



UNIVERSIDAD LATINA DE PANAMÁ
SEDE DAVID - CHIRIQUÍ
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
DR. WILLIAM C. GORGAS

LICENCIATURA EN TECNOLOGÍA MÉDICA

**“PREVALENCIA DE HEMOGLOBINOPATIAS EN ESTUDIANTES DE LA
UNIVERSIDAD LATINA DE PANAMÁ, SEDE DAVID, 2024”**

PRESENTADO POR:
DAMNETH G. MONTES R.
4-804-2331

ASESORA:
MGTR. ROSA GUERRA

**PROYECTO FINAL DE GRADUACIÓN PRESENTADO COMO REQUISITO PARA
OPTAR POR EL TÍTULO DE LICENCIATURA EN TECNOLOGÍA MÉDICA EN LA
UNIVERSIDAD LATINA DE PANAMÁ**

CHIRIQUÍ, REPÚBLICA DE PANAMÁ
2025

DEDICATORIA

A Dios, por ser mi guía y mi fortaleza en cada paso de este camino.

A mi padrino Secundino Ríos, por ser una figura de apoyo y ejemplo en mi vida. Por velar por mí en este camino educativo, por abrir las puertas de su corazón con sus palabras y su presencia que siempre han sido un recordatorio de que los sueños se alcanzan con esfuerzo y fe.

A mi abuela Mirtha Ramírez, por el amor incondicional y las enseñanzas que me han formado como persona.

A mis ahijados, por ser mi motivación constante. Espero que este logro les inspire a perseguir sus propias metas con pasión y dedicación.

Con todo mi amor y gratitud,

Damneth Montes R

AGRADECIMIENTO

A Dios, por ser mi fortaleza, mi guía constante y por bendecirme con la salud y el ánimo necesarios para alcanzar este logro.

A mi padrino Secundino Ríos, por su respaldo incondicional, sus motivadoras palabras, por ser un ejemplo a seguir en mi vida, por creer en mí, por ser el mejor papá.

A mi abuela Mirtha Ramírez, por su dedicación sin límites, sus valiosas enseñanzas y por estar siempre presente con su sabiduría y afecto; y a mi tía Eileen, por su apoyo, sus consejos, por creer en mí, y brindarme su mano maternal como siempre.

A mis compadres Jenniffer y Luis, por su cariño, su apoyo incondicional; y a mis amigos que me acompañaron en este proceso,

A mi guía académica, Sherty Pittí, por su paciencia, sus conocimientos y por ser una mentora excepcional en este proceso de aprendizaje.

Mil gracias

Gaby



UNIVERSIDAD LATINA DE PANAMÁ

Declaración Jurada

Yo Damneth Gabriela Montes Ramírez, con cédula de identidad personal número 4-804-2331, estudiante graduando de la carrera de Licenciatura en Tecnología Médica declaró bajo la gravedad del juramento que el material que aparece en este trabajo de graduación, en la opción: Trabajo de tesis, es de mi producción intelectual, en razón de lo cual exoneró a la Universidad Latina de Panamá de cualquier responsabilidad relacionada con este aspecto.

Para que conste firmo la presente declaración el día 26 del mes de febrero del año 2025.

Firma del estudiante: _____

Cédula: 4-804-2331

ÍNDICE GENERAL

DEDICATORIA	ii
AGRADECIMIENTO.....	iii
Declaración Jurada	iv
RESUMEN	ix
ABSTRACT	xi
INTRODUCCIÓN	xiii
CAPÍTULO I	16
EL PROBLEMA.....	16
1.1 Antecedentes	17
1.2 Planteamiento del problema	18
1.3 Justificación e importancia de la investigación.....	19
1.4 Objetivos	20
1.4.1 Objetivo general.....	20
1.4.2 Objetivos específicos	20
1.5 Alcances y limitaciones del trabajo de investigación.....	21
1.5.1 Alcances	21
1.5.2 Limitaciones.....	21
1.6 Proyecciones del estudio	22
1.7 Hipótesis	23
CAPÍTULO II	25
MARCO TEÓRICO.....	25
2.1 Hemoglobinopatías	26
2.1.1 Definición y clasificación	26
2.1.2 Tipos de hemoglobinopatías	26
2.2 Fisiopatología de las hemoglobinopatías	29
2.2.1 Alteraciones estructurales.....	30
2.2.2 Alteraciones cuantitativas	32
2.2.2.1 Mecanismos fisiopatológicos comunes en las talasemias.....	34
2.2.2.2 Hemoglobinas de bajo contenido en oxígeno	35
2.2.2.3 Fisiopatología de las talasemias: efecto de la sobrecarga de hierro	35
2.2.2.4 Mecanismos subyacentes de la sobrecarga de hierro	36
2.2.2.5 Efectos en los eritrocitos y la médula ósea	37

2.2.2.6	Otros efectos fisiopatológicos en las talasemias	37
2.2.2.7	Manifestaciones clínicas de las talasemias y su manejo	38
2.3	Efectos en la Eritropoyesis y la Oxigenación tisular	38
2.3.1	Alteración en la producción de glóbulos rojos.....	39
2.3.2	Oxigenación tisular comprometida.....	40
2.3.3	Consecuencias de la hipoxia crónica.....	41
2.3.4	Tratamiento de la hipoxia y la alteración de la eritropoyesis.....	42
2.4	Epidemiología de las hemoglobinopatías	42
2.4.1	Prevalencia Global.....	42
2.4.2	Distribución Regional	43
2.4.3	Prevalencia en América Latina	44
2.4.4	Prevalencia en Panamá.....	45
2.4.5	Factores de impacto Epidemiológico	46
2.4.6	Cambios en la Epidemiología Global	47
2.5	Detección y Diagnostico de las hemoglobinopatías	47
2.5.1	Importancia del Tamizaje Neonatal	47
2.5.2	Métodos de Diagnóstico para hemoglobinopatías	48
2.5.2.1	Cromatografía Líquida de Alta Resolución	48
2.5.2.2	Pruebas Moleculares.....	49
2.5.2.3	Frotis de Sangre Periférica.....	49
2.5.2.4	Ensayos de Solubilidad y Prueba de drepanocitosis.....	49
2.6	Impacto en la Salud Pública.....	50
2.6.1	Implicaciones Genéticas y Familiares.....	50
2.6.2	Complicaciones Asociadas con las Hemoglobinopatías	51
2.6.3	Importancia de la Educación y Concienciación.....	52
2.7	Conocimientos, Actitudes y Percepciones sobre las hemoglobinopatías.....	53
2.7.1	Conocimientos sobre las hemoglobinopatías	53
2.7.2	Actitudes hacia las hemoglobinopatías.....	54
2.7.3	Percepciones sobre las Hemoglobinopatías.....	55
2.7.4	Importancia de Abordar el Conocimiento, Actitudes y Percepciones	55
2.8	Antecedentes Familiares y su Relación con las Hemoglobinopatías	56
2.8.1	La Herencia Genética y su Papel en las Hemoglobinopatías	56

2.8.2	Impacto de los Antecedentes Familiares en el Diagnóstico y la Prevención	57
2.8.3	El Estigma y su Influencia en el Reconocimiento de los Antecedentes Familiares	58
2.8.4	Herramientas para Evaluar los Antecedentes Familiares	58
CAPITULO III		59
MARCO METODOLÓGICO		59
3.1	Tipo y diseño de estudio	60
3.2	Fuente de la información.....	61
3.3	Población	61
3.4	Muestra	61
3.5	Tipo de muestra	62
3.6	Variables	62
3.6.1	Variable independiente	62
3.6.2	Variable dependiente	64
3.7	Recolección de la información	65
3.7.1	Métodos utilizados	65
3.7.2	Procedimiento para la aplicación de las encuestas	66
3.7.3	Obtención de las muestras biológicas	66
3.7.4	Análisis de laboratorio.....	67
3.7.5	Aspectos éticos.....	67
CAPÍTULO IV		68
ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS.....		68
CAPÍTULO V		92
CONSIDERACIONES FINALES		92
5.1	CONCLUSIONES	93
5.2	RECOMENDACIONES	95
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS		97
ANEXOS		105

ÍNDICE DE GRÁFICAS

Gráfica 1. Porcentaje de acuerdo con la edad de pacientes atendidos, Universidad Latina, sede David 2024.	69
Gráfica 2. Distribución por género de los participantes, Universidad Latina de Panamá, sede David (2024).	71
Gráfica 3. Porcentaje de participantes con conocimiento previo a las hemoglobinopatías	73
Gráfica 4. Percepción general sobre las hemoglobinopatías	75
Gráfica 5. Conocimiento del impacto de las hemoglobinopatías en la salud.....	77
Gráfica 6. Relevancia de la información sobre hemoglobinopatías para la salud de familiares.....	79
Gráfica 7. Conocimiento individual sobre la presencia de hemoglobinopatías.....	81
Gráfica 8. Conocimiento sobre antecedentes familiares de hemoglobinopatías	83
Gráfica 9. Síntomas que han experimentado los últimos 6 meses.....	85
Gráfica 10. Consultas médicas por síntomas presentados	87
Gráfica 11. Análisis e interpretación de datos recolectados en resultados de laboratorio para el estudio de hemoglobinopatías realizadas a participantes.	89
Gráfica 12. Correlación entre diagnóstico por HPLC y percepción sobre hemoglobinopatías.....	90

RESUMEN

Las hemoglobinopatías son un grupo de trastornos hereditarios que afectan la producción, estructura o función de la hemoglobina, generando complicaciones como anemia, hipoxia y disfunciones multiorgánicas. Entre las más comunes se encuentran la anemia falciforme (HbS) y las talasemias, que presentan una mayor prevalencia en regiones con historial de endemia de malaria, como África, Asia y el Mediterráneo. En América Latina, particularmente en Panamá, estas enfermedades afectan de manera significativa a las comunidades afrodescendientes.

Este estudio aborda la prevalencia de hemoglobinopatías en estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, utilizando diagnósticos avanzados como la cromatografía líquida de alta resolución (HPLC). Se evaluaron además los conocimientos, actitudes y percepciones de los estudiantes respecto a estas enfermedades, identificando una brecha considerable en la comprensión de su impacto y manejo.

Se realizó un estudio descriptivo, aplicando pruebas de laboratorio a muestras de sangre de los participantes para identificar variantes de hemoglobina. Paralelamente, se empleó un cuestionario estructurado para evaluar el nivel de conocimiento sobre las hemoglobinopatías. Los datos obtenidos fueron analizados estadísticamente para determinar la prevalencia y tendencias en la muestra estudiada.

En este estudio, se recolectaron y analizaron 50 muestras mediante cromatografía líquida de alta resolución (HPLC) para identificar variantes de hemoglobina. Los resultados mostraron que 1 de los 50 estudiantes evaluados (2 %) fue portador del rasgo

falciforme, mientras que el resto presentó un perfil de hemoglobina normal. Este hallazgo resalta la importancia del tamizaje en poblaciones universitarias y sugiere la necesidad de concienciación sobre estas condiciones genéticas. Además, los resultados de la encuesta mostraron un nivel bajo de conocimiento sobre estas enfermedades, lo que subraya la necesidad de implementar programas educativos dirigidos a la concienciación y prevención.

Los datos obtenidos refuerzan la importancia del tamizaje neonatal y la educación en salud para reducir la incidencia y el impacto de las hemoglobinopatías. Se recomienda fortalecer las estrategias de detección temprana, mejorar el acceso a tratamientos adecuados y promover la investigación continua en esta área.

En conclusión, las hemoglobinopatías constituyen un desafío significativo para la salud pública, especialmente en comunidades con predisposición genética. Este estudio aporta información clave sobre su prevalencia en la población universitaria de Panamá y destaca la necesidad de acciones preventivas y educativas para mejorar el pronóstico de los afectados.

Palabras claves

Hemoglobinopatías, prevalencia, variantes de hemoglobina, Cromatografía Líquida de Alta Resolución, anemia falciforme, genética de hemoglobinas, Universidad Latina de Panamá.

ABSTRACT

Hemoglobinopathies are a group of inherited disorders that affect hemoglobin production, structure or function, leading to complications such as anemia, hypoxia and multiorgan dysfunction. Among the most common are sickle cell anemia (HbS) and thalassemias, which are more prevalent in regions with a history of malaria endemics, such as Africa, Asia and the Mediterranean. In Latin America, particularly in Panama, these diseases significantly affect Afro-descendant communities.

