

RESUMEN

La talasemia β es un padecimiento autosómico recesivo causado por más de 180 mutaciones diferentes del gen de la β -globina que se caracteriza por la disminución en la síntesis (β^+) o ausencia (β^0) de las cadenas de β -globina de la Hb A, lo que se manifiesta principalmente con anemia microcítica hipocrómica y niveles anormalmente incrementados de Hb A₂ y Hb F.

La presente investigación se realizó con el objetivo de determinar la frecuencia de siete mutaciones conocidas del gen de β -globina en individuos mestizos mexicanos con alguna forma detectable de talasemia β o $\delta\beta$ española, ya que, el conocimiento de dicha frecuencia facilitará el diagnóstico de la enfermedad por técnicas de biología molecular (más eficaces que los métodos hematológicos) y un asesoramiento genético oportuno.

Para la identificación de las mutaciones estudiadas (cd39 C→T, IVS-1:1 G→A, IVS-1:110 G→A, delección de talasemia $\delta\beta$ española, -28 A→C, -87 C→T e IVS-1:5 G→C) se utilizaron dos reacciones de PCR basadas en el sistema refractario a la amplificación por mutaciones (ARMS-PCR) en forma múltiple.

Se logró identificar una mutación en 39 de los 51 pacientes independientes o alelos talasémicos analizados (76.5% de los casos). Tres mutaciones de origen mediterráneo fueron las únicas que se encontraron en la población estudiada con las siguientes frecuencias: 31.4% (intervalo de confianza al 95% de 18.7–44.1%) cd39 C→T, 31.4% (18.7–44.1%) IVS-1:1 G→A y 13.7% (4.3–23.1%) IVS-1:110 G→A. La distribución de tales frecuencias en esta investigación no es significativamente distinta ($\chi^2=12.945$, $p=0.012$) a la observada en individuos del noroeste de México; una tendencia semejante se presenta en varias regiones de Latinoamérica y España. El método ARMS múltiple establecido mostró ser eficiente ya que permitió la identificación de mutaciones de manera rápida, sencilla y sin amplificaciones inespecíficas.