



El Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines (Cihata) de la UCR realiza pruebas a cómodos precios para el diagnóstico de más de 950 enfermedades en la sangre

28 MAY 2024 Salud

¡Buenas noticias! A partir de mayo del 2024, todas las personas interesadas en conocer si poseen alguna enfermedad sanguínea ocasionada por **alguna anomalía en la sangre, específicamente en la hemoglobina** —proteína en los glóbulos rojos que distribuye el oxígeno en el organismo— puede venir al **Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines (Cihata)**, de la Universidad de Costa Rica (UCR), para efectuarse los análisis correspondientes a cómodos precios.

El Cihata-UCR —**actualmente ubicado en la Sede Rodrigo Facio en San Pedro, Montes de Oca**— ya está en la capacidad realizar las tomas de sangre correspondientes a las y los pacientes, con el fin de obtener y procesar la muestra que les permitirá conocer cuál, **de las más de 950 variantes de hemoglobina, puede estar padeciendo.**

Entre ellas se encuentra la drepanocitosis e, incluso, las talasemias, por mencionar dos ejemplos concretos que pueden generar **serios cuadros clínicos en pacientes específicos.**

En el caso de la drepanocitosis, a largo plazo esta enfermedad provoca que los glóbulos rojos se vuelven viscosos y con una forma de media luna, **lo que les impide circular normalmente en el torrente sanguíneo.** Esto genera crisis de dolor a los enfermos en diferentes partes del cuerpo y una falta de oxígeno en los tejidos que va dañando los órganos paulatinamente.

Algo similar ocurre con la talasemia, **un trastorno sanguíneo que genera anemias que pueden ir de moderadas a severas** pero que, al no ser diagnosticada correctamente, hace que el paciente reciba un tratamiento basado en hierro que muchas veces es contraproducente, indicó la Dra. María José Suárez, microbióloga del Cihata-UCR.

“Los pacientes que más recibimos en el Centro suelen ser aquellos cuya sintomatología no es muy fuerte, pero que tuvieron anemia toda su vida. Fueron a donar sangre y les dijeron que no porque tenían anemia, se hacen un hemograma y resulta que tienen anemia. **A veces los médicos les mandan hierro toda la vida sin identificar la causa y, más bien, cuando es una hemoglobinopatía, el hierro no les hace bien.** Esta es otra de las razones del porqué el diagnóstico es tan importante en esta población”, manifestó la Dra. Suárez.

Si ambas enfermedades o alguna otra anomalía no son diagnosticadas correctamente, **estas pueden llegar a deteriorar la vida del paciente.**

“¿Por qué el diagnóstico es tan importante? Porque no todo el mundo tiene los mismos síntomas. **Hay personas que poseen anemias muy leves y que muchas veces pasan desapercibidas durante toda su vida.** Ellas y ellos no se dan cuenta que tienen una talasemia hasta la vida adulta o hasta que tienen hijos porque estos poseen una anemia un poco más severa”, explicó el Dr. Joy Robleto Quesada, investigador del Cihata-UCR.



El Cihata-UCR es el único centro del país en realizar un análisis integral que contempla la identificación de las más de 950 variantes, para diversas poblaciones, de la mano con la educación y el seguimiento. Este centro también brinda apoyo a la Caja Costarricense de Seguro Social.

Nuevos métodos

De acuerdo con la Dra. María José Suárez, durante 46 años el Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines de la UCR ha trabajado arduamente en el diagnóstico de diversas enfermedades de la sangre, con la gran diferencia de que ahora tienen un nuevo aliado: **la biología molecular**.

Mediante diversas pruebas de biología molecular, el Cihata hoy puede identificar varios tipos de anomalías que por pruebas bioquímicas y de electroforesis de hemoglobina tradicionales —una técnica que se usa para separar moléculas de ADN— **no se lograban detectar**.

Ahora, la historia es diferente y hay un aumento en la exactitud del resultado, el cual es corroborado por las y los científicos del Cihata-UCR con **las pruebas moleculares para especificar la identidad de las enfermedades**. Dos casos son al momento de detectar los subtipos de talasemias: alfa talasemias, beta talasemias, o bien, alguna de las más de 950 variantes de la hemoglobina.