This study addresses the prevalence of hemoglobinopathies in students of the Universidad Latina de Panamá, David campus, using advanced diagnostics such as high performance liquid chromatography (HPLC). Knowledge, attitudes and perceptions of students regarding these diseases were also evaluated, identifying a considerable gap in the understanding of their impact and management.

A descriptive study was conducted, applying laboratory tests to participants' blood samples to identify hemoglobin variants. In parallel, a structured questionnaire was used to assess the level of knowledge about hemoglobinopathies. The data obtained were statistically analyzed to determine the prevalence and trends in the sample studied.

In this study, 50 samples were collected and analyzed by high performance liquid chromatography (HPLC) to identify hemoglobin variants. The results showed that 1 of the 50 students screened (2 %) was a carrier of sickle cell trait, while the rest presented a normal hemoglobin profile. This finding highlights the importance of screening in university populations and suggests the need for awareness of these genetic conditions. In addition, the survey results showed a low level of knowledge about these diseases,

underscoring the need to implement educational programs aimed at awareness and prevention.

The data obtained reinforce the importance of neonatal screening and health education to reduce the incidence and impact of hemoglobinopathies. It is recommended to strengthen early detection strategies, improve access to appropriate treatments, and promote continued research in this area.

In conclusion, hemoglobinopathies constitute a significant public health challenge, especially in genetically predisposed communities. This study provides key information on their prevalence in the university population of Panama and highlights the need for preventive and educational actions to improve the prognosis of those affected.

Key Words

Hemoglobinopathies, prevalence, hemoglobin variants, High Resolution Liquid Chromatography, sickle cell anemia, hemoglobin genetics, Universidad Latina de Panamá.

INTRODUCCIÓN

Las hemoglobinopatías son un grupo de enfermedades genéticas que afectan la estructura y función de la hemoglobina, la proteína encargada del transporte de oxígeno en la sangre. Estas alteraciones pueden clasificarse en trastornos cualitativos, como la anemia falciforme, caracterizada por la presencia de hemoglobina S (HbS), y trastornos cuantitativos, como las talasemias, que implican una reducción en la producción de cadenas de globina. Estas enfermedades son más prevalentes en regiones con alta incidencia de malaria, donde ciertas variantes han mostrado conferir resistencia parcial a la infección por *Plasmodium falciparum*.

La fisiopatología de las hemoglobinopatías varía según el tipo de alteración presente. En la anemia falciforme, la polimerización de la HbS en condiciones de hipoxia provoca deformaciones eritrocitarias, lo que genera crisis vaso-oclusivas y hemólisis. En las talasemias, la síntesis deficiente de globina conduce a una producción ineficaz de hemoglobina y a la destrucción prematura de eritrocitos, causando anemia microcítica crónica y sobrecarga de hierro. Estos procesos fisiopatológicos pueden desencadenar manifestaciones clínicas severas que afectan múltiples órganos y disminuyen la calidad de vida de los pacientes.

Desde el punto de vista epidemiológico, se estima que alrededor del 5% de la población mundial es portadora de un alelo de hemoglobinopatía. En Panamá, estudios han

identificado la presencia de HbS y talasemias con una mayor concentración en poblaciones afrodescendientes, lo que refleja patrones de herencia y migración histórica. A pesar de su alta prevalencia, el conocimiento sobre estas enfermedades en la población general sigue siendo limitado, lo que dificulta la identificación temprana y el acceso a tratamientos oportunos.

El diagnóstico de las hemoglobinopatías se basa en pruebas especializadas como la electroforesis de hemoglobina y la cromatografía líquida de alta resolución (HPLC), que permiten detectar variantes estructurales y cuantitativas de la hemoglobina. En muchos países, el tamizaje neonatal ha demostrado ser una herramienta fundamental para la detección temprana de estas enfermedades, facilitando el acceso a intervenciones médicas adecuadas y mejorando la calidad de vida de los afectados. Sin embargo, en Panamá, los programas de detección aún son limitados, lo que pone en riesgo a una gran parte de la población susceptible.

El impacto de las hemoglobinopatías en la salud pública es significativo, ya que requieren atención médica continua, acceso a terapias especializadas y educación sanitaria para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Las complicaciones asociadas a estas enfermedades, como infecciones recurrentes, crisis dolorosas y fallos orgánicos, aumentan la carga económica sobre los sistemas de salud y las familias afectadas. En este contexto, el conocimiento, las actitudes y las percepciones de la población juegan un papel fundamental en la prevención y el tratamiento de estas condiciones.

Este estudio se centra en analizar la prevalencia de hemoglobinopatías en un grupo universitario, así como en evaluar el nivel de información existente sobre estas enfermedades con el fin de generar estrategias de sensibilización y prevención. Se espera que los hallazgos obtenidos contribuyan al diseño de políticas de salud pública más efectivas y a la promoción de medidas preventivas que permitan reducir la incidencia y el impacto de las hemoglobinopatías en Panamá y la región.

CAPÍTULO I

EL PROBLEMA

1.1 Antecedentes

Las hemoglobinopatías o alteraciones de la hemoglobina son enfermedades genéticas que impactan la producción o la estructura de las cadenas de hemoglobina e incluyen la anemia de células falciformes y las talasemias. Son de las enfermedades que se presentan con más frecuentes a nivel global y representan un significativo problema de salud pública, especialmente en áreas con una gran diversidad étnica y genética, como América Latina (Álvarez, 2023).

En América Latina y el Caribe, la frecuencia de hemoglobinopatías es significativa debido a la diversidad genética. Investigaciones recientes muestran que el tamizaje neonatal es un recurso fundamental para la identificación temprana, facilitando un adecuado tratamiento y disminuyendo la morbilidad relacionada. Por ejemplo, en México, se encontraron elevadas tasas de hemoglobina S (HbS) y talasemias mediante programas de detección, subrayando la necesidad de ampliar estos programas a nivel regional (Congreso Nacional de Genética Humana, 2024).

En Brasil, un estudio nacional reveló que las variaciones más comunes fueron el rasgo falciforme y la talasemia menor, predominando en grupos con ancestros africanos. Estos descubrimientos destacan la importancia de implementar estrategias de control genético y programas educativos para las comunidades impactadas (Pesquisa Nacional de Saúde, 2019).

En Panamá, aunque existen pocos estudios publicados, se ha reconocido la necesidad de datos más precisos sobre la prevalencia y el impacto de las hemoglobinopatías en diferentes grupos de la población.

1.2 Planteamiento del problema

Las hemoglobinopatías, como la anemia falciforme y las talasemias, son trastornos genéticos con una importante prevalencia a nivel mundial y con repercusiones significativas en la salud pública. En América Latina, incluida Panamá, estas condiciones genéticas tienen una prevalencia subestimada debido a la falta de estudios epidemiológicos amplios y a la limitada sensibilización sobre su impacto. La diversidad genética de la población panameña, producto del crisol de razas, sugiere la posible presencia de variantes de hemoglobina que aún no han sido plenamente caracterizadas.

En el contexto universitario, los estudiantes representan una población clave para estudios de prevalencia, ya que combinan accesibilidad para el muestreo con la posibilidad de generar impacto en la sensibilización y educación sobre estas enfermedades. Sin embargo, en la Universidad Latina de Panamá, sede David, no se dispone de datos recientes que describan la frecuencia de las hemoglobinopatías o el nivel de conocimiento de los estudiantes sobre este tema. Esto plantea interrogantes importantes:

- ¿Cuáles son las variantes de hemoglobina más comunes en esta población?
- ¿Qué porcentaje de los estudiantes identificados como portadores conoce su condición genética?

Además, el nivel de conocimiento sobre hemoglobinopatías en esta población es desconocido, lo que plantea la necesidad de responder preguntas como:

- ¿Qué saben los estudiantes sobre estas condiciones genéticas y su impacto en la salud?,
- ¿Qué percepciones erróneas existen entre ellos?

Por último, este estudio busca abordar una necesidad en la región: contar con datos actualizados que contribuyan a diseñar estrategias educativas y de salud pública para mejorar el conocimiento y prevenir las complicaciones asociadas a estas enfermedades.

Preguntas clave como

- ¿Cómo podrían los resultados del estudio orientar programas de salud pública?
- ¿Qué estrategias educativas podrían implementarse para sensibilizar a los estudiantes y sus familias?

1.3 Justificación e importancia de la investigación

Las hemoglobinopatías son enfermedades genéticas de alta prevalencia mundial que, debido a su impacto en la salud, representan un problema significativo para los sistemas de salud pública. En Panamá, la diversidad genética de la población y la falta de investigaciones específicas en grupos jóvenes, hacen necesario estudiar estas condiciones en contextos locales. Este trabajo busca determinar la prevalencia de hemoglobinopatías en estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede

David, una población representativa por su accesibilidad y diversidad genética, y analizar el nivel de conocimiento sobre estas enfermedades. La importancia de este estudio radica en su capacidad para generar datos científicos que permitan clasificar variantes de hemoglobina presentes en una población universitaria, contribuyendo al conocimiento de estas enfermedades en el país. Además, los hallazgos podrían estrategias para el diagnóstico temprano, sensibilización y la educación sobre hemoglobinopatías, reduciendo el riesgo de complicaciones severas y promoviendo decisiones informadas en salud reproductiva. Al abordar las percepciones y vacíos educativos sobre estas condiciones, esta investigación tendrá un impacto significativo tanto en el ámbito académico como en la planificación de programas de salud pública, apoyando la prevención y manejo de estas enfermedades en Panamá y en regiones con contextos similares.

1.4 Objetivos

1.4.1 Objetivo general

- Identificar la presencia de variantes en la hemoglobina en los estudiantes de Tecnología médica de la Universidad Latina de Panamá, sede David, 2024.

1.4.2 Objetivos específicos

- Clasificar la variante de hemoglobina que esté presente en estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, 2024.

- Estimar el porcentaje de estudiantes con hemoglobinopatías.
- Determinar el nivel de conocimiento sobre hemoglobinopatías entre los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, y su relación con factores sociodemográficos.

1.5 Alcances y limitaciones del trabajo de investigación

1.5.1 Alcances

Este estudio se centra en la determinación de la prevalencia de hemoglobinopatías en estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, durante el año 2024. Permitirá identificar las variantes de hemoglobina presentes en esta población, proporcionando datos relevantes sobre la frecuencia de estas condiciones. Además, evaluará el nivel de conocimiento que poseen los estudiantes sobre las hemoglobinopatías, lo que podría servir como base para diseñar estrategias educativas y de sensibilización dirigidas a la comunidad estudiantil. Los resultados del estudio también podrán ayudar al desarrollo de futuras investigaciones genéticas y epidemiológicas, así como orientar programas de salud enfocados en el diagnóstico temprano, asesoramiento genético y prevención de complicaciones asociadas a estas enfermedades.

1.5.2 Limitaciones

Entre las limitaciones de esta investigación se encuentra el enfoque en una población específica, lo que podría restringir la generalización de los

resultados a otros grupos. Otro desafío es la disponibilidad de recursos técnicos y económicos para realizar análisis genéticos y pruebas confirmatorias de hemoglobinopatías, lo que podría limitar la clasificación detallada de variantes menos comunes. Por último, la evaluación del nivel de conocimiento estará sujeta a las respuestas de los participantes, lo que podría verse influenciado por sesgos de percepción o falta de sinceridad en sus respuestas.

1.6 Proyecciones del estudio

Este estudio tiene el potencial de producir un impacto significativo en diversos ámbitos académicos, sociales y de salud pública. En primer lugar, se espera que los resultados permitan una identificación precisa de las variantes de hemoglobina presentes en los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, proporcionando datos sobre la prevalencia de hemoglobinopatías en esta población. Estos hallazgos podrán servir como referencia para investigaciones futuras, tanto a nivel local como regional, fomentando el desarrollo de estudios genéticos y epidemiológicos más amplios en Panamá.

En el ámbito educativo, la identificación de vacíos en el conocimiento de los estudiantes sobre hemoglobinopatías permitirá el diseño de estrategias de sensibilización. Estos esfuerzos ayudarán a aumentar la conciencia sobre la importancia del diagnóstico temprano y el asesoramiento genético, especialmente en

una población joven con potencial de tomar decisiones informadas sobre su salud y la de sus futuras familias.

