

## EDITORIAL

### FRECUENCIA DE HEMOGLOBINOPATIAS EN POBLACIONES DE VENEZUELA: METODOLOGIA E IMPORTANCIA DE DETERMINARLA

Determinar la frecuencia de las variantes hemoglobínicas en las diversas poblaciones del país, tiene importancia académica (saber las hemoglobinas existentes, conocer la composición antropológica de la población), pero sobre todo, da información valiosa a los profesionales de las ciencias de la salud que trabajen en la zona, o hagan planes en donde se incluya dicha población. Cuando un médico recién graduado o recién especializado, se instala en una región, la primera información que desearía manejar es indudablemente la frecuencia de las enfermedades de la zona. Sin embargo, esta información, por dificultades en su obtención y a veces por desidia de los que ejercen localmente, no existe tabulada en ningún informe ni estudio médico-sanitario, a no ser que se usen las estadísticas de mortalidad registrada o la imprecisa morbilidad que se recoge a nivel de las Medicaturas Rurales. Por tanto, todo esfuerzo que se haga por popularizar métodos sencillos para detectar enfermedades prevalentes en el país y calcular su frecuencia, tendrá cierto valor actual o futuro.

El estudio de las enfermedades prevalentes en una población, presenta problemas técnicos, interpretativos y hasta éticos. La decisión de cuáles técnicas o aparatos se van a utilizar, no deja de envolver cálculos de logística, posibilidades de suministro eléctrico o de agua, facilidades de transporte y disponibilidades económicas. Luego viene la interpretación de los resultados, que dependen en gran parte del conocimiento del que está haciendo la encuesta o las pruebas experimentales para precisar cuales modificaciones son introducidas por la herencia y cuales por el ambiente. Finalmente, se presenta el dilema de informar o no a los que resultan portadores o transmisores de alguna enfermedad ambiental o hereditaria, lo que actualmente se denomina "asesoramiento genético", y que, en el caso de la drepanocitosis, ha provocado en Estados Unidos encontradas opiniones.

En el caso de la frecuencia de las variantes hemoglobínicas, se tienen apenas datos aislados de algunas poblaciones latinoamericanas (Arends, 1971), pero que, lamentablemente, no se han explotado suficientemente en su utilización práctica, para determinar la extensión de los problemas clínicos o de salud pública que provocan. Existe necesidad de conocer en detalle esta frecuencia, por sus implicaciones prácticas; especialmente ahora que la tecnología disponible permite hacer cálculos muy precisos.

La herencia de las variantes hemoglobínicas, es del tipo denominado por algunos geneticistas, herencia intermedia autosómica (porque las características, tanto del heterocigoto como del homocigoto, se apartan de las clásicas descripciones correspondientes a la herencia dominante o recesiva); y el cálculo de su frecuencia se hará por la conocida ecuación  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ . La Tabla I facilitará este cálculo, partiendo de que se han determinado electroforéticamente los tipos de hemoglobinas y el porcentaje de portadores (heterocigotos o taras). Esta Tabla permite además, conociendo el número de habitantes de la población estudiada, determinar con cierta aproximación el número total de heterocigotos y, muy importante, los pacientes que existen en la zona.

TABLA I

CALCULO DEL NUMERO TOTAL DE HETEROCIGOTOS Y HOMOCIGOTOS  
(HERENCIA INTERMEDIA) PARTIENDO DE  
LA FRECUENCIA DEL HETEROCIGOTO

Frecuencia porcentual			
Heterocigoto (Tara)	Gen	Homocigoto (anemia)	Pacientes u homocigotos por 100.000 habitantes
0,1 (1/1000)	0,05	0,000025 (1/4.000.000)	0,025
0,2 (1/500)	0,1	0,0001 (1/1.000.000)	0,1
0,4 (1/250)	0,2	0,0004 (1/250.000)	0,4
0,6 (1/167)	0,3	0,0009 (1/100.000)	1
0,8 (1/125)	0,4	0,0016 (1/62.500)	1,6
1 (1/100)	0,5	0,0025 (1/40.000)	2,5
2 (1/50)	1,0	0,01 (1/10.000)	10
3 (1/33)	1,5	0,02 (1/4.444)	23
4 (1/25)	2,0	0,04 (1/2.500)	40
5 (1/20)	2,5	0,06 (1/1.600)	63
6 (1/17)	3,0	0,09 (1/1.111)	90
7 (1/14)	3,5	0,12 (1/833)	120
8 (1/13)	4,0	0,16 (1/625)	160
9 (1/11)	4,6	0,20 (1/494)	202
10 (1/10)	5,5	0,30 (1/331)	302
12 (1/8)	6,5	0,42 (1/237)	422
14 (1/7)	7,5	0,56 (1/178)	561
16 (1/6)	8,8	0,77 (1/129)	775
18 (1/6)	9,9	0,98 (1/102)	980
20 (1/5)	11,5	1,32 (1/76)	1316

