



224 - RETRASO DIAGNÓSTICO DE DIABETES MELLITUS TIPO 2 EN UN PACIENTE CON HEMOGLOBINOPATÍA SILENTE

R. Barahona^a, D. Sandoval^a, L.M. Reyes^a, P. Villarroel^a, D. Beneitez^b, A. Blanco^c, M. Montesinos^d, N. Xifró^e, M. Fernández^a y L. Sojo^a

^aServicio de Endocrinología y Nutrición; ^dUnitat de Bioquímica-Anàlisis Clíniques. Hospital Univeristari Dr. Josep Trueta. Girona. España. ^bUnitat d'Eritropatologia. Servicio de Hematología Clínica; ^cUnitat de Genètica Molecular Hematològica. Servicio de Hematología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España. ^eCAP La Selva. ABS Santa Coloma de Farnés. ICS Girona. España.

Resumen

Introducción: La HbA1c es un parámetro utilizado para el diagnóstico de diabetes (DM) y como objetivo terapéutico en el seguimiento de los pacientes. Múltiples factores pueden interferir en su determinación, tanto clínicos (anemia, ferropenia, hemólisis, insuficiencia renal) como genéticos (hemoglobinopatías). Las hemoglobinopatías silentes pueden pasar desapercibidas fácilmente y pueden ser causa de alteración en la glicosilación de la HbA1.

Caso clínico: Se describe el caso de un paciente masculino caucásico de 50 años de edad en cuyo seguimiento analítico desde 2005 hasta la actualidad se observan glucemias basales diagnósticas de DM (126-180mgdl) con HbA1c normales (3,6-5,5%) por cromatografía líquida (HPLC) siendo este el motivo de un retraso diagnóstico. Tras la sospecha de una hemoglobinopatía, se realiza fructosamina, HbA1c mediante turbidimetría, estudio de hemoglobina mediante técnicas de electroforesis y HPLC, así como estudio molecular. En el estudio de hemoglobinopatía se evidenció una hemoglobina anómala heterocigota de cadena beta de la globina compatible con Hb del grupo de las J. Se observaron diferencias clínicamente significativas entre la HbA1c por cromatografía y turbidimetría (4,3% vs 5,9%). La determinación de fructosamina fue de 303 $\mu\text{mol/L}$ [200-285]. Se realizó estudio molecular del gen HBB de las globinas (pendiente de resultados).

Discusión: La HbA1c es uno de los parámetros analíticos más importantes en el diagnóstico y seguimiento de la DM. Es necesario conocer los factores que interfieren en su determinación y tenerlos en cuenta en la práctica diaria para evitar errores en el diagnóstico y seguimiento. En casos de hemoglobinopatía, la turbidimetría como método de determinación de HbA1c y la fructosamina pueden ser más útiles.