En términos de salud pública, los datos obtenidos podrán orientar la implementación de programas de cribado en poblaciones universitarias y otras comunidades similares. Además, podrían facilitar el desarrollo de políticas dirigidas a la prevención y manejo de hemoglobinopatías, como campañas de educación masiva y programas de apoyo a personas afectadas o portadoras de estas condiciones.

A largo plazo, se espera que este estudio contribuya a reducir la carga de las hemoglobinopatías en la población estudiantil, promoviendo una mejor calidad de vida en las personas afectadas y una mayor comprensión de estas enfermedades en la sociedad. Si bien el alcance inicial se limita a una población universitaria, el impacto de los resultados podría extenderse a otras instituciones educativas y comunidades del país, fortaleciendo el conocimiento y las estrategias de intervención en torno a las hemoglobinopatías.

1.7 Hipótesis

H: Se identificarán variantes de hemoglobina, con una prevalencia notable de hemoglobinopatías en población estudiantil de la Universidad Latina de Panamá, sede David.

H0: No se identificará ninguna variante de hemoglobina significativa en los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David.

CAPÍTULO II

MARCO TEÓRICO

2.1 Hemoglobinopatías

2.1.1 Definición y clasificación

Según la Organización Mundial de la Salud (2021), las hemoglobinopatías constituyen un conjunto de trastornos hereditarios que impactan la creación, estructura o funcionamiento de la hemoglobina (Hb), la proteína encargada de trasladar oxígeno desde los pulmones a los tejidos y el dióxido de carbono en sentido contrario. Estas modificaciones se producen debido a mutaciones o eliminaciones en los genes que codifican las cadenas de globina, elementos esenciales de la hemoglobina. Según la naturaleza del defecto, las hemoglobinopatías se dividen en dos categorías fundamentales:

- a. Trastornos cualitativos (hemoglobinas variantes): Cambios en la conformación de la hemoglobina provocados por reemplazos de aminoácidos en las cadenas de globina. Ejemplos destacados abarcan la hemoglobina S (HbS), que causa anemia falciforme, y otras formas como HbC, HbD y HbE.
- b. Trastornos cuantitativos (talasemias): Disminución en la producción de una o más cadenas de globina, como sucede en las alfa-talasemias y beta-talasemias.

2.1.2 Tipos de hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías abarcan un amplio rango de desórdenes genéticos que impactan la hemoglobina en cuanto a su composición o síntesis. Estas condiciones se dividen principalmente en dos grupos: trastornos cualitativos

(como las variantes de hemoglobina) y trastornos cuantitativos (como las talasemias) (Weatherall, 2018).

a. Anemia falciforme

La anemia de células falciformes es la hemoglobinopatía más común y analizada en todo el mundo. Esta afección se origina por una mutación en el gen HBB que provoca la creación de hemoglobina S (HbS). En situaciones de hipoxia, los glóbulos rojos portadores de HbS toman una forma de hoz, lo que incrementa su dureza y su tendencia a obstruir los vasos sanguíneos pequeños. Esto ocasiona episodios de dolor intenso, anemia hemolítica crónica y complicaciones multisistémicas, como lesión renal y accidente cerebrovascular. Investigaciones recientes han señalado un incremento en la prevalencia mundial de esta enfermedad a causa del crecimiento demográfico y la migración desde áreas endémicas como África subsahariana y el Medio Oriente hacia Europa y América (Grosse et al., 2020).

b. Talasemias

Las talasemias son afecciones cuantitativas provocadas por una producción inadecuada de cadenas de globina alfa o beta. Las alfa-talasemias derivan de la pérdida de uno o varios de los genes HBA1 y HBA2, mientras que las beta-talasemias están vinculadas a mutaciones

en el gen HBB. La gravedad clínica de estas afecciones está relacionada con la cantidad de genes involucrados: desde portadores sin síntomas hasta formas severas como la enfermedad de Hb Bart o la beta-talasemia mayor. En áreas endémicas como el Mediterráneo, Asia y el norte de África, estas situaciones constituyen el gran reto para la salud pública debido a la necesidad de tratamientos prolongados como transfusiones de sangre y terapia de quelación (Weatherall, 2018; Galanello & Origa, 2019).

c. Hemoglobinas variantes

Aparte de la hemoglobina S, otras variantes estructurales importantes son:

- Hemoglobina C (HbC): Una variante frecuente en África occidental, provocada por el reemplazo del ácido glutámico por lisina en la posición 6 de la cadena beta. Esta variante se vincula a una anemia hemolítica leve y a una mayor resistencia contra el *Plasmodium falciparum* (Modell & Darlison, 2020).
- Hemoglobina E (HbE): Una de las variaciones más frecuentes en el sudeste asiático, especialmente en Tailandia y Camboya. Aunque por lo general no presenta síntomas, su unión con

betatalasemia puede producir una enfermedad grave (Galanello & Origa, 2019).

d. Otras variantes

Se han documentado más de 1,000 variantes de hemoglobina, aunque la mayoría no tienen relevancia clínica. Algunas variantes como la hemoglobina D y la hemoglobina O son relevantes en poblaciones concretas, aunque suelen tener un impacto clínico menor (Weatherall, 2018).

2.2 Fisiopatología de las hemoglobinopatías

La fisiopatología de las hemoglobinopatías se fundamenta en cambios genéticos que influyen en la estructura o síntesis de la hemoglobina. Estas anomalías, según su tipo, pueden ocasionar complicaciones clínicas que difieren en gravedad, abarcando desde anemia leve hasta afectación multiorgánica. En esta etapa, nos concentraremos primero en las modificaciones estructurales, que son consecuencia de mutaciones puntuales en los genes que sintetizan las cadenas de globina (Weatherall, 2018).

2.2.1 Alteraciones estructurales

Las alteraciones estructurales ocurren cuando una mutación particular en el ADN provoca una modificación en la secuencia de aminoácidos de las cadenas alfa o beta de la globina. Estas alteraciones influyen en la estabilidad, solubilidad o funcionalidad de la hemoglobina, provocando la aparición de variantes anómalas como la hemoglobina S, C, E, entre otras (Weatherall, 2018).

a. Hemoglobina S (HbS)

La hemoglobina S es la variante estructural más frecuentemente vinculada a afecciones clínicas, en particular a la anemia falciforme. Esta modificación se produce por el reemplazo del ácido glutámico por valina en la posición 6 de la cadena beta. Este cambio reduce la solubilidad de la desoxihemoglobina, favoreciendo su polimerización en situaciones de hipoxia. Consecuentemente, los eritrocitos toman una forma de hoz, lo que disminuye su deformabilidad y eleva su fragilidad. Esto genera oclusión vascular, hipoxia en los tejidos, hemólisis crónica y una cascada inflamatoria que favorece las complicaciones multisistémicas (Steinberg et al., 2017).

b. Hemoglobina C (HbC)

La hemoglobina C se origina de una mutación en el sitio 6 de la cadena beta, donde el ácido glutámico es reemplazado por lisina. A pesar de que esta variante no crea polímeros bajo las mismas circunstancias que la HbS, sí modifica la forma de los eritrocitos y acorta su duración, ocasionando una anemia hemolítica leve. Asimismo, en personas heterocigotas compuestas (HbSC), se nota una mezcla de las complicaciones presentes en la anemia falciforme, aunque con menor gravedad (Modell & Darlison, 2020).

c. Hemoglobina E (HbE)

La hemoglobina E constituye una variante estructural importante, resultante de la sustitución del aminoácido lisina por glutámico en la posición 26 de la cadena beta. Aunque en su forma heterocigota es asintomática, al combinarse con beta-talasemia puede provocar anemia grave y complicaciones relacionadas. Esta variante es la más común en el sudeste asiático, donde el tamizaje prenatal tiene un papel fundamental en su tratamiento (Galanello & Origa, 2019).

d. Hemoglobina D y otras variantes

Variantes menos frecuentes, como la hemoglobina D, también se vinculan con anemia leve o asintomática, pero cobran más importancia al coexistir con otras alteraciones como la HbS. A pesar de que estas variantes tienen un impacto clínico reducido, su identificación es crucial para el asesoramiento genético y la prevención de enfermedades más severas en generaciones futuras (Weatherall, 2018).

2.2.1.1 Mecanismos comunes

Sin importar la variante, las modificaciones estructurales presentan algunos mecanismos fisiopatológicos comunes, como la inestabilidad de la hemoglobina, la producción de cuerpos de Heinz y el incremento de la vulnerabilidad al estrés oxidativo. Estos elementos favorecen la hemólisis crónica y la aparición de anemia, ictericia y esplenomegalia, manifestaciones frecuentes en diversas hemoglobinopatías estructurales (Steinberg et al., 2017).

2.2.2 Alteraciones cuantitativas

Las alteraciones cuantitativas en las hemoglobinopatías se distinguen por una producción inadecuada o desbalanceada de las

cadenas de globina requeridas para constituir hemoglobina funcional. Estas variaciones se agrupan bajo el término "talasemias" y generalmente se clasifican en alfa y beta-talasemia, según la cadena que esté afectada (Cao & Galanello, 2019).

a. Alfa-talasemia

Según Cao & Galanello (2019), La alfa-talasemia se origina debido a deleciones o mutaciones en uno o más de los cuatro genes que producen las cadenas alfa de globina (HBA1 y HBA2). Esta insuficiencia impacta la habilidad de las cadenas beta (o gamma en la fase fetal) para generar hemoglobina funcional, provocando la acumulación de tetrameros inestables como la hemoglobina H (HbH) o la hemoglobina Bart (Hb Bart).

En situaciones severas, como en la enfermedad de Hb Bart, la ausencia completa de cadenas alfa puede resultar en hidropesía fetal y fallecimiento prenatal. En variantes más leves, como la alfa-talasemia silenciosa, las personas pueden ser asintomáticas o mostrar anemia leve. La gravedad está determinada por la cantidad de genes involucrados:

- 1 gen afectado: Portador silencioso, sin síntomas clínicos.
- 2 genes afectados: Alfa-talasemia menor, anemia leve.
- 3 genes afectados: Enfermedad de HbH, anemia hemolítica moderada.

- 4 genes afectados: Hb Bart, incompatible con la vida.

b. Beta-talasemia

La beta-talasemia se origina debido a mutaciones en el gen HBB, el cual codifica las cadenas beta de globina. Debido a estas mutaciones, la producción de la cadena beta está disminuida o totalmente ausente. Los individuos heterocigotos de esta mutación presentan beta-talasemia menor, mientras que los homocigotos o aquellos con mutaciones en ambos alelos sufren de beta-talasemia mayor, una condición severa que se caracteriza por anemia intensa y que necesita transfusiones sanguíneas periódicas. Las personas que padecen beta-talasemia mayor muestran un exceso de cadenas alfa, las cuales no pueden ensamblarse de forma adecuada en hemoglobina, resultando en la creación de inclusiones intracelulares y en la destrucción anticipada de los glóbulos rojos (Weatherall, 2018).

2.2.2.1 Mecanismos fisiopatológicos comunes en las talasemias

En las dos variantes de talasemia, los glóbulos rojos suelen ser más pequeños de lo habitual (microcíticos) y presentan una vida útil reducida debido a su destrucción anticipada en el bazo (hemólisis).

Esto provoca una acumulación de hierro en el organismo, puesto que los pacientes necesitan transfusiones de sangre frecuentes, lo que puede causar complicaciones serias como problemas cardíacos, hepáticos y endocrinos (Weatherall & Clegg, 2017).

Asimismo, una cantidad excesiva de glóbulos rojos descompuestos en la sangre puede provocar ictericia y elevar el riesgo de formación de cálculos biliares (Galanello & Origa, 2019).

2.2.2.2 Hemoglobinas de bajo contenido en oxígeno

En ciertos casos, las variaciones cuantitativas también abarcan la existencia de hemoglobinas que presentan una afinidad anómala, ya sea elevada o reducida, por el oxígeno. En situaciones poco comunes de talasemia, las alteraciones en los genes de globina producen hemoglobinas que no transfieren correctamente el oxígeno a los tejidos, lo que genera hipoxia crónica, fatiga severa y otros signos asociados a la carencia de oxígeno en los tejidos (Weatherall, 2018).

