

PROTOCOL D'ACTUACIÓ DAVANT DE ALTERACIONS D'ESTUDI D'HEMOGLOBINES PRENATAL

Portadors de drepanocitosi: Més informació al webinar: "Els portadors de trets falciformes en el cribratge neonatal, gestió i circuits en atenció primària" <https://youtu.be/7odsdWps3-g>

PROTOCOL D'ACTUACIÓ DAVANT DE MICROCITOSI SENSE ANÈMIA

Les talassèmies son segudes a un dèficit quantitatiu de la síntesi d'alguna de les cadenes de globina que formen l'hemoglobina.

Estan determinades genèticament seguint un patró autosòmic recessiu.

Existeixen diferents tipus d'hemoglobines segons els tipus de cadenes de globina que les formen:

- **HbA1:** ($\alpha_2\beta_2$) > 97% del total d'hemoglobina.
- **HbA2:** ($\alpha_2\delta_2$) < 3,5%.
- **HbF:** ($\alpha_2\gamma_2$) < 2% (es normalitza a l'any de vida).

El diagnòstic de la beta-talassèmia minor es realitza mitjançant l'estudi d'hemoglobines (distribució de les hemoglobines per força catiònica).

- ▣ Quantificació **percentual** (No és útil pel diagnòstic de l'alfa-talassèmia perquè totes les hemoglobines estaran disminuïdes).

IMPORTANT: Un dèficit concomitant de ferro produeix una disminució de l'HbA2 que pot implicar **errors diagnòstics**.

1r: tractar la ferropènia (REVISAR PROTOCOL ESPECIFIC ANEMIA FERROPÈNICA)

2n: un cop resolta la ferropènia, si persisteix la microcitosi, realitzar l'estudi d'hemoglobines.

3r: si l'estudi d'hemoglobines és normal i persisteix la microcitosi, derivar a un centre de 3r nivell per a estudio genètic.

BETA TALASSÈMIA MINOR:

↓ Lleu HbA2 (90%)

↑ Hb A2 (>3,5%)

↑ Lleu Hb F (<10%)

Sempre estudi familiar
Consell genètic*

ALFA TALASSÈMIA MINOR

Estudi d'hemoglobines NORMAL

Derivació a centre de 3r nivell per a
ESTUDI GENÈTIC

Sempre estudi familiar
Consell genètic*

*Consell genètic:

- En casos de BETA TALASSÈMIA MINOR: En cas de tenir desig de descendència, és convenient realitzar un hemograma i un estudi d'hemoglobines a la parella per a estudiar si és portadora d'alguna hemoglobinopatia, de cara a consell i diagnòstic prenatal.

- En casos d'ALFA TALASSÈMIA MINOR: Quan tingui desig de descendència, recomanar estudiar a la parella. Recordar que, encara que la parella tingui un hemograma normal sense microcitosi, això no exclou que pugui ser portadora silent, per la qual cosa és convenient que es realitzi un estudi molecular d'alfa talassèmia previ a l'embaràs.

CONCLUSIONS

- Davant una microcitosi (amb o sense anèmia), el primer que s'ha de descartar és la ferropènia. En segon lloc, en freqüència, una talassèmia (beta-talassèmia minor). Si després de corregir la ferropènia persisteix la microcitosi, s'ha de realitzar un estudi d'hemoglobines per a descartar talassèmia.
- L'anèmia ferropènica (inclús la greu) es pot tractar amb ferro oral de forma ambulatoria. Les primeres setmanes de tractament, s'ha de valorar la resposta terapèutica: clínica i analítica (hemograma, reticulòcits i ferritina).
- En una anèmia ferropènica que no respon a tractament amb ferro oral, el primer que s'ha de valorar és l'adherència al tractament. Posteriorment, revalorar la causa de l'anèmia.
- En tot pacient en el que es diagnostiqui una talassèmia, s'ha de realitzar un estudi familiar i consell genètic.