



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/2535 - 'TU PACIENTE ES PORTADOR DE UNA VARIANTE DE LA HEMOGLOBINA, ¿ES FIABLE EL RESULTADO DE SU HEMOGLOBINA GLICADA?'

A. González Cabrera^a, R. Martínez López^b, P.J. Pinés Corrales^c, M.J. Gallardo Sancha^d y P. Ibáñez Navarro^e

^aMédico de Familia; ^dEnfermera. Centro de Salud de Balazote. Albacete. ^bMédico Especialista en Bioquímica Clínica. Hospital General Universitario de Albacete. Albacete. ^cEndocrino. Unidad de Endocrinología, Diabetes y Nutrición; ^eEnfermera. Unidad de Endocrinología, Diabetes y Nutrición. Hospital General de Almansa. Almansa.

Resumen

Objetivos: Presentar el hallazgo en cuatro pacientes diabéticos de una variante silente de la hemoglobina, que el método actual de determinación de la hemoglobina glicada (HbA1c) en el Laboratorio puso en evidencia, e identificar dicha variante.

Metodología: Se trata de tres mujeres y un varón de 80, 81, 82 y 74 años, respectivamente, naturales de San Pedro (Albacete), sin vínculos familiares excepto el varón y una de las mujeres que son hermanos. La determinación de la HbA1c, por cromatografía de intercambio iónico (HPLC) en el Variant™ II Turbo-kit 2.0, muestra en todos los casos un pico anómalo en el cromatograma tras el correspondiente al de la HbA, a un tiempo de retención medio de 1,14 minutos, y con un porcentaje medio para la HbX del 41%.

Resultados: Se comunica al médico la sospecha de que los pacientes pueden ser portadores heterocigotos de una variante, y tras solicitar su consentimiento, se realiza el estudio molecular que muestra la sustitución de glutamina por ácido glutámico en posición 121 de una de las cadenas β , mutación que se denomina HbD Los Ángeles o HbD Punjab. Los sujetos heterocigotos son habitualmente asintomáticos y su supervivencia eritrocitaria es normal, de modo que el médico puede ignorar que su paciente diabético es portador de una variante hasta que uno de estos métodos de medida de la glicada muestra su presencia. La HbD Los Ángeles no interfiere en el Variant, de modo que el valor de la glicada es exacto.

Conclusiones: Sin repercusión clínica o hematológica para el paciente en la gran mayoría de los casos, la presencia de una variante de la hemoglobina debe ser informada por el Laboratorio, ya que según el método y aparato utilizado puede o no interferir en la medida de la HbA1c. Además, todavía hoy existe discusión sobre la tasa de glicación de las variantes de la hemoglobina y su influencia sobre la vida media eritrocitaria, cuestiones que deben ser tenidas en cuenta a la hora de valorar el resultado de la HbA1c.

Palabras clave: Variante hemoglobina. HbA1c. Diabetes.