2.2.2.3 Fisiopatología de las talasemias: efecto de la sobrecarga de hierro

Uno de los elementos más fundamentales de la fisiopatología de las talasemias es la acumulación de hierro, que ocurre como resultado

de las transfusiones de sangre constantes. En individuos con talasemia mayor, donde la producción de hemoglobina es inadecuada, se llevan a cabo transfusiones de sangre regulares para aumentar la oxigenación de los tejidos y rectificar la anemia. No obstante, cada transfusión aporta hierro extra al cuerpo, lo que provoca un exceso que no se puede eliminar con facilidad por el organismo. Este exceso de hierro se deposita en varios órganos, como el corazón, el hígado y las glándulas endocrinas, lo que puede resultar en disfunciones orgánicas severas, como insuficiencia cardíaca, diabetes mellitus y cirrosis del hígado (Porter & Howells, 2017).

2.2.2.4 Mecanismos subyacentes de la sobrecarga de hierro

El hierro es un componente importante para la síntesis de hemoglobina, sin embargo, al acumularse en grandes cantidades, se convierte en un formidable agente pro-oxidante, provocando daños a las células y tejidos debido a la generación de especies reactivas de oxígeno. Este daño por oxidación puede modificar las funciones celulares en los órganos implicados y provocar una serie de efectos negativos a largo plazo (Porter & Howells, 2017).

2.2.2.5 Efectos en los eritrocitos y la médula ósea

En la talasemia, dado que disminuye la producción de hemoglobina funcional, la médula ósea trata de compensar generando una mayor cantidad de glóbulos rojos. No obstante, la producción desmedida de células jóvenes provoca ineficiencia hematopoyética, lo que ocasiona la acumulación de precursores de eritrocitos en la médula ósea. Esta situación, llamada hematopoyesis extramedular, también puede resultar en la creación de tumores de tejido hematopoyético en órganos como el bazo y el hígado, un fenómeno denominado esplenomegalia y hepatomegalia. A largo plazo, esto podría ocasionar complicaciones adicionales como la obstrucción del flujo sanguíneo y la hipertensión portal (Cao & Galanello, 2019).

2.2.2.6 Otros efectos fisiopatológicos en las talasemias

Aparte de la sobrecarga de hierro y la hematopoyesis extramedular, los enfermos con talasemia pueden presentar una alteración en el funcionamiento del sistema inmunológico. Esto se atribuye en parte a la disfunción del bazo, un órgano fundamental en la respuesta inmunitaria, que se ve comprometido por la esplenomegalia y la hemólisis. El bazo aumentado de tamaño es menos eficaz en filtrar bacterias y eliminar glóbulos rojos viejos, lo que eleva el riesgo de infecciones. Asimismo, los pacientes con talasemia tienden a

desarrollar cálculos biliares a causa de la hemólisis crónica y la liberación de bilirrubina (Kwiatkowski et al., 2018).

2.2.2.7 Manifestaciones clínicas de las talasemias y su manejo

Los síntomas clínicos de las hemoglobinopatías cuantitativas dependen de la gravedad de la enfermedad. En la talasemia mayor, los pacientes pueden mostrar síntomas severos de anemia, como fatiga intensa, palidez y debilidad. Asimismo, pueden experimentar complicaciones severas asociadas con el exceso de hierro, como lesiones en el corazón y el hígado. El tratamiento habitual para estas afecciones incluye transfusiones de sangre frecuentes y quelación del hierro para evitar las consecuencias de la acumulación de hierro (Cao & Galanello, 2019). Además, el manejo de la esplenomegalia y las complicaciones endocrinas, como la diabetes, son fundamentales para mejorar la calidad y esperanza de vida de los pacientes.

2.3 Efectos en la Eritropoyesis y la Oxigenación tisular

La eritropoyesis es el mecanismo a través del cual se generan los glóbulos rojos (eritrocitos) en la médula ósea. En las hemoglobinopatías, este mecanismo se ve modificado por las mutaciones genéticas que influyen en la producción de hemoglobina funcional. Las mutaciones pueden disminuir la

producción de hemoglobina o producir hemoglobina con estructura defectuosa, lo que influye en la habilidad de los glóbulos rojos para transportar oxígeno eficientemente. Por lo tanto, esto influye de manera importante en la oxigenación de los tejidos y en la función hematológica en general (Weatherall, 2018).

2.3.1 Alteración en la producción de glóbulos rojos

En situaciones como la talasemia y la anemia de células falciformes, la modificación estructural o en la cantidad de hemoglobina disminuye la cantidad de hemoglobina funcional en los glóbulos rojos, provocando hipoxia en los tejidos. En la talasemia, la falta de hemoglobina funcional lleva a la médula ósea a generar más glóbulos rojos para intentar compensar la anemia, lo que conlleva una eritropoyesis extramedular. Este esfuerzo no es eficaz, ya que los glóbulos rojos generados son insuficientes en cantidad y calidad. La producción excesiva de glóbulos rojos ocasiona un incremento de los precursores eritroides en la médula ósea, lo que puede resultar en deformidades óseas y en desnutrición hematológica en general (Weatherall, 2018).

Este fenómeno, llamado ineficiencia eritropoyética, genera una anemia persistente en los pacientes, puesto que los glóbulos rojos inmaduros no consiguen ingresar a la circulación de forma efectiva,

y la mayoría de ellos son eliminados en el bazo. Esta falta de glóbulos rojos completamente desarrollados disminuye la habilidad del organismo para llevar oxígeno a los tejidos, lo que empeora la fatiga y otros síntomas clínicos (Galanello & Origa, 2019).

2.3.2 Oxigenación tisular comprometida

La función primordial de los glóbulos rojos es llevar oxígeno desde los pulmones a los tejidos y regresar dióxido de carbono hacia los pulmones para su expulsión. En las hemoglobinopatías, las modificaciones en la hemoglobina influyen en la habilidad de los glóbulos rojos para llevar oxígeno. En la anemia falciforme, la hemoglobina S tiende a polimerizarse en situaciones de bajo oxígeno, creando estructuras rígidas en los glóbulos rojos que modifican su forma habitual, convirtiéndolos en células en forma de hoz. Estas células presentan problemas para cruzar los pequeños capilares, lo que causa una reducción en el flujo de sangre oxigenada, provocando así isquemia en los tejidos y dolor intenso, conocido como crisis vaso-oclusiva (Platt, 2017).

En las talasemias, la falta de hemoglobina funcional y el desbalance en las cadenas de globina (ya sea alfa o beta) generan que los glóbulos rojos no puedan llevar oxígeno de forma eficaz. Esto provoca una hipoxia crónica en los tejidos y, en numerosas

ocasiones, la manifestación de síntomas como cansancio, debilidad, y problemas para llevar a cabo actividades físicas, dado que los órganos no obtienen el oxígeno necesario para operar de manera adecuada. La disminución en la eficacia de la hemoglobina igualmente impacta la habilidad de los glóbulos rojos para liberar oxígeno en los capilares, lo que intensifica la hipoxia en los tejidos (Cao & Galanello, 2019).

2.3.3 Consecuencias de la hipoxia crónica

La hipoxia crónica en individuos con hemoglobinopatías presenta diversos efectos negativos. A nivel de los órganos, la carencia de oxígeno puede provocar adaptaciones patológicas. En el corazón, la hipoxia puede provocar un incremento en la carga cardiovascular, lo que puede resultar en insuficiencia cardíaca en los casos más severos, especialmente cuando los pacientes no reciben un tratamiento adecuado para manejar la anemia y la sobrecarga de hierro. En el cerebro, la falta de oxígeno puede afectar la función cognitiva, y se han registrado alteraciones neurológicas en individuos con hemoglobinas anómalas. Asimismo, la hipoxia prolongada puede resultar en una compensación del cuerpo a través de la generación de un mayor número de glóbulos rojos (policitemia secundaria), lo que incrementa la viscosidad de la sangre y favorece la creación de coágulos (Feng & Ross, 2018).

2.3.4 Tratamiento de la hipoxia y la alteración de la eritropoyesis

La terapia para optimizar la oxigenación de los tejidos en pacientes con hemoglobinopatías abarca transfusiones sanguíneas para incrementar la cantidad de hemoglobina activa en la circulación y, en el caso de la talasemia, quelación del hierro para prevenir la acumulación de este mineral. Asimismo, en ciertos pacientes con anemia falciforme, se podría evaluar el uso de hidroxiurea, un fármaco que disminuye la ocurrencia de crisis vaso-oclusivas y eleva la producción de hemoglobina fetal, que no presenta las complicaciones de polimerización de la hemoglobina S (Charache et al., 2017).

2.4 Epidemiología de las hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías constituyen un desafío de la salud pública a nivel mundial debido a su elevada prevalencia en distintas partes del planeta y a su notable influencia en la calidad de vida de los pacientes afectados. Estas características genéticas son más frecuentes en regiones donde la malaria ha sido endémica, puesto que las alteraciones que dan lugar a hemoglobinas anómalas ofrecen cierta defensa contra el parásito *Plasmodium falciparum* (Williams et al., 2019).

2.4.1 Prevalencia Global

Se calcula que cerca del 5% de la población global lleva un gen que aumenta el riesgo de sufrir alguna hemoglobinopatía, lo que representa a más de 400 millones de individuos. Entre estas, las talasemias y la anemia de células falciformes son las más comunes. De acuerdo con información de la Organización Mundial de la Salud (OMS), cada año nacen aproximadamente 300,000 infantes con trastornos clínicamente relevantes vinculados a la hemoglobina, siendo más del 70% de estos casos provenientes de áreas de África subsahariana, el sudeste asiático y la región mediterránea (WHO, 2020).

2.4.2 Distribución Regional

En el África subsahariana, la anemia falciforme presenta una prevalencia notablemente alta, con porcentajes de portadores que llegan al 25-30% en ciertas comunidades. Esto implica que cerca de 200,000 infantes nacen anualmente con anemia falciforme en esta área (Piel et al., 2017). En el sudeste de Asia, las talasemias son las más frecuentes, con porcentajes de portadores que oscilan entre el 3 y el 15%, según el país. En el Mediterráneo, la beta-talasemia es común, mientras que en India, tanto la beta-talasemia como la alfa-talasemia son frecuentes (Weatherall, 2018).

En América, especialmente en áreas como el Caribe y Brasil, las hemoglobinopatías son comunes por la herencia africana de las poblaciones. Se calcula que, en Brasil, aproximadamente el 4% de la población tiene hemoglobina S, mientras que más de 25,000 personas sufren de anemia falciforme (Silva et al., 2020).

2.4.3 Prevalencia en América Latina

En América Latina, la frecuencia de las hemoglobinopatías varía, según la composición étnica y la historia migratoria de cada nación. Regiones como Brasil, el Caribe y ciertas zonas de Centroamérica tienen una carga más alta de estas enfermedades a causa de su pasado de colonización, tráfico de esclavos y la fusión de poblaciones indígenas, africanas y europeas (Panamerican Health Organization [PAHO], 2020).

En Brasil, las hemoglobinopatías representan una importante cuestión de salud pública. Se calcula que alrededor del 4% de la población presenta hemoglobina S, lo que representa más de 8 millones de individuos. En el Caribe, por la gran cantidad de población de origen africano, la incidencia de anemia falciforme y otras variantes como la hemoglobina C es alta, llegando hasta un 10-15% en algunas localidades (Silva et al., 2020).

México y las naciones andinas presentan una menor frecuencia de hemoglobinopatías en relación con Brasil y el Caribe. No obstante, en ciertos lugares, sobre todo donde hay comunidades afrodescendientes, estas situaciones no son raras. En términos generales, se estima que más del 3% de la población latinoamericana tiene alguna variante genética de hemoglobina, aunque la mayoría de los casos clínicamente relevantes se localizan en las regiones costeras y tropicales (Piel et al., 2017).

2.4.4 Prevalencia en Panamá

En Panamá, las hemoglobinopatías son un problema creciente, sobre todo en comunidades afrodescendientes y mestizas, que forman una parte importante de la población. Investigaciones recientes muestran que las variantes más frecuentes comprenden la hemoglobina S y las talasemias. En sitios como la provincia de Colón y la región de Darién, donde hay una gran cantidad de población afrodescendiente, la prevalencia de hemoglobina S puede llegar al 8-10% (Ruiz et al., 2021).

