurales descritas, pero sólo 3 tienen una alta frecuencia (Hb S, C y E).

Sólo de beta talasemias se han descrito 200 variantes.

### **Es un problema global:**

270 millones de personas con alguna Hemoglobinopatía.

300.000 nuevos nacimientos/año con problemas graves.

# Estudio del tipo de talasemia

## Técnicas automatizadas (HPLC).

Estudio de la Hb A<sub>2</sub>, de la Hb F y de un perfil de hemoglobinas.

**Beta talasemias heterocigotas:** Hb A<sub>2</sub> (> 3.8 %), Hb F < 5%.

**Delta-beta talasemias heterocigotas.** Hb F (5-15%), Hb A<sub>2</sub> Normal y sin hemoglobinopatía.

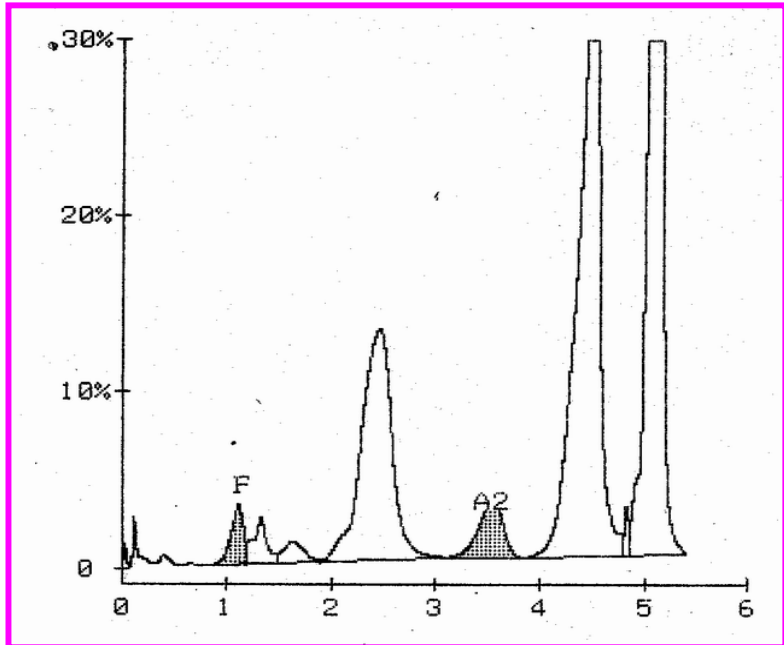
**Hemoglobinopatía Lepore.** Banda lenta próxima a la Hb S.

## Las talasemias atípicas (microcitosis familiares atípicas).

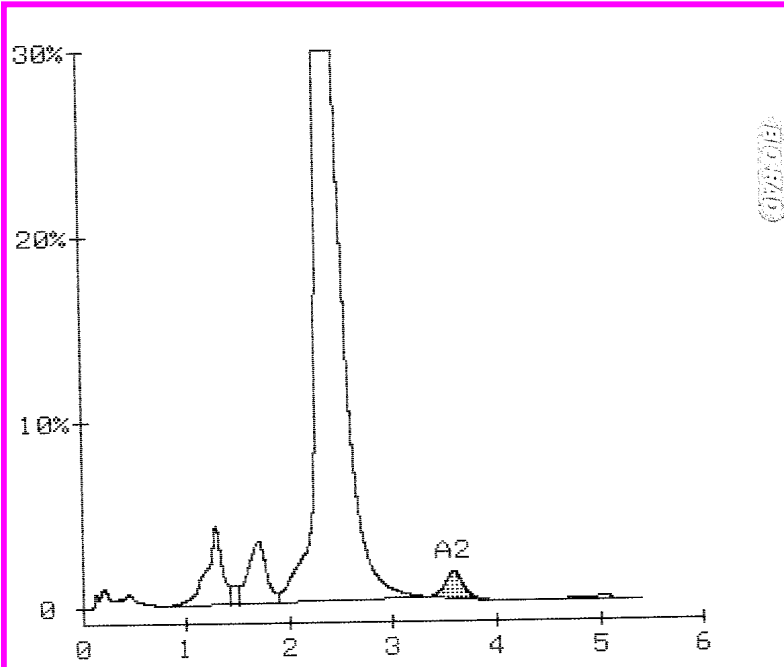
no pueden diagnosticarse con el estudio del hemoglobinograma.

*Es muy importante el estudio familiar .*

. La mayoría alfa talasemias.



ANALYTE ID	%	TIME	AREA
F	1.7	1.10	35008
P2	1.5	1.32	30123
P3	1.1	1.63	20837
A0	17.1	2.46	338363
A2	4.0	3.54	66755
S-WINDOW	37.5	4.52	742312
C-WINDOW	37.1	5.14	734697
TOTAL AREA			1968095
F	1.7%	A2	4.0%



\*\*\* Beta Thal Short 90650-A \*\*\*  
 DATE:17/09/10      TIME:11:30:20

TECH ID#            1  
 VIAL#                7  
 SAMPLE ID# 00000000007009141264

ANALYTE ID	%	TIME	AREA
P2	5.3	1.29	132607
Unknown 1	0.6	1.46	15125
P3	4.9	1.70	122876
A0	87.3	2.35	2197050
A2	1.9	3.58	52314
TOTAL AREA			2519972
F	0.0%	A2	1.9%

## **Simposio 5 – Talasemias**

### **Diagnóstico de Talasemia**

***Fernando A. González***

Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Clínico San Carlos.  
Madrid.

### **Hemoglobinopathies: diagnosis versus screening in multi ethnic societies**

***Piero C. Giordano***

Human and Clinical Genetics Department, Hemoglobinopathies Laboratory.  
Leiden University Medical Center. Leiden, The Netherlands

### **New developments in the treatment of thalassemia major**

***Renzo Galanello***

Clinica Pediatrica. Ospedale Regionale Microcitemie. Cagliari. Italia