“Empezamos a utilizar la biología molecular hace cinco años y con esta técnica uno puede decir la causa, explicar un poco la razón de la enfermedad y el porqué para este paciente la enfermedad es más leve pero, para este otro, el padecimiento es un poco más severo. **Con la biología molecular estudiamos el ADN, lo que nos permite dar con la causa directa**”, ahondó el Dr. Robleto.

Los análisis que ofrece el Cihata también permiten hallar mutaciones específicas que ocasionan la enfermedad. La Dra. María José Suárez señaló que las causas de las hemoglobinopatías —alteraciones en la sangre— puede deberse a diferentes motivos. Así, es usual que el paciente tenga una misma patología de talasemia, pero con diferentes mutaciones que hacen que la enfermedad se exprese más severa o, en ocasiones, menos severa.

Lo mismo ocurre con las variantes en la hemoglobina, como la drepanocitosis, **cuyas causas pueden estar vinculadas a diversas alteraciones genéticas.**

“Antes solo hacíamos pruebas bioquímicas. Ahora, implementamos pruebas de biología molecular en las cuales vemos el ADN de las personas. **Se puede detectar la mutación y con eso ser más específico en el tipo de hemoglobinopatía que tienen**”, ahondó la Dra. Suárez.

Análisis de laboratorio

Como parte del procedimiento, lo primero que se realiza es una electroforesis de hemoglobina, luego GAP PCR secuenciación para Alfa talasemia o una de secuenciación para talasemias y variantes (biología molecular), según corresponda.

El proceso

Las y los pacientes interesados en conocer si tienen algún trastorno sanguíneo **primero deben realizarse un hemograma** —análisis de sangre— en cualquier laboratorio clínico, puede ser público o privado del país.

Posteriormente, se presentan en el Cihata-UCR con los resultados de ese hemograma para que se les haga la toma de la muestra de sangre **de lunes a viernes de 8:00 a. m. a 4:00 p. m.**

Para estas pruebas el ayuno no es necesario y los procedimientos poseen un costo que varía, los cuales **inician a partir de los ₡30 000 e incrementa según el análisis a realizar.** El precio solo se usa para cubrir los insumos o materiales de análisis, pues el costo de las horas profesionales está dado por la UCR.

“Ha venido gente que nos ha dicho: ‘esta prueba me dijeron que me la tenía que hacer en los Estados Unidos. No sabía que aquí se podía’, **y ya tenemos cinco años de que existe la posibilidad de hacer todas estas pruebas aquí, en el país**”, añadió el Dr. Robleto.

La persona interesada puede llegar al Cihata en tres modalidades. Una es mediante alguno de los tres proyectos de investigación del Centro que procuran estudiar las enfermedades sanguíneas, o bien, por referencia de algún profesional en medicina o **por iniciativa propia para averiguar su condición.**

En los últimos dos años ya se han efectuado más de 1 100 análisis. Esto representa un alivio para muchas familias pues, al ser enfermedades genéticas y hereditarias, si alguno tiene una anemia leve y la pareja también, **la enfermedad se podría exacerbar en sus hijas e hijos.**

El resultado

Después de que los análisis fueron efectuados, los resultados son dados al paciente **después de una semana** para que los remita al médico tratante y este pueda explicarle las repercusiones que podría tener.

Por ejemplo, en casos severos de talasemia es necesario aplicar transfusiones. Esta es una enfermedad que no solo agobia al paciente, **sino también a sus familias porque suele sumarse a condiciones de pobreza y exclusión social.**

“Tradicionalmente, las alfa talasemias no se diagnosticaban. Antes veíamos muchos casos que, cuando hacíamos la electroforesis, esta salía normal pero no salía normal en el hemograma. El hemograma seguía señalando una anemia. Al seguir con las pruebas moleculares, logramos corroborar todas esas anomalías, **como la alfa talasemia, que estaban pendientes y son más frecuentes de lo que se pensaba**”, anotó la Dra. Suárez.

