

Utilidad de la Evaluación de la Mutación GATA en la Compatibilidad Eritrocitaria de Pacientes Colombianos Con Anemia de Células Falciformes

Gaviria PA¹, Camacho BA¹

1. Instituto Distrital de Ciencia Biotecnología en Innovación en Salud -IDCBIS-, Bogotá D.C, Colombia

Los antígenos Fy^a y Fy^b son codificados por los alelos *FY*A* y *FY*B* localizados en el gen *ACKR1* del cromosoma 1. El fenotipo Fy(a-b-) en individuos afrodescendientes es resultado de una mutación que se produce por un cambio de nucleótido (-67C>T) en el promotor (caja GATA) del gen. La mutación en la caja GATA impide la expresión de los antígenos (Ag) Fy^b en los eritrocitos, pero no en otros tejidos donde también se expresan (hígado, riñón, entre otros). De acuerdo a lo reportado por *Castilho L* (1) y otros autores (2), los pacientes con anemia de células falciformes (SCD) con fenotipo Fy(a-b-) y mutación GATA positiva, pueden ser transfundidos sin riesgo de aloinmunización y/o reacciones hemolíticas transfusionales con unidades de glóbulos rojos fenotipo Fy(b+) ya que no generarían anticuerpos anti-Fy^b o anti Fy³.

METODOLOGÍA

Estudio prospectivo de cohorte transversal

Primera etapa: Objetivo determinar las frecuencias alélicas y genotípicas de la mutación GATA en pacientes SCD y donantes de sangre.

Segunda etapa: Objetivo evaluar la utilidad que tiene incluir la mutación GATA en la compatibilización eritrocitaria de pacientes SCD colombianos.

Población de Estudio

Pacientes SCD: 26 pacientes con SCD provenientes del Valle del Cauca. (muestreo realizado por conveniencia).

Donantes de sangre: 365 donantes habituales O Positivo (muestra representativa aleatorizada).

Extracción ADN genómico por método en columnas

PCR en tiempo real con sondas de hibridación TaqMan para polimorfismo (-67C>T) (Validación técnica *in house*)

Cálculo de frecuencias alélicas y genotípicas de la mutación GATA

Análisis estadístico: comparación de frecuencias entre las poblaciones (X² y prueba exacta de Fisher)

Caracterización de los pacientes de acuerdo a la cantidad de antígenos ausentes en el fenotipo eritrocitario.

Modelo de compatibilización electrónica

Aplicación informática desarrollada in house

Escenario 1

Compatibilización con donantes de sangre Fy(b-)

Escenario 2

Compatibilización con donantes de sangre Fy(b+)

Media de donantes compatibles en cada escenario

Utilidad de la Evaluación de la Mutación GATA en la Compatibilidad Eritrocitaria de Pacientes Colombianos Con Anemia de Células Falciformes

Resultados

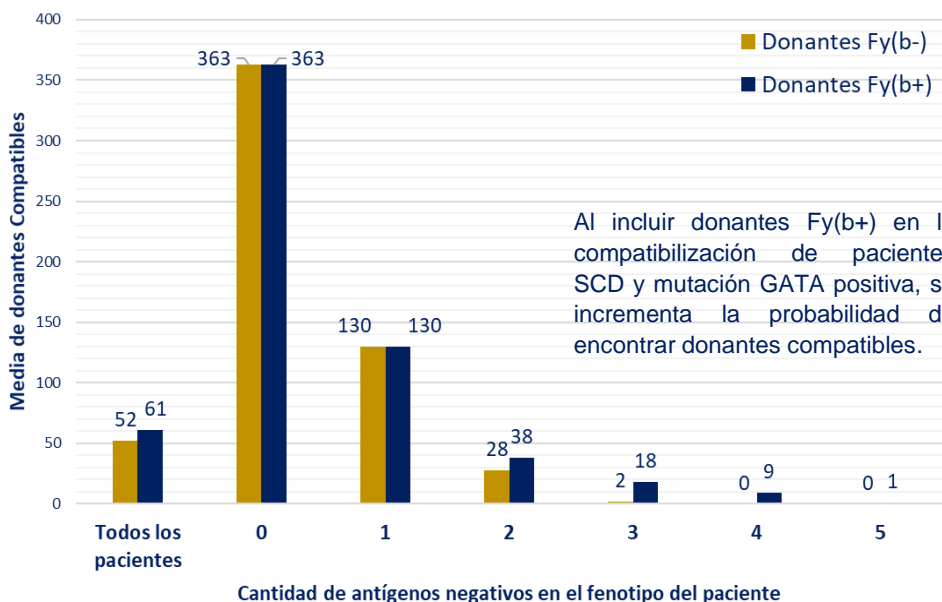
ANÁLISIS DE FRECUENCIAS GENOTÍPICAS PARA MUTACIÓN GATA

GENOTIPO	DONANTES DE SANGRE Frecuencia (%) n=365	PACIENTES SCD Frecuencia (%) n=26	TOTAL
-67 TT	90,14	34,62	125,03
-67 CC	0,55	38,46	38,74
-67 TC	9,32	26,92	36,24
TOTAL	100,00	100,00	200,00

Prueba exacta de Fisher; $p=2.2e-16$

Se evidencian diferencias estadísticamente significativas en las frecuencias genotípicas de la mutación GATA de donantes de sangre y pacientes SCD colombianos.

Utilidad de la mutación GATA en la compatibilización eritrocitaria de pacientes SCD Colombianos



CONCLUSIONES

La evaluación de la mutación GATA en pacientes SCD colombianos tiene utilidad ya que permite identificar de manera segura los pacientes que pueden recibir unidades de glóbulos rojos Fy(b+) sin riesgo de aloinmunización. Además, la información de este polimorfismo incrementa de manera representativa la cantidad de donantes de sangre compatibles para estos pacientes. Lo anterior permite realizar una gestión eficiente del inventario de unidades de glóbulos rojos Fy(b+) y optimizar la oportunidad de transfusión de los pacientes con SCD y mutación GATA positiva.

REFERENCIAS

- Castilho L. The value of DNA analysis for antigens in the Duffy blood group system. *Transfusion*. 2007 Jul;47(1 Suppl):28S-31S. doi: 10.1111/j.1537-2995.2007.01307.x. PMID: 17593283.
- Wilkinson K, Harris S, Gaur P, Haile A, Armour R, Teramura G, Delaney M. Molecular blood typing augments serologic testing and allows for enhanced matching of red blood cells for transfusion in patients with sickle cell disease. *Transfusion*. 2012 Feb;52(2):381-8. doi: 10.1111/j.1537-2995.2011.03288.x. Epub 2011 Aug 9. PMID: 21827505.