En la población en general, se calcula que alrededor del 3-5% de los panameños tienen alguna variante de hemoglobina, aunque los casos de enfermedades clínicamente relevantes, como la anemia falciforme, son menos comunes. Esto se debe en parte a la escasa

capacidad de detección y al subregistro en zonas rurales y de difícil acceso. Asimismo, los programas de detección neonatal no se han aplicado de forma uniforme en todo el país, lo que complica la identificación temprana de casos (Guerra et al., 2022).

2.4.5 Factores de impacto Epidemiológico

La epidemiología de las hemoglobinopatías está altamente determinada por factores genéticos y ambientales. Las alteraciones asociadas a estas condiciones son más frecuentes en regiones donde la malaria ha sido endémica, ya que la existencia de variantes como la hemoglobina S brinda una ventaja selectiva frente a la infección por *Plasmodium falciparum*. No obstante, esta defensa implica un incremento en la carga de enfermedades genéticas (Modell & Darlison, 2021).

El efecto global de las hemoglobinopatías se agrava igualmente por las desigualdades en el acceso a los servicios de diagnóstico y tratamiento. En numerosos países en desarrollo, los programas de tamizaje neonatal y los tratamientos avanzados, como las transfusiones y la terapia de hidroxiurea, son de difícil acceso. Esto da como resultado una elevada mortalidad infantil y una menor esperanza de vida para las personas afectadas (Piel & Steinberg, 2018).

2.4.6 Cambios en la Epidemiología Global

En las últimas décadas, la globalización y la migración han provocado un cambio importante en el panorama epidemiológico de las hemoglobinopatías. En naciones como Estados Unidos y Canadá, donde estas enfermedades solían ser inusuales, ahora son más frecuentes debido a la llegada de grupos de África, Asia y el Mediterráneo. Esto ha creado la necesidad de expandir los programas de detección neonatal y los servicios especializados para asistir a estas comunidades (CDC, 2021).

2.5 Detección y Diagnostico de las hemoglobinopatías

Según Piel et al., (2020), el diagnóstico de las hemoglobinopatías es esencial para el tratamiento adecuado de estas condiciones y la prevención de sus complicaciones. Los progresos tecnológicos y la ejecución de programas de detección han facilitado una identificación más precoz, especialmente en neonatos, lo que ha mejorado notablemente los resultados clínicos.

2.5.1 Importancia del Tamizaje Neonatal

El cribado neonatal es una herramienta crucial para detectar hemoglobinopatías severas, como la anemia de células falciformes y las talasemias mayores, antes de que aparezcan clínicamente. Este método ha mostrado disminuir la mortalidad infantil vinculada a estas circunstancias al facilitar intervenciones precoces, como la

instauración de profilaxis con antibióticos, inmunizaciones específicas y orientación para los padres (Piel et al., 2020).

Se han puesto en marcha programas de tamizaje neonatal en diversos países de América y Europa, aunque en muchas áreas de bajos ingresos, estas iniciativas todavía son restringidas por limitaciones económicas y de infraestructura (WHO, 2021).

2.5.2 Métodos de Diagnóstico para hemoglobinopatías

En el laboratorio es comúnmente utilizado, se trata de un método de laboratorio muy empleado para identificar y caracterizar variantes de hemoglobina. Este procedimiento discrimina las hemoglobinas normales de las anormales según sus características de carga y tamaño, lo que facilita la identificación de variantes comunes como la hemoglobina S, C y E, además de talasemias (Khera et al., 2020).

2.5.2.1 Cromatografía Líquida de Alta Resolución

El HPLC se considera el estándar oro para el diagnóstico de hemoglobinopatías. Este procedimiento es muy sensible y específico, lo que permite la cuantificación exacta de las fracciones de hemoglobina que están presentes. Su relevancia es fundamental en la

identificación de portadores y situaciones complicadas de talasemia y mezclas de variantes (Khera et al., 2020).

2.5.2.2 Pruebas Moleculares

Las pruebas de biología molecular, tales como la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y la secuenciación genética, son técnicas sofisticadas para detectar mutaciones particulares en los genes de la globina. Estas metodologías son fundamentales en situaciones donde el diagnóstico no puede determinarse por procedimientos tradicionales, sobre todo en raras variantes de hemoglobina (Weatherall, 2018).

2.5.2.3 Frotis de Sangre Periférica

El frotis de sangre periférica es una técnica auxiliar que posibilita examinar la morfología de los glóbulos rojos. En la anemia de células falciformes, se pueden distinguir células con forma de hoz, mientras que en las talasemias se notan microcitosis y anisopoiquilocitosis (Piel et al., 2020).

2.5.2.4 Ensayos de Solubilidad y Prueba de drepanocitosis

En zonas de escasos recursos, la evaluación de solubilidad de la hemoglobina S y la prueba de drepanocitosis son técnicas rápidas y de bajo costo para identificar la hemoglobina S. No obstante, su sensibilidad es inferior en relación con técnicas más sofisticadas (Piel et al., 2020).

2.6 Impacto en la Salud Pública

Las hemoglobinopatías no solo influyen en el bienestar de quienes las sufren, sino que también conllevan consecuencias genéticas, familiares y sociales que afectan de manera notable a los sistemas de salud pública. Entender estos factores es fundamental para crear estrategias eficaces de prevención, diagnóstico y tratamiento (Modell et al., 2018).

2.6.1 Implicaciones Genéticas y Familiares

Los trastornos de la hemoglobina, como la anemia de células falciformes y la talasemia, son enfermedades hereditarias causadas por cambios en los genes responsables de la producción de hemoglobina. Estas mutaciones se heredan de forma autosómica recesiva, lo que significa que ambos padres deben ser portadores de la enfermedad para que su hijo la desarrolle. Este factor genético resalta la importancia de las pruebas de detección para identificar a

los portadores, especialmente para las parejas que desean tener hijos (Modell et al., 2018).

En el ámbito familiar, estas circunstancias pueden producir una carga emocional y económica considerable. Las familias se enfrentan a retos vinculados al control de los síntomas crónicos, la obtención de atención médica especializada y la necesidad de formación continua sobre la enfermedad. Asimismo, en diversas culturas, la detección de portadores puede provocar estigmatización social, lo que resalta la relevancia de programas de asesoría genética que sean culturalmente pertinentes (Weatherall, 2020).

2.6.2 Complicaciones Asociadas con las Hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías pueden provocar una variedad de complicaciones de salud, que abarcan:

- a. Infecciones recurrentes: Los pacientes que padecen anemia falciforme son especialmente vulnerables a infecciones severas por la disfunción del bazo. En zonas con escasos recursos, estas infecciones constituyen una causa significativa de mortalidad en la infancia (WHO, 2022).
- b. Crisis vasooclusivas: Estas crisis, típicas de la anemia falciforme, generan un dolor intenso, lesión de tejidos

e incluso problemas en el funcionamiento de los órganos (WHO, 2022).

- c. Problemas cardiovasculares: Las talasemias severas pueden provocar acumulación de hierro, lo que puede dar lugar a miocardiopatías y otras complicaciones en el corazón (Taher et al., 2021).
- d. Retrasos en el crecimiento y desarrollo: Estas circunstancias, si no se gestionan correctamente, impactan el crecimiento físico y mental, sobre todo en los niños (Taher et al., 2021).
- e. Las complicaciones afectan de manera directa a los sistemas de salud pública, ya que exigen hospitalizaciones continuas, transfusiones de sangre periódicas y tratamientos onerosos (Taher et al., 2021).

2.6.3 Importancia de la Educación y Concienciación

Las complicaciones influyen directamente en los sistemas de salud. La educación y la sensibilización son elementos clave para tratar las hemoglobinopatías a nivel poblacional. La ausencia de información acerca de estas enfermedades en las comunidades afectadas y entre los profesionales de salud provoca un diagnóstico tardío y un tratamiento inadecuado (Pandey et al., 2019).

La puesta en marcha de iniciativas educativas orientadas a la población en general puede contribuir a disminuir el estigma relacionado con estas condiciones y promover la participación en programas de detección y asesoramiento genético. Del mismo modo, la formación de los profesionales de la salud en la identificación y tratamiento de hemoglobinopatías es crucial para optimizar los resultados de los pacientes y disminuir la presión en los sistemas de salud (Origa et al., 2020).

2.7 Conocimientos, Actitudes y Percepciones sobre las hemoglobinopatías

El conocimiento, las creencias y las percepciones de las personas sobre las hemoglobinopatías son fundamentales para el diagnóstico temprano, el adecuado tratamiento y la mitigación del efecto en la familia y la comunidad en general. Examinar estos elementos brinda un fundamento firme para el desarrollo de enfoques educativos y campañas de sensibilización que eleven la calidad de vida de los pacientes y sus seres queridos (Carvalho et al., 2018).

2.7.1 Conocimientos sobre las hemoglobinopatías

Varios estudios han destacado una notable falta de conocimiento sobre las hemoglobinopatías, incluso en comunidades donde estas condiciones son muy comunes. Un estudio llevado a cabo en Brasil informó que menos del 30% de los participantes pudo identificar

adecuadamente los síntomas y las causas de la anemia falciforme, subrayando la necesidad de potenciar las iniciativas educativas (Carvalho et al., 2018).

La carencia de información acerca de estas enfermedades impacta de manera directa la búsqueda de atención médica y la participación en programas de detección precoz. Esto también se aplica a los profesionales de la salud, donde diversas investigaciones han indicado la urgencia de formación especializada para asegurar diagnósticos correctos y un manejo apropiado (Modell & Darlison, 2021).

2.7.2 Actitudes hacia las hemoglobinopatías

Las posturas frente a las hemoglobinopatías están condicionadas por aspectos culturales, sociales y económicos. En numerosas ocasiones, las percepciones desfavorables y el estigma relacionado con estas afecciones resultan en una negación del diagnóstico o en la ausencia de atención médica. En ciertos países, las parejas evitan someterse a pruebas genéticas por temor a la discriminación, lo que pone en peligro a las generaciones futuras (Weatherall, 2020).

No obstante, en áreas donde se han llevado a cabo campañas de sensibilización, se ha notado un cambio favorable en las

percepciones acerca de estas enfermedades. Por ejemplo, en naciones como Italia y Grecia, la implementación de programas de detección genética ha promovido una disposición más receptiva hacia el diagnóstico y la prevención (Cao et al., 2019).

2.7.3 Percepciones sobre las Hemoglobinopatías

Las creencias comunes acerca de las hemoglobinopatías a menudo están cargadas de confusiones. Algunos piensan que estas condiciones son contagiosas o vinculadas al estilo de vida, lo que puede demorar el diagnóstico y la terapia. En una investigación llevada a cabo en Nigeria, el 40% de los participantes consideraba que las hemoglobinopatías eran provocadas por una maldición o un castigo divino, lo que llevó a muchos a recurrir a métodos tradicionales en lugar de atención médica profesional (Adejumo et al., 2020).

2.7.4 Importancia de Abordar el Conocimiento, Actitudes y Percepciones

Comprender cómo las comunidades ven y responden a las hemoglobinopatías es crucial para crear estrategias de intervención efectivas. La puesta en marcha de programas educativos y la formación de los profesionales de salud no solo disminuyen las diferencias en el conocimiento, sino que también promueven

actitudes favorables hacia el diagnóstico y la terapia (Carvalho et al., 2018).

2.8 Antecedentes Familiares y su Relación con las Hemoglobinopatías

Los antecedentes familiares son cruciales para la comprensión, el diagnóstico y el tratamiento de las hemoglobinopatías. Estas condiciones, al tener un origen genético, se transmiten según patrones mendelianos que implican uno o ambos alelos del gen de la hemoglobina. Entender la historia familiar puede ofrecer datos importantes para reconocer portadores asintomáticos, estimar el riesgo de transmisión y diseñar estrategias de intervención (Weatherall, 2020).

2.8.1 La Herencia Genética y su Papel en las Hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías son el resultado de mutaciones o pérdidas en los genes que producen hemoglobina. Estas modificaciones se heredan de una generación a otra, típicamente siguiendo un patrón autosómico recesivo. Esto implica que, para que un individuo desarrolle una afección severa como la anemia falciforme o una talasemia mayor, es necesario que reciba una copia anómala del gen de cada uno de sus padres (Weatherall, 2020).