Por otro lado, si los resultados dados al paciente son parte de los proyectos de investigación del Cihata, a las personas igual se les hace el reporte, **pero acompañado de charlas informativas y de seguimiento por las y los profesionales del Centro.**



Al día de hoy, las y los científicos ya han hecho algunos descubrimientos preliminares que están a la espera de una publicación científica formal, como el hallazgo de una nueva variante de hemoglobina en la población asiático-costarricense que nunca antes había sido descrita en el país. El tener esta información ayuda en los procesos diagnósticos y en los tratamientos que se le pueden dar al paciente.

Lo que viene

El Dr. Robleto indicó que, además de los análisis de sangre y de las tres investigaciones vigentes, **se desea abrir un cuarto proyecto.**

El microbiólogo comentó que en los últimos años se ha visto cómo las hemoglobinopatías afectan con mayor frecuencia a ciertas poblaciones, concretamente, **a la población afrodescendiente, que históricamente ha tenido una mayor incidencia de estas enfermedades.**

En la década de los 80 se estimó que un 10.9 % de la población afrocostarricense era portadora de los genes que provocan drepanocitosis y, **al 2024, se calcula que ese número incrementó.**

A ese grupo ahora se le suma la población asiática, **un grupo con riesgo aumentado de alfa talasemia y para quienes se les está abriendo un estudio específico.** Por el momento, ya se ha logrado reclutar a 150 pacientes de esta etnia.

“Ahorita hay un proyecto específico trabajando con la población asiática, específicamente con la comunidad china y este otro que viene para la comunidad afrodescendiente. En este último, cualquier persona que reside en Costa Rica y que posea ascendencia afro puede participar. **El único requisito es que sea mayor de un año de edad, pueden participar tanto personas sanas (para saber si es portadora) o enfermas (para tener exactitud en su diagnóstico)**”, aclaró el Dr. Robleto.

En todo esto, uno de los aspectos más importantes ha sido unir la parte de investigación **con la acción social** y la venta de servicios.

“Todo el nuevo conocimiento lo tratamos de transmitir a las y los estudiantes. Ahorita estamos dando cursos de actualización a profesionales en microbiología, para que conozcan de estas herramientas en sus distintos espacios de trabajo y nos puedan enviar sus muestras. **En el Cihata empezamos como solo investigación, pero las pruebas se han ido quedando y ahora están disponibles para todo el país**”, dijo la experta.

Adicionalmente al estudio de hemoglobinopatías, el Cihata-UCR también estudia enfermedades neurodegenerativas como el parkinson o el alzheimer. **Actualmente, se cuenta con un proyecto enfocado en el deterioro cognitivo asociado a factores genéticos en parkinson temprano**

En cuanto al área de patología molecular, se está trabajando en un estudio relacionado con la **detección precoz y comprensión de la Diabetes Mellitus tipo 2** en niñas, niños y adolescentes con exceso de peso, así como otro proyecto que busca determinar cómo la leptina, adiponectina y las citoquinas proinflamatorias se relacionan con la deficiencia de **vitamina D** en la población costarricense.

En el área de hematología ya está en proceso de estandarización una prueba de biología molecular enfocada en determinar la prevalencia de **variantes de una enzima (G6PD)** que causa anemia hemolítica.

“Asimismo, en estos momentos estamos ampliando los proyectos de investigación y estamos anuentes a que otros investigadores y profesionales de salud también vengan y se adscriban como parte del equipo de investigación y propongan proyectos ligados a cualquiera de estos tres ejes temáticos: **enfermedades neurodegenerativas, hematología o patología molecular**”, expresó el Dr. Geison Rivera Bermúdez, otro de los investigadores del CIHATA-UCR.

Actualmente, el equipo está integrado por tres profesionales y seis estudiantes asistentes. Si tiene dudas puede llamar al **2511 5544** o enviar un correo a cihata@ucr.ac.cr. De igual forma, puede solicitar una cita a <https://cihata.ucr.ac.cr/node/12>.



[Jennifer Jiménez Córdoba](#)
Periodista Oficina de Comunicación Institucional
Área de cobertura: ciencias de la salud
jennifer.jimenezcordoba@ucr.ac.cr

Etiquetas: [cjhata](#), [sangre](#), [análisis](#), [hemoglobinopatía](#), [alteraciones](#).