

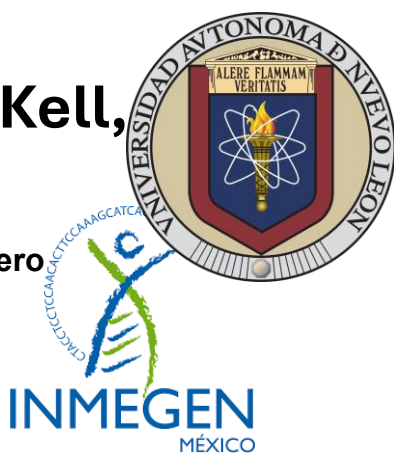


Asociación de variantes genéticas de un solo nucleótido con fenotipos sanguíneos en sistemas Kell, Rh y Diego en donadores del norte de México.



Cruz Robledo GM¹(*), Díaz Chuc EA¹, Ayala De la Cruz S¹, San Miguel Garay EA, Cordero Pérez P², Córdova Alarcón EJ³, Robles Espino DG¹, Llaca Díaz J¹.

Departamento de Patología clínica, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” Universidad autónoma de Nuevo León, Nuevo León, Monterrey¹. Unidad de Hígado, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” Universidad autónoma de Nuevo León, Nuevo León, Monterrey². Laboratorio de Oncogenómicas, Instituto Nacional de Medicina Genómica, Ciudad de México³.



INTRODUCCIÓN:

Actualmente el estándar de oro para realizar la búsqueda de unidades compatibles ha sido la hemaglutinación, actualmente el uso de la biología molecular en la medicina transfusional puede facilitar la detección de unidades sanguíneas compatibles. La implementación de estas técnicas específicamente el estudio de las variantes genéticas de un solo nucleótido (SNPs) puede ayudar a identificar antígenos eritrocitarios raros o débiles y reconocer patrones de distribución en nuestra población, con la finalidad de asegurar una transfusión sanguínea.

OBJETIVO:

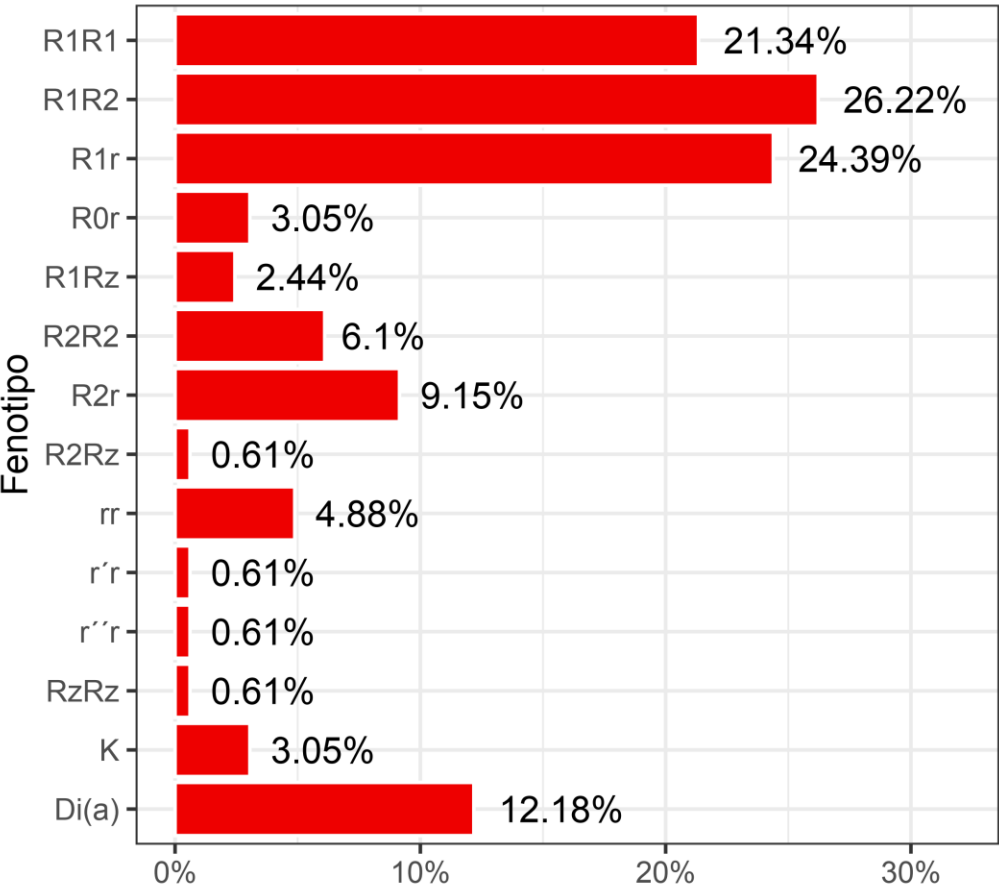
Relacionar la presencia de SNP en los sistemas eritrocitarios Kell, Diego y RH con fenotipo sanguíneo de donadores del norte del país.