En el caso de los portadores, que tienen únicamente una copia del gen alterado, los síntomas suelen ser leves o inexistentes, lo que

complica su detección sin pruebas concretas. Los antecedentes familiares minuciosos son cruciales para hallar posibles portadores en la línea genética, sobre todo en áreas donde estas enfermedades son prevalentes (Cao et al., 2019).

2.8.2 Impacto de los Antecedentes Familiares en el Diagnóstico y la Prevención

Investigaciones han evidenciado que las familias que conocen casos anteriores de hemoglobinopatías tienen más posibilidades de involucrarse en programas de detección temprana y de hacer elecciones informadas sobre planificación familiar. En Italia y Grecia, los programas de detección neonatal y la asesoría genética han conseguido disminuir notablemente la frecuencia de estas enfermedades al identificar a parejas con un alto riesgo de pasar la condición a sus descendientes (Modell & Darlison, 2021).

No obstante, en numerosas comunidades, la ausencia de registros familiares minuciosos o la ignorancia sobre la situación en generaciones pasadas restringe el acceso a estos servicios. Esto resulta particularmente alarmante en naciones en desarrollo, donde los recursos para realizar diagnósticos son limitados (Adejumo et al., 2020).

2.8.3 El Estigma y su Influencia en el Reconocimiento de los Antecedentes Familiares

En diversas culturas, el vínculo de las hemoglobinopatías con elementos sociales o mitológicos ha llevado a que las familias encubran antecedentes ligados a estas condiciones. El estigma puede crear obstáculos importantes para la detección temprana de los portadores y para acceder a servicios de salud (Carvalho et al., 2018).

2.8.4 Herramientas para Evaluar los Antecedentes Familiares

El estudio genealógico y las pruebas de ADN son instrumentos fundamentales para trazar la historia familiar y identificar riesgos hereditarios. Investigaciones han indicado que la aplicación de tecnologías como la secuenciación genética de nueva generación (NGS, en inglés) facilita la identificación de variantes genéticas en familias con antecedentes incompletos o desconocidos (Weatherall, 2020).

Asimismo, la asesoría genética brinda a las familias la posibilidad de entender mejor las consecuencias de estas condiciones y de tomar decisiones fundamentadas sobre pruebas prenatales, tratamientos y alternativas reproductivas (Cao et al., 2019).

CAPITULO III

MARCO METODOLÓGICO

3.1 Tipo y diseño de estudio

Según Hernández Sampieri et al., (2019) el tipo y diseño de esta investigación es cuantitativa, experimental y transversal

- **Cuantitativa:** La investigación es cuantitativa porque se enfoca en la recolección de datos numéricos que permiten medir y analizar variables específicas, como la prevalencia de hemoglobinopatías, la distribución por edad, género, y conocimiento previo entre los participantes. Además, las respuestas obtenidas a través de las encuestas, como las percepciones sobre las hemoglobinopatías o los síntomas reportados, se pueden analizar estadísticamente para obtener resultados representativos.
- **Experimental:** Involucra la recolección de muestras biológicas (sangre) y su análisis mediante un método técnico y específico, como lo es la HPLC, para identificar variantes de hemoglobina. El uso de HPLC para analizar las muestras de los estudiantes permite observar y medir variables relacionadas con la prevalencia de hemoglobinopatías de manera controlada.
- **Transversal:** Porque se realiza en un solo momento en el tiempo, es decir, en el año 2024. El diseño transversal permite capturar datos de diferentes grupos de estudiantes en una sola instancia para observar la prevalencia de hemoglobinopatías y las percepciones relacionadas.

3.2 Fuente de la información

La fuente de información de esta investigación está basada en la población estudiantil de la Universidad Latina de Panamá, sede David, durante el año 2024. Los datos fueron recopilados mediante encuestas diseñadas para evaluar el nivel de conocimiento sobre hemoglobinopatías y a través de análisis de laboratorio realizados en muestras de sangre obtenidas de los participantes, los cuales permitirán identificar variantes de hemoglobina presentes en esta población.

3.3 Población

La población de estudio incluyó a 50 estudiantes matriculados en la Universidad Latina de Panamá, sede David, durante el mes de octubre del año 2024, que aceptaron participar voluntariamente en el estudio mediante análisis de laboratorio y encuestas de conocimiento.

3.4 Muestra

La muestra fue seleccionada a partir de la población estudiantil durante el año 2024. Los participantes fueron incluidos de manera voluntaria y al azar.

Las muestras biológicas se obtuvieron mediante extracción de sangre venosa para el análisis de variantes de hemoglobina mediante HPLC.

3.5 Tipo de muestra

- Sangre venosa

3.6 Variables

3.6.1 Variable independiente

Estas variables permiten analizar los factores que podrían influir en la prevalencia de hemoglobinopatías, así como en el conocimiento y percepción sobre estas condiciones entre la población estudiada.

- Edad: Esta variable podría influir en la prevalencia de hemoglobinopatías, dado que ciertas condiciones genéticas podrían manifestarse en diferentes etapas de la vida.
- Sexo: Clasificación de los participantes como hombres o mujeres. Algunas condiciones relacionadas con la sangre o hemoglobinas pueden tener diferencias sutiles en incidencia por sexo, aunque la mayoría de las hemoglobinopatías suelen ser autosómicas.
- Carrera o rol dentro de la universidad: Esta variable puede relacionarse con el conocimiento previo sobre hemoglobinopatías debido a la formación académica o el acceso a información.
- Conocimiento previo sobre hemoglobinopatías: Indica si los participantes tienen o no conocimiento previo sobre qué son las hemoglobinopatías, sus causas y sus implicaciones. Este factor

podría influir en la percepción de importancia de estas condiciones y en la disposición a realizarse pruebas.

- Antecedentes familiares de hemoglobinopatías: Determina si el participante tiene conocimiento de familiares que padezcan alguna hemoglobinopatía. Esto podría influir en la predisposición genética y la percepción del participante sobre la importancia de estas condiciones.
- Síntomas reportados en los últimos 6 meses: Incluye síntomas como fatiga, palidez, dificultad para respirar, dolor en las articulaciones, dolor abdominal, o ictericia. Estos síntomas podrían estar relacionados con hemoglobinopatías y servir como una base para identificar posibles casos.
- Interés en recibir información sobre hemoglobinopatías: Nivel de interés en obtener información sobre estas condiciones y sus implicaciones genéticas. Esto puede estar relacionado con el conocimiento general y la disposición a participar en programas de prevención o diagnóstico.
- Consulta médica previa por síntomas: Indica si el participante ha consultado a un médico por síntomas que podrían estar relacionados con hemoglobinopatías.
- Disposición a participar en servicios de tamizaje: Mide si los participantes estuvieran dispuestos a someterse a pruebas de

tamizaje ofrecidas en la universidad. Esta variable refleja el nivel de interés en la detección temprana y la prevención.

- Antecedentes personales sobre variantes de hemoglobina: Determina si el participante sabe si tiene alguna variante de hemoglobina detectada previamente.

3.6.2 Variable dependiente

Las variables dependientes son aquellas que se ven afectadas o influyen directamente por las variables independientes que mencionamos antes. Estas variables están relacionadas con los resultados y hallazgos que buscas medir en el estudio

- Prevalencia de hemoglobinopatías: Porcentaje de estudiantes que presentan variantes de hemoglobina identificadas mediante el análisis por HPLC. Este es el principal resultado de la investigación y se ve influido por factores como antecedentes familiares, edad, y otros.
- Nivel de conocimiento sobre hemoglobinopatías: Grado de comprensión que tienen los participantes sobre las hemoglobinopatías, sus causas, manifestaciones clínicas, y su impacto en la salud. Este conocimiento puede medirse a partir de las respuestas de las encuestas.

- Percepción sobre la importancia de las hemoglobinopatías: Opinión de los participantes sobre la relevancia de las hemoglobinopatías en la salud personal y familiar, así como su percepción de la necesidad de diagnóstico temprano y educación al respecto.
- Disposición a participar en programas de tamizaje: Porcentaje de participantes que estarían dispuestos a someterse a pruebas de tamizaje en la universidad para la detección de hemoglobinopatías.
- Relación de los síntomas con condiciones de la sangre: Determinación de cuántos participantes, de aquellos que reportaron síntomas en los últimos 6 meses, identificaron correctamente que estos podrían estar relacionados con condiciones sanguíneas o específicamente con hemoglobinopatías.
- Impacto percibido en la salud familiar: Nivel de importancia que los participantes atribuyen a la información sobre hemoglobinopatías en relación con la salud de sus familiares.
- Antecedentes familiares de hemoglobinopatías: Proporción de participantes que conocen antecedentes familiares de estas condiciones y cómo esta información se asocia con los niveles de preocupación o interés en el tema.

3.7 Recolección de la información

3.7.1 Métodos utilizados

- Encuestas estructuradas: Se diseñaron cuestionarios con preguntas cerradas y estructuradas para recolectar información sociodemográfica (edad, sexo, carrera), nivel de conocimiento sobre hemoglobinopatías, percepción sobre la importancia de su detección y diagnóstico, antecedentes familiares, síntomas experimentados, y disposición a participar en programas de tamizaje.
- Muestras biológicas: Se obtuvieron muestras de sangre venosa de los participantes para su posterior análisis en el laboratorio utilizando HPLC (Cromatografía Líquida de Alta Resolución) con el objetivo de identificar variantes de hemoglobina.

3.7.2 Procedimiento para la aplicación de las encuestas

Las encuestas se realizaron de manera presencial dentro del campus universitario. Los participantes completaron el cuestionario después de firmar un consentimiento informado que explicaba los objetivos del estudio y garantizaba la confidencialidad de la información.

3.7.3 Obtención de las muestras biológicas

- Uso de agujas estériles y tubos de recolección al vacío.
- Personal capacitado para la toma de muestra y manejo de los participantes.

- Conservación de las muestras en condiciones adecuadas (refrigeración) hasta su análisis.

3.7.4 Análisis de laboratorio

Las muestras de sangre se analizaron mediante **HPLC** para detectar variantes de hemoglobina y clasificar la presencia o ausencia de hemoglobinopatías en los participantes. Este método permite una alta precisión en la identificación de condiciones como anemia de células falciformes, talasemias y otras variantes hemoglobínicas.

3.7.5 Aspectos éticos

- Se garantizó la participación voluntaria de los estudiantes mediante la firma del consentimiento informado.
- Se mantuvo la confidencialidad de los datos recolectados y las muestras se utilizaron exclusivamente con fines de investigación.

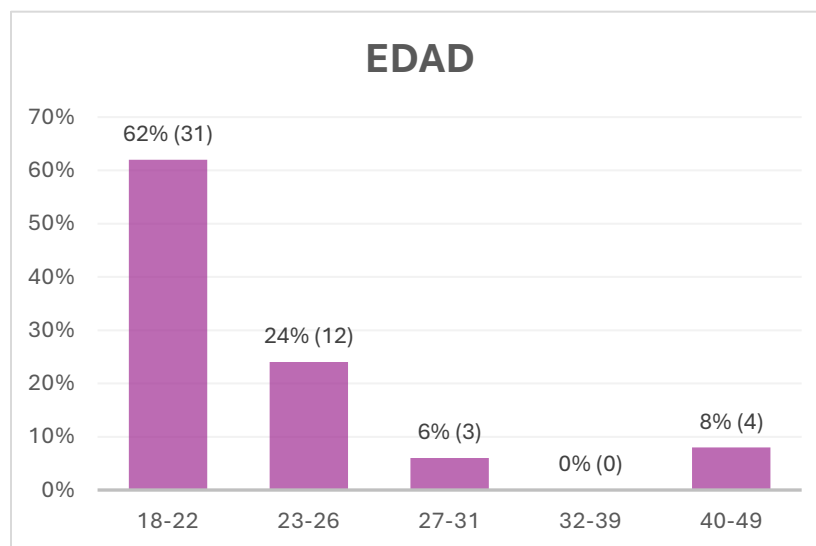
CAPÍTULO IV

ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS

4.1 Análisis e interpretación de datos recolectados en encuestas para el estudio de hemoglobinopatías realizadas a participantes.

