



**Facultad de Farmacia Escuela
de Química y Farmacia
Magíster en Análisis Clínico**

**DETERMINACIÓN DE LA FRECUENCIA DE BETA TALASEMIA EN
POBLACIÓN ATENDIDA EN EL LABORATORIO CLÍNICO DE
CLÍNICA LAS CONDES**

Tesis para optar al grado de Magíster en Análisis Clínico

**Lorena del Pilar Villagra Montenegro
Director de Tesis: Caroline Weinstein Oppenheimer, Ph.D.
Año 2014**

ÍNDICE

Resumen.....	4
Abstract.....	5
1. Introducción.....	6
1.1 Características clínicas.....	8
1.1.1 talasemia menor.....	8
1.1.2 β talasemia intermedia.....	8
1.1.3 β talasemia mayor.....	9
1.2 Epidemiología.....	10
1.3 Importancia del diagnóstico de β talasemia menor.....	11
1.4 Diagnóstico.....	12
Hipótesis.....	14
Objetivos.....	15
2. Metodología.....	16
2.1 Aspectos Éticos.....	16
2.2 Pacientes.....	16
2.2.1 Criterios de inclusión.....	16
2.2.2 Criterios de exclusión.....	16
2.3 Métodos.....	16
2.3.1 Determinación del Hemograma.....	17
2.3.2 Determinación de Hierro sérico.....	18
2.3.3 Determinación de niveles de ferritina.....	19
2.3.4 Determinación de niveles de hemoglobina A2.....	19
2.3.5 Análisis de los resultados.....	20
3. Resultados.....	21
3.1 Objetivo específico 1.....	21
3.2 Objetivo específico 2.....	25
3.3 Objetivo específico 3.....	28
4. Discusión.....	29
5. Conclusiones.....	33
Referencias.....	34
Anexos.....	39

La anemia ferropriva y la talasemia menor o β talasemia son patologías que se presentan con microcitosis e hipocromía en el hemograma. Sin embargo, son condiciones con etiología y tratamiento diferentes.

La anemia ferropriva se produce por una disminución de los depósitos de hierro en el organismo. La talasemia menor, es una condición genética heterocigota que determina una disminución de la producción de la cadena β de la hemoglobina. Esta condición de portador no representa un problema de salud para el afectado, pero significa un riesgo de condición homocigota grave, talasemia mayor, para sus descendientes en caso de coincidir con una pareja portadora.

El diagnóstico diferencial es relevante porque la conducta terapéutica es totalmente distinta para cada condición. La anemia ferropriva requiere suplementación con hierro, tratamiento contraindicado en la β talasemia porque conduce a una sobrecarga de hierro de los individuos.

El objetivo de esta tesis fue determinar la frecuencia de β talasemia y anemia por deficiencia de hierro como causas de anemia microcítica hipocrómica entre los pacientes que se atienden en el laboratorio de Clínica Las Condes. Para cumplir este objetivo se planteó un estudio descriptivo de corte transversal, que incluyó pacientes adultos entre 18 y 65 años que presentaban microcitosis e hipocromía en el hemograma. En sangre venosa se determinó capacidad total de fijación de hierro (TIBC), ferritina, hemoglobina A2 y hierro sérico para hacer el diagnóstico diferencial entre las dos condiciones. El hemograma se realizó en un contador hematológico automatizado, el hierro sérico y TIBC en suero en un analizador automático con métodos de punto final. La ferritina fue determinada en suero con un inmunoensayo efectuado en un equipo automatizado y la hemoglobina A2 se determinó por electroforesis en un equipo comercial.

Los resultados demostraron un 37% de casos de talasemia en 30 individuos estudiados, con un predominio del sexo masculino (64%). Además, la razón %microcitosis/%hipocromía, se evidenció como una nueva herramienta para la orientación diagnóstica de las anemias ferroprivas y talasemias. Esta investigación constituye un aporte al conocimiento de la realidad nacional en cuanto a la prevalencia de esta condición y a la vez aplica por primera vez una herramienta de tamizaje simple sin costo adicional a un hemograma.