MATERIALES Y MÉTODOS:

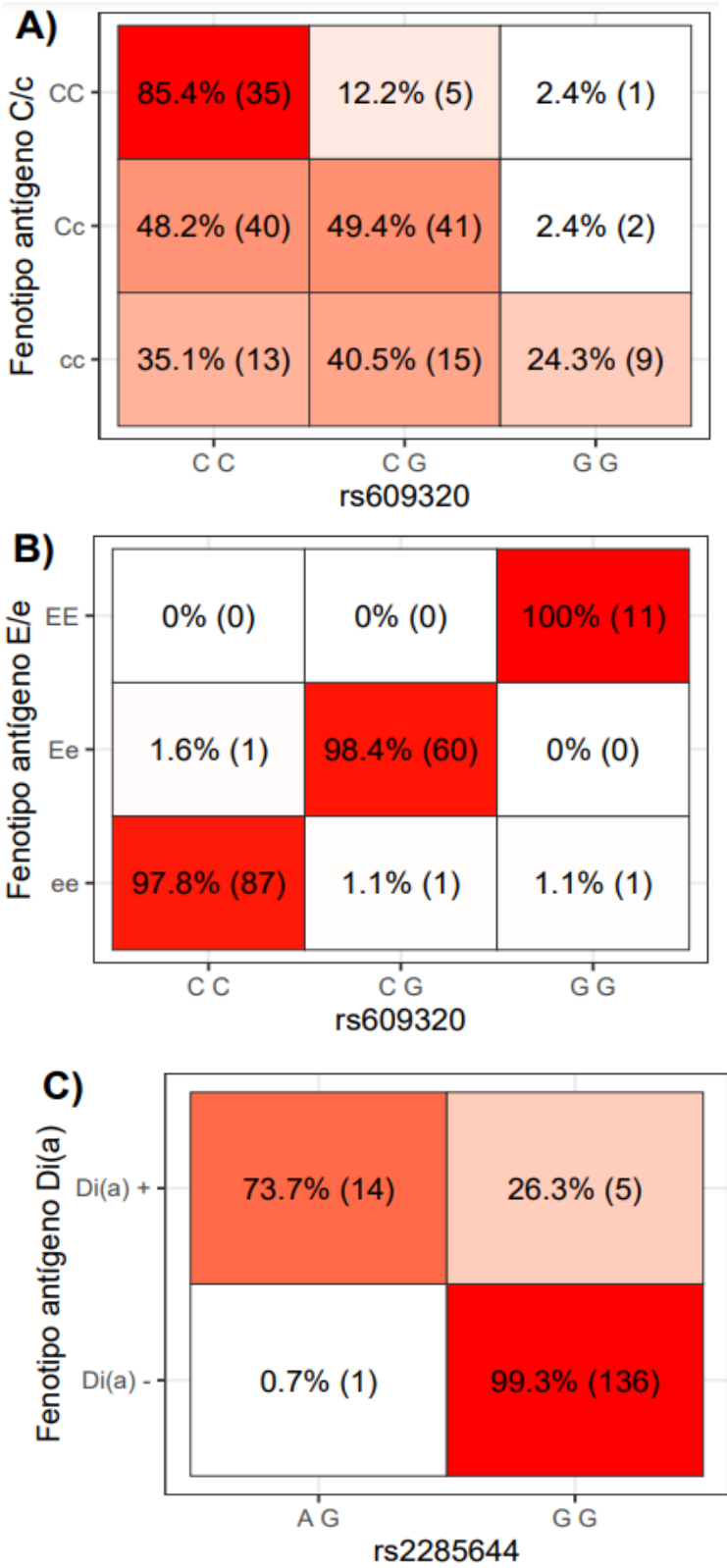
Estudio observacional realizado del 1 de febrero al 30 de mayo del 2025, en donadores del Hospital Universitario “Dr. José E. González” aceptados según guías nacionales vigentes, previa aceptación de consentimiento informado. El fenotipo se determinó mediante tarjetas DG GEL Rh Pheno+Kell-Griffols(Rh [D, C, E, c y e] y Kell [K]), Anti-Di(a). La extracción de DNA con kit Purigen® Blood Core de QIAGEN y las variables: rs609320, rs8176058, rs2285644 se genotipificaron con sondas Thermo Fisher. El análisis estadístico se realizó en R Studio, empleando prueba exacta de Fisher.