Para el análisis de datos, se utilizó una muestra de 50 estudiantes, quienes participaron voluntariamente en el estudio y respondieron una serie de 15 preguntas relacionadas al conocimiento sobre las hemoglobinopatías. Los datos fueron procesados y analizados empleando métodos descriptivos para calcular las frecuencias y porcentajes. Además, se realizó un análisis comparativo para evaluar el nivel de conocimiento en relación con las características sociodemográficas de los participantes. Todas las etapas se realizaron garantizando la confidencialidad y el manejo ético de la información.

Gráfica 1. Porcentaje de acuerdo con la edad de pacientes atendidos, Universidad Latina, sede David 2024.

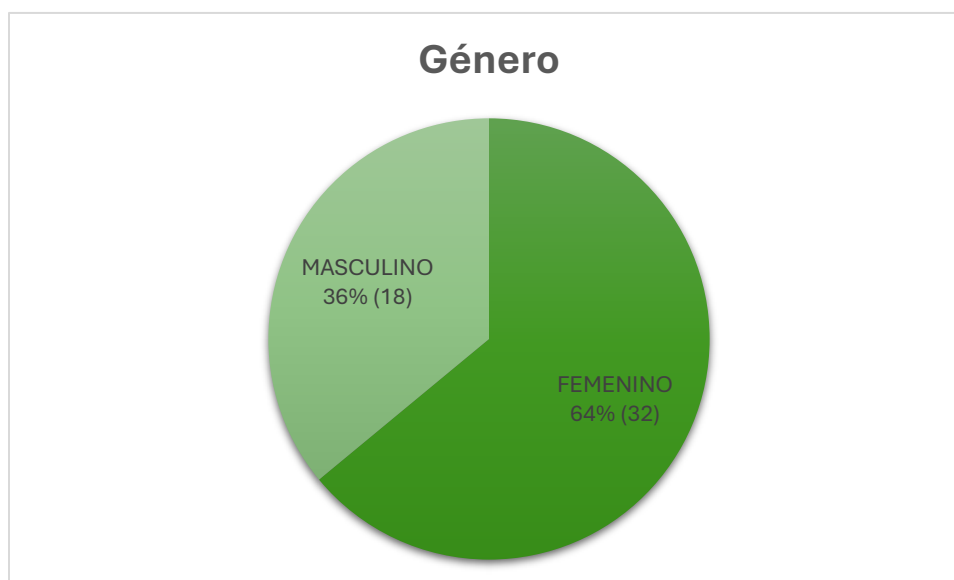


En la gráfica de distribución por edad, basada en una muestra de 50 personas, se observa que el 62% corresponde al rango de 18-22 años, lo que equivale a 31 personas.

El 24% pertenece al rango de 23-26 años, es decir, 12 personas. En el rango de 27-31 años se encuentra el 6%, correspondiente a 3 personas. No hubo participantes en el rango de 32-39 años, representando un 0%. Finalmente, el 8% de los participantes se encuentra en el rango de 40-49 años, lo que representa a 4 personas.

Estos datos evidencian una mayor concentración de individuos en los grupos de edad más jóvenes, especialmente entre 18 y 22 años. Comparando estos resultados con estudios similares, se observa un patrón consistente. Según un estudio publicado en 2019 por la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas (SEHOP), la enfermedad de células falciformes se manifiesta predominantemente en la infancia y adolescencia, con una alta prevalencia en individuos menores de 20 años. Este hallazgo coincide con la distribución observada en nuestra muestra, donde la mayoría de los participantes pertenecen a grupos etarios jóvenes.

Gráfica 2. Distribución por género de los participantes, Universidad Latina de Panamá, sede David (2024).



En la muestra estudiada, se observó una mayor representación de mujeres, quienes constituyeron el 64% del total de participantes, es decir, 32 personas, en contraste con los hombres, que representaron el 36%, equivalente a 18 personas

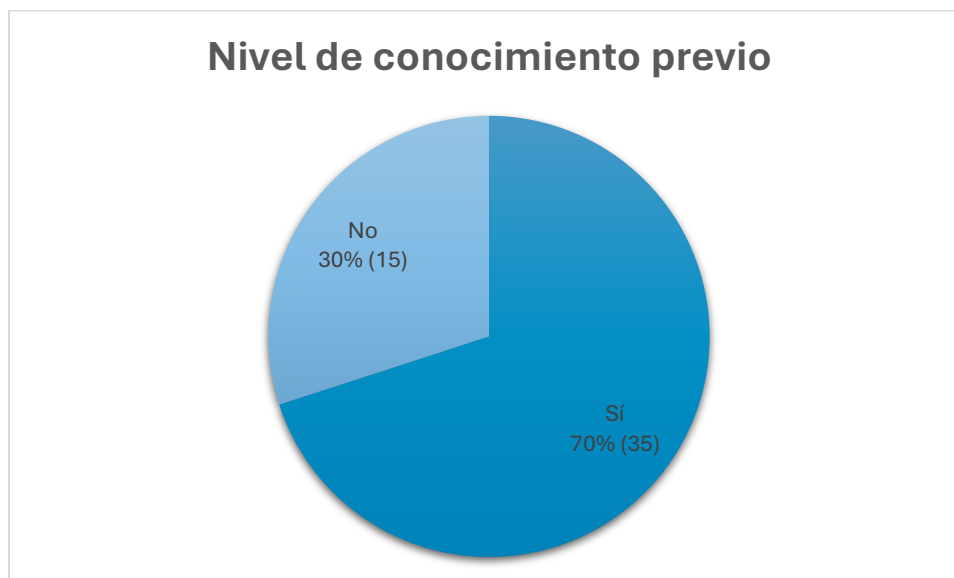
Esta distribución refleja una predominancia femenina, que podría estar relacionada con la mayor participación de mujeres en carreras de la salud o áreas afines, como lo es el contexto de este estudio. También podría ser indicativo de una mayor disposición de las mujeres a participar en investigaciones académicas, aunque este aspecto podría requerir mayor análisis en futuros estudios.

En cuanto a estudios previos, algunos estudios sobre la prevalencia de hemoglobinopatías en poblaciones diferentes pueden incluir distribuciones similares de género, ya que la proporción de hombres y mujeres puede variar dependiendo de la

población estudiada. La diferencia de prevalencia entre géneros en hemoglobinopatías no es necesariamente significativa en todas las investigaciones, pero los estudios genéticos podrían identificar ciertas tendencias según el contexto.

Según Rodríguez (2019), en un estudio en Costa Rica, se encontró que el 6% de las mujeres examinadas presentaban variantes de hemoglobina, siendo la hemoglobina S la más prevalente.

Gráfica 3. Porcentaje de participantes con conocimiento previo a las hemoglobinopatías



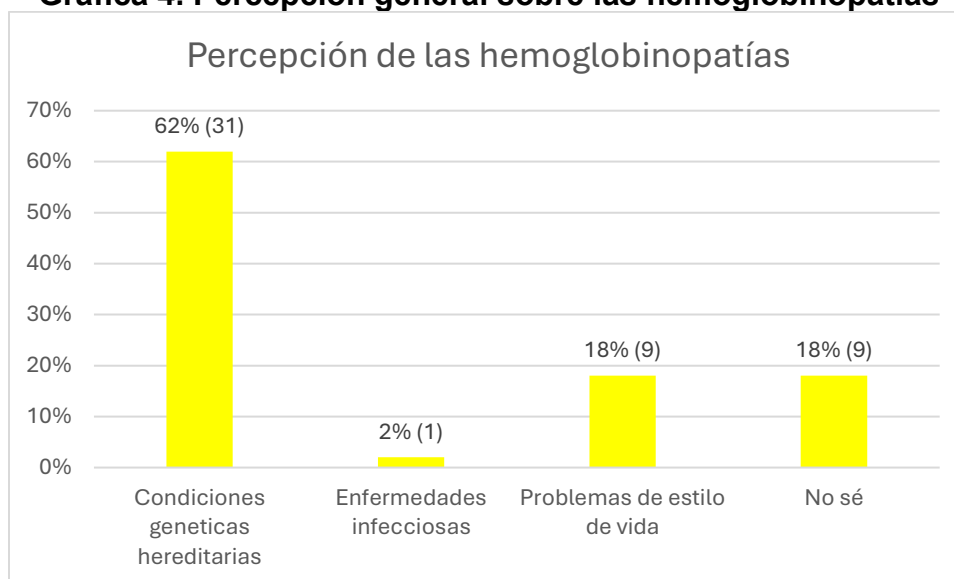
En la muestra analizada, el 70% de los participantes (35 personas) indicó que tenía conocimiento previo sobre las hemoglobinopatías, mientras que el 30% (15 personas) manifestó no tener conocimiento previo al respecto.

Este resultado destaca que, aunque una mayoría significativa posee algún grado de familiaridad con el tema, todavía existe una proporción considerable de personas (30%) que carece de conocimiento previo, lo cual puede ser relevante para diseñar estrategias educativas dirigidas a sensibilizar sobre estas condiciones genéticas.

Según Morales (2020), el nivel de conocimiento sobre hemoglobinopatías puede variar considerablemente según la población estudiada, y en muchos estudios de prevalencia, se observa que un porcentaje significativo de la población no tiene conciencia o información sobre estas condiciones, especialmente en poblaciones no seleccionadas

para pruebas genéticas o información sobre enfermedades heredadas. Esto puede ser indicativo de la necesidad de programas de educación y sensibilización.

Un estudio llevado a cabo en Chile resalta la relevancia de la detección temprana de hemoglobinopatías. Además, sugiere que es fundamental proporcionar más información y capacitación a médicos generales y pediatras para facilitar un diagnóstico más temprano (Morales, 2020).

Gráfica 4. Percepción general sobre las hemoglobinopatías

Al analizar las percepciones de los participantes acerca de las hemoglobinopatías, se encontró que la mayoría, un 62% (31 personas) reconocía correctamente que estas son condiciones genéticas hereditarias. Sin embargo, un 2% (1 persona) de los participantes pensaba erróneamente que se trataban de enfermedades infecciosas, mientras que un 18% (9 personas) las atribuía a problemas de estilo de vida, lo cual también es incorrecto. Por otro lado, un 18%, es decir, 9 personas, de los participantes indicó que no sabía qué eran las hemoglobinopatías, lo que refleja una falta de conocimiento sobre estas condiciones en un segmento de la muestra.

Estos resultados subrayan la necesidad de campañas educativas que aborden los conceptos básicos de las hemoglobinopatías, no solo para aumentar el nivel de conocimiento general, sino también para corregir percepciones erróneas que podrían impactar en la comprensión de su naturaleza genética y las implicaciones familiares asociadas.

Según la Organización Mundial de la Salud (2016), ha señalado que las hemoglobinopatías, como la talasemia y la anemia drepanocítica, son trastornos hereditarios que afectan a una proporción significativa de la población mundial. La OMS enfatiza la necesidad de programas de educación y concienciación para reducir la incidencia y mejorar el manejo de estas enfermedades.

Estos estudios resaltan la necesidad de programas educativos y de concienciación para mejorar el conocimiento sobre las hemoglobinopatías en la población general, lo que podría conducir a una detección más temprana y a un manejo más efectivo de estas condiciones.