La oportunidad de explorar la utilidad de esta Tabla se acaba de presentar cuando, con motivo de las recién celebradas VII Jornadas Nacionales de Hematología y Transfusión, un grupo de autores del Estado Zulia presentaron la frecuencia de hemoglobinas anormales en los distritos de dicho estado (Núñez Montiel et al., 1974). Mediante esas cifras y los cálculos de la Tabla I hemos determinado el número total de heterocigotos y pacientes para los distritos del Estado Zulia de los que se tiene información (Tabla II).

TABLA II  
CANTIDAD DE PORTADORES Y PACIENTES DE  
HEMOGLOBINOPATIAS EN LOS DISTRITOS DEL ESTADO ZULIA

Distrito	Donantes estudiados	Porcentaje de heterocigotos	Población en 1974*	Frecuencia total para el Distrito	
				Heterocigotos (tara)	Homocigotos (anemia)
Maracaibo	1.745	Hb AS 1,8 Hb AC 0,6	779.383	12.990 1.659	75 2
Bolívar	1.693	Hb AS 2,6 Hb AC 0,5	277.071	6.927 1.385	50 2
Sucre	323	Hb AS 2,5 Hb AC 0,9	33.603	782 300	5 0
Perijá	261	Hb AS 3,1 Hb AC 1,2	79.078	2.259 753	18 2
Baralt	119	Hb AS 0,8 Hb AC 1,7	38.471	308 592	0 3
Colón	198	Hb AS 1,0 Hb AC 1,0	100.903	1.009 1.009	3 3
Mara	58	Hb AS 1,7 Hb AC 0,0	62.848	898 0	2 0
Totales	4.397		1.371.357	30.871	165

\* Estimada según el crecimiento anual 1961-1971

Fuentes: Núñez Montiel et al., 1974 y Censo de Población de 1971.

Los resultados registrados en la Tabla II demuestran que en un estudio hecho en 4.397 donantes nativos y residentes en el Estado Zulia, correspondientes a una zona que tiene 1.371.357 habitantes (prácticamente el 94% de la población del Estado Zulia), existen 30.871 taras o heterocigotos (25.173 de Hb S y 5.698 de Hb C) y 165 pacientes (153 de anemia drepanocítica y 12 de Hb C homocigota), lo cual da más de 12 pacientes por cada 100.000 habitantes. Si se toma en cuenta que en este estudio no se trató de detectar las diversas formas de las talasemias ni las deficiencias eritroenzimáticas, es lógico deducir que este conjunto de afecciones forma un real problema de salud pública para el Estado Zulia.

Sería interesante hacer estudios más extensos en algunos distritos del Estado Zulia, para verificar la exactitud de algunas extrapolaciones hechas utilizando muestras muy pequeñas y a la vez buscar las frecuencias de talasemias y deficiencias de eritroenzimas. De todas maneras, hay que reconocer la importancia del trabajo de los colegas zulianos, que es el primero de esta extensión que se publica en Venezuela con resultados detallados por distritos.

**Tulio Arends.**

Departamento de Medicina Experimental.  
Instituto Venezolano de Investigaciones  
Científicas, Caracas.

#### REFERENCIAS

Arends T : Hemoglobinopathies and enzyme deficiencies in Latin American populations. In: Salzano F (ed.): The Ongoing Evolution of Latin American Populations. Charles C Thomas, Springfield, 1971.

Núñez Montiel A E , Weir Medina J E , Luengo Vera J y Rincón de Bracho E : Frecuencia de las hemoglobinas anormales en el Estado Zulia y su influencia de los Estados vecinos. VII Jornadas Nacionales de Hematología y Transfusión. Mérida, Venezuela, 1974.