RESULTADOS:

Se incluyeron 156 donadores 46 mujeres y 110 hombres, se excluyeron 8 muestras por calidad de DNA. Cada donador incluido firmó consentimiento informado previamente autorizado por comité de ética de la institución.



Grafica 1: Prevalencia de los fenotipos estudiados.



Grafica 2: Mapa de calor para variables SNP y fenotipo. A) Se observa la relación entre fenotipo y genotipo de la variable rs609320 con la expresión de del antígeno C/c. B) Asociación con el fenotipo E/e y el genotipo de la variable rs609320. C) La relación de la variable rs2285644 y el fenotipo Di(a).

La presencia de la variable rs609320 (C G) se asocia con el fenotipo c/c ($p=0.0011$), C C con C/C ($p=0.00044$), la presencia de genotipo G G expresa un fenotipo E/E ($p=4.28 \times 10^{-13}$) mientras que C G presento E/e ($p=1 \times 10^{-37}$). La variante rs8176058 (K) no se detectó. La variante rs2285644(G>A) se asocio con la presencia de Di(a) ($p=4.02 \times 10^{-15}$), OR=3334.85,(IC95% 39.5-14404.8).

CONCLUSIÓN:

La presencia de la rs609320 (C>G) favorece la expresión de antígeno E/c dentro del sistema Rh, aunque se puede observar una significancia mayor para la expresión del antígeno E. Dentro del análisis la variable rs2285644 (G>A) se encontró una fuerte relación de la expresión fenotípica del antígeno Dia(+) con el genotipo A G. Estos hallazgos sugieren que el estudio de la SNP puede contribuir a la selección de unidades compatibles, lo que genera un impacto en la seguridad transfusional.

BIBLIOGRAFÍA:

- Rodrigues MMDO, et al. Blood groups in Native Americans: beyond ABO and Rh. Genet Mol Biol. 2021;44(2):e20200255.
- Bruce LJ, et al. Band 3 Memphis II and the Diego (Di^a) antigen (Pro854Leu). J Biol Chem. 1994;269(23):16155–8.
- Waskow G, et al. Genetic variability of blood groups in southern Brazil. Genet Mol Biol. 2020;43(2):e20180327.
- Mouro I, et al. Molecular genetic basis of the Rh blood group system. Nat Genet. 1993;5(1):62–5..