Gráfica 5. Conocimiento del impacto de las hemoglobinopatías en la salud

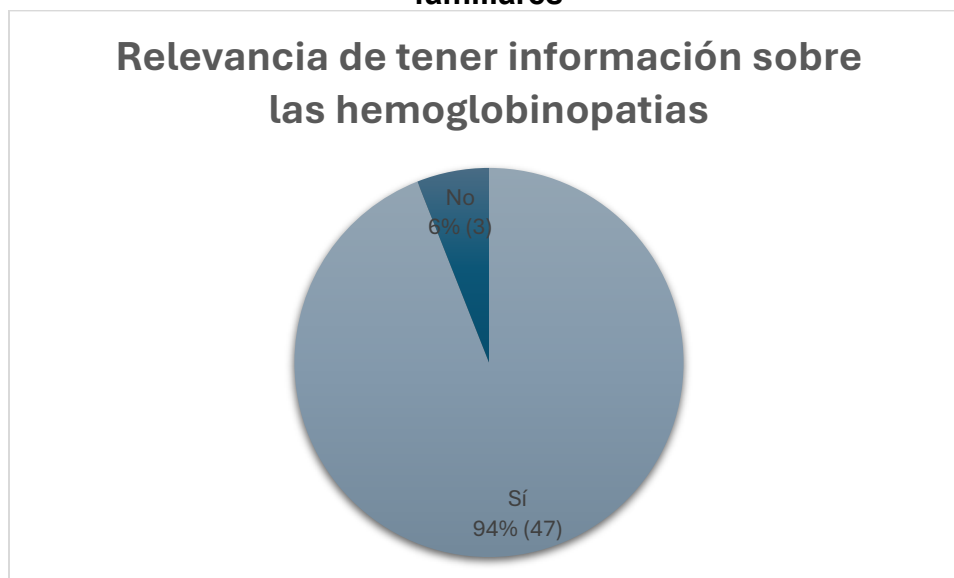
En cuanto al conocimiento sobre el impacto de las hemoglobinopatías en la salud, el 60% (30 personas) de los participantes indicó que sí sabían que estas condiciones podían tener un efecto sobre la salud. Sin embargo, un 40%, es decir, 20 personas, de los encuestados manifestó no estar seguro acerca de esta relación.

Este resultado pone de manifiesto que, aunque una mayoría reconoce la importancia de las hemoglobinopatías en términos de salud, existe una proporción significativa de participantes con dudas al respecto. Esto podría indicar una falta de información clara o una necesidad de mayor profundización en el tema, especialmente en el contexto educativo.

Estos hallazgos sugieren la relevancia de promover actividades informativas que resalten los efectos de las hemoglobinopatías y su impacto en la calidad de vida, de manera que se logre reducir la incertidumbre entre los participantes.

Según la Fundación Humans (2022), publicó el documento "Humanización de la atención a la persona con drepanocitosis". Este informe destaca el desconocimiento generalizado de la enfermedad tanto en la sociedad como entre los profesionales de la salud, lo que conlleva diagnósticos tardíos y una atención médica inadecuada para muchos afectados. Además, se subraya la necesidad de implementar acciones que promuevan el conocimiento, la detección y el manejo adecuado de la drepanocitosis, enfatizando la importancia de un enfoque humanizado en la atención sanitaria.

Gráfica 6. Relevancia de la información sobre hemoglobinopatías para la salud de familiares



La gran mayoría de los participantes, un 94% (47 personas), consideró que contar con información sobre hemoglobinopatías es relevante para la salud de sus familiares, destacando una percepción clara de la importancia de estas condiciones en el contexto familiar y genético.

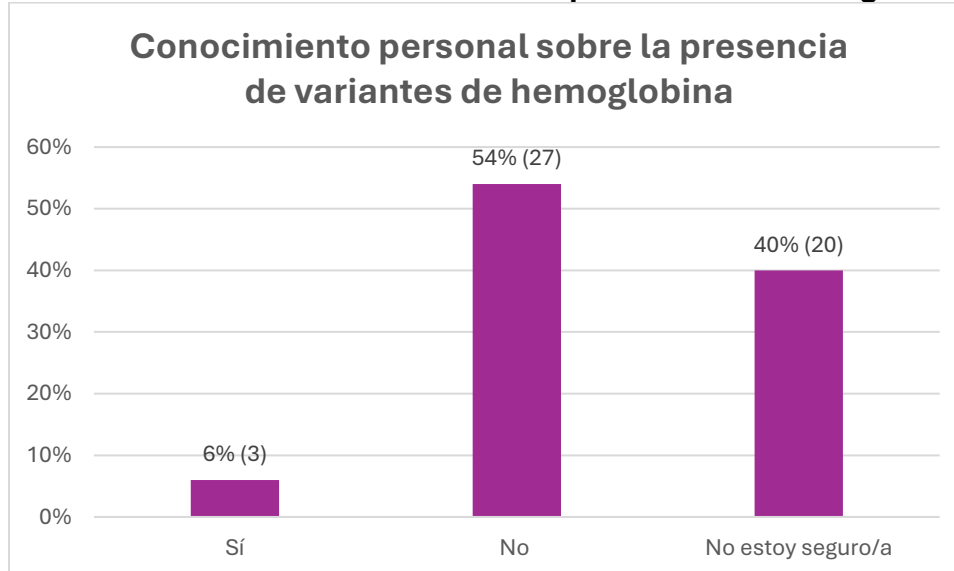
En contraste, un 6% (3 personas) de los encuestados expresó que no creía que esta información fuera relevante, lo cual podría estar relacionado con una falta de conocimiento sobre las implicaciones hereditarias de las hemoglobinopatías.

Estos resultados subrayan la necesidad de continuar educando a la población sobre el impacto de las hemoglobinopatías, no solo en la salud individual, sino también en la

planificación familiar y la prevención de futuras complicaciones genéticas en las siguientes generaciones.

La percepción pública sobre la importancia de estar informado acerca de las hemoglobinopatías es fundamental para la detección temprana y el manejo adecuado de estas enfermedades. Un estudio realizado en Lanzarote, España, analizó la prevalencia de hemoglobinopatías en 2,436 mujeres gestantes y destacó la necesidad de programas de detección y asesoramiento genético, especialmente en poblaciones con alta incidencia de estas condiciones

Según Chung (2024), el 72% de las personas a las que se les presentó la propuesta para participar en este estudio respondieron de manera afirmativa. Asimismo, la mayoría de los participantes, concretamente un 90,6%, estuvieron de acuerdo en incluir trastornos del neurodesarrollo de forma opcional.

Gráfica 7. Conocimiento individual sobre la presencia de hemoglobinopatías.

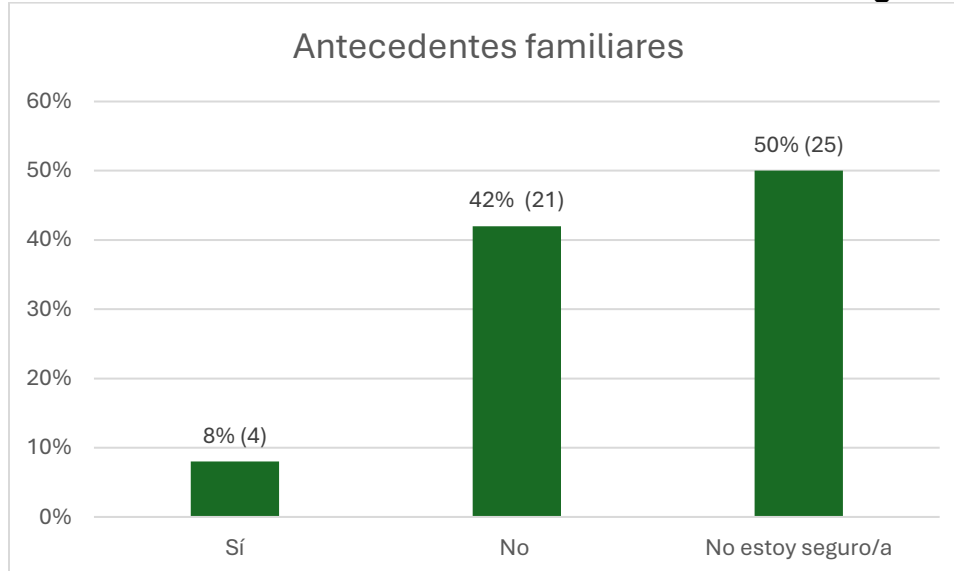
En la encuesta realizada, solo un 6% (3 personas) de los participantes indicó que sabía que tenía alguna variante de hemoglobina, mientras que un 54% (27 personas) afirmó que no tenía variantes conocidas. Sin embargo, un 40% (20 personas) manifestó no estar seguro sobre esta condición.

Este resultado resalta un nivel significativo de incertidumbre entre los participantes, ya que casi la mitad de ellos desconoce si presenta alguna variante de hemoglobina. Esto podría reflejar la falta de acceso a pruebas específicas o el limitado conocimiento sobre la importancia de identificar estas condiciones genéticas.

Estos datos sugieren la relevancia de fomentar la realización de pruebas diagnósticas y campañas informativas que permitan a la población universitaria conocer su estado genético y tomar decisiones informadas relacionadas con su salud y la de sus familias.

Según Adewoyin (2015), en su investigación realizada en regiones de África subsahariana mostró que menos del 10% de los participantes sabía con certeza si tenía variantes de hemoglobina, lo que dificultaba la planificación familiar y el manejo preventivo de enfermedades relacionadas.

Este artículo destaca el conocimiento limitado que las personas tienen sobre las hemoglobinopatías, incluyendo la anemia de células falciformes, y aborda la necesidad de programas educativos para mejorar la detección y el manejo de estas condiciones.

Gráfica 8. Conocimiento sobre antecedentes familiares de hemoglobinopatías

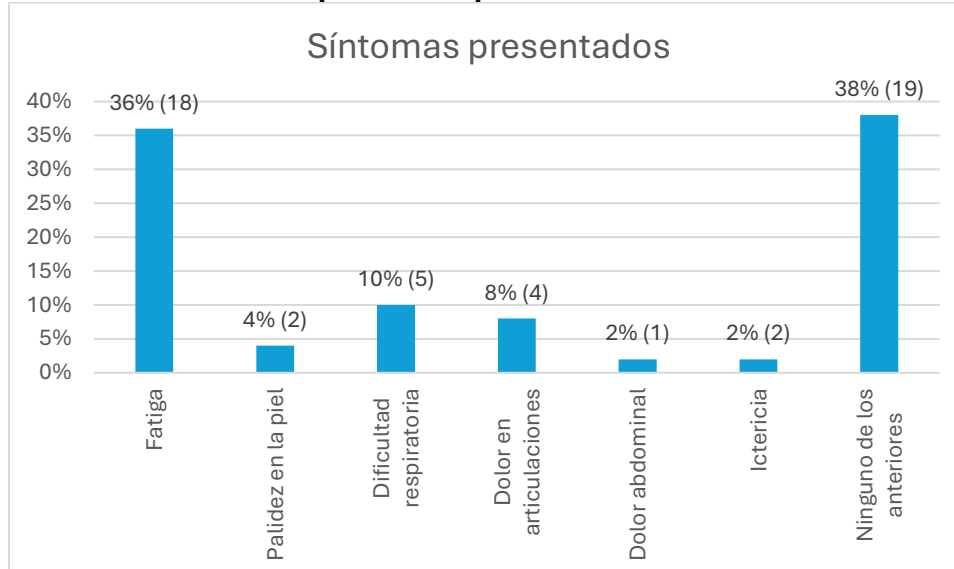
Con relación a los antecedentes familiares de hemoglobinopatías, solo un 8% (4 personas) de los participantes indicó que sí tenía antecedentes familiares de estas condiciones. Por otro lado, el 42%, es decir, 21 personas manifestaron que no tenía antecedentes familiares, mientras que un 50% (25 personas) expresó no estar seguro sobre la existencia de tales antecedentes.

Este resultado refleja una considerable incertidumbre acerca de los antecedentes familiares en la muestra estudiada, lo que podría indicar falta de conocimiento o desconocimiento sobre el historial médico familiar en relación con las hemoglobinopatías.

La alta proporción de participantes que no está segura podría sugerir la necesidad de mayor educación sobre la importancia de conocer y comunicar este tipo de antecedentes familiares para el diagnóstico temprano y la prevención de enfermedades genéticas.

Según Gonzales (2014), en su estudio realizado en España sobre la repercusión clínica de la alfa-talasemia encontró que el 22% de los pacientes tenían antecedentes familiares de esta condición.

Estos resultados sugieren que, en comparación con la población española estudiada, el conocimiento sobre antecedentes familiares de hemoglobinopatías es menor en la muestra actual, lo que podría indicar una falta de conciencia o acceso limitado a información genética en esta población.

Gráfica 9. Síntomas que han experimentado los últimos 6 meses

En cuanto a los síntomas reportados en los últimos 6 meses, el 36% (18 personas) de los participantes indicó haber experimentado fatiga, uno de los síntomas más comunes asociados a las hemoglobinopatías. Otros síntomas, como palidez en la piel y mucosas, fueron mencionados por un 4% (2 personas), mientras que un 10% (5 personas) reportó dificultad para respirar.

