

## REPRESENTACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO DE LA DREPANOCITOSIS COMO FORMA DE CRIBADO NEONATAL

Raimundo Alves de Souza<sup>1</sup>

<sup>1</sup>AIHM - Academia de Medicina y Salud Integrativas

**Introducción:** La hemoglobina, proteína funcional y principal constituyente celular contenida en los eritrocitos, representa una fuente extremadamente importante para controlar su especificidad positiva. La Enfermedad de Células Falciformes (SCD) o simplemente Anemia de Células Falciformes (SCA) es un factor muy antiguo que provoca un cambio minúsculo en la estructura de la hemoglobina, suficiente para provocarla, bajo intercambio molecular produce una disminución drástica de su solubilidad. El cambio de una única base en el codón 06 referente al gen de la hemoglobina  $\beta$  (beta), en el que la adenina (A) se transforma en timina (T), induce la aparición de polimerización en la cadena de hemoglobina. Para el gen correspondiente a  $\beta$  SCD, en general corresponde a homocigosidad donde presenta un legado anormal tanto de un parente como de una madre. Por lo tanto, la homocigosidad causa una anemia profunda, donde la hemoglobina predominante tiene un carácter SS (HbSS), mientras que los heterocigotos tienen características de hemoglobina AS (HbSA), propias de la línea falciforme. **Objetivo:** Este estudio de revisión tuvo como objetivo realizar un estudio sobre el diagnóstico de laboratorio de la SCD bajo investigación en el cribado neonatal. **Metodología:** Este trabajo consiste en un análisis no sistemático, con el objetivo de obtener datos realizados con fines de diagnóstico de laboratorio en el SCD. Se utilizaron como indicadores libros de texto y sitios web científicos como SciELO, PudMed y Bireme. **Resultados y Discusiones:** Actualmente, el diagnóstico precoz de la SCD se ha realizado mediante la prueba de tamizaje neonatal (prueba del talón) en recién nacidos, que proporciona sangre del cordón umbilical y, con mayor incidencia, en sangre venosa obtenida por recolección en papel filtro que se alejan de la (HbF) de las hemoglobinas restantes. Se consolida, por tanto, como prueba diagnóstica y de cribado de la SCD, ya que se caracteriza por la existencia de células falciformes, es decir, glóbulos rojos falciformes, de ahí el nombre de la enfermedad. Lo que permite identificar deformidades anormales de la hemoglobina se presenta mediante electroforesis, ya que consolida el diagnóstico, además de aclarar la distinción entre las diferencias entre hemoglobinas atípicas, y se manifiesta por la ausencia de (HbF) y (HbA2). Otras técnicas de diagnóstico de SCD presentes en los laboratorios pueden identificarse y cuantificarse mediante enfoque isoelectrónico y cromatografía acuosa de alta presión. **Conclusión:** Desde lo simple hasta lo más complejo, el hemograma es un dispositivo de precisión para el diagnóstico de SCD, así como la prueba de detección neonatal. Para ello existen exámenes cuyos resultados se presentan con un diseño de mayor especificidad y alcance ya que brindan un seguimiento más cercano en el manejo de los pacientes con SCD, permitiendo así una mayor seguridad y calidad de vida con una atención humanizada. De esta manera, el tema abordado se simplifica gracias a la dedicación de los profesionales involucrados en los análisis de laboratorio utilizando herramientas que ayuden en el estudio y nuevas técnicas en la detección de SCD.

**Palabras clave:** Acción preventiva; Anemia falciforme; Examen de laboratorio y diagnóstico; Hemoglobinopatía; Cribado neonatal.

**Área Temática:** Temas Libres en Ciencias de la Salud.