HALLAZGO DE LA VARIANTE S^u EN COSTA RICA

Dr. Rafael A. Marín R., M.Sc.

Introducción:

Muchos de los sistemas de grupos sanguíneos poseen variantes que consisten en grupos sanguíneos que se expresan débilmente o que del todo no se manifiestan. Se pueden heredar en forma ligada con el grupo principal, como es el caso del C^W, que cuando existe siempre se hereda con el grupo C, o más frecuente, en forma alélica a los grupos principales. Esto significa que la variante ocupa en los cromosomas el lugar que ocuparía uno o ambos alelos. Como ejemplos de estos casos tenemos al grupo D^u, al M^g, al fy y al S^u. La mayoría son de baja frecuencia y muchas de ellas características de raza.

Importancia de las variantes en paternidad discutida:

La exclusión de paternidad se puede realizar de dos modos diferentes.

a) Exclusión de primer orden: Cuando el menor en cuestión posee un grupo o factor que no tiene su madre ni el presunto padre. Este tipo de exclusión no presenta problema alguno y no se requieren estudios adicionales.

b) Exclusión de segundo orden: Opera cuando el menor en cuestión no posee un factor que se encuentra en forma homocigota en el presunto padre y que por ello tiene que ser heredado a sus hijos. Estos casos deben confirmarse, con análisis adicionales, para descubrir si el demandado es un verdadero homocigoto o posee una variante de grupo sanguíneo que hace que su fenotipo aparezca o semeje un homocigoto, cuando en realidad no lo es. Por ejemplo, cuando analizamos el sistema Duffy (fy^a, Fy^b) lo hacemos con dos tipos de sueros; el anti Fy^a y el anti Fy^b.

Si al analizar luego al menor encontramos que no reacciona con anti Fy^a, tendremos una exclusión de segundo orden, puesto que todos los hijos de un homocigoto para Fy^a deben tener ese factor. Sin embargo, debemos cerciorarnos de que no sea un falso homocigoto. Para esto podremos utilizar dos vías, en forma simultánea o individual: analizar a los padres del demandado o hacer una cuantificación del grupo Fy^a en sus glóbulos rojos, ya que un homocigoto tendrá más grupos Fy^a que un heterocigoto.

Como ya lo mencionamos, existe una variante llamada fy la cual se hereda como un alelo de fy^a y Fy^b. Por otra parte, esta variante es silenciosa o sea que no se manifiesta como un grupo en los glóbulos rojos. Su presencia se determinará, por lo tanto, indirectamente. Un verdadero homocigoto será Fy^a / Fy^a y un falso homocigoto será fy^a / fy.

La variante S^u:

Es una variante sumamente rara y característica de raza negra. Se ha encontrado en el 0,3% en sudafricanos y el 0,7% rodesianos, ambos en raza negra. En Estados Unidos se han encontrado frecuencias similares; no se conocen casos en latinoamericanos negros. En Costa Rica no la hemos encontrado en los pocos casos de demandados de aquella raza que se han presentado a análisis y no se investigaba en otras razas.

Sorpresivamente en 1984 una madre guanacasteca con rasgos típicos de las personas de esa zona y luego otra de San José, trigueña, presentaron la variante S^u que fue heredada por los 3 hijos de la primera y uno de la segunda.

Este importante hallazgo es doblemente sorpresivo ya que encontramos 2 casos en un corto período de tiempo y por otra parte sus portadores no son de raza negra. Si bien es cierto que nuestra población es una mezcla de razas, es inesperado que genes de tan baja frecuencia se encuentren en

personas que fenotípicamente no muestran rasgos raciales de donde son originarios esos genes.

Como secuela de este hallazgo, en la actualidad el Laboratorio de Inmunohematología investiga la presencia de todas las variantes, en los casos de exclusión de segundo grado, aunque los involucrados no sean de la raza en que teóricamente ellas deben encontrarse.

Bibliografía

Hoehstra, Anneke et al S-s-U- Phenotype in South African Negroes Vox Sang. 29: 214–216. (1975).

Issitt, P.D. and Issitt, Ch. H. Applied Blood Group Sorology B.C.A. Palo Alto. Segunda edición, 186-188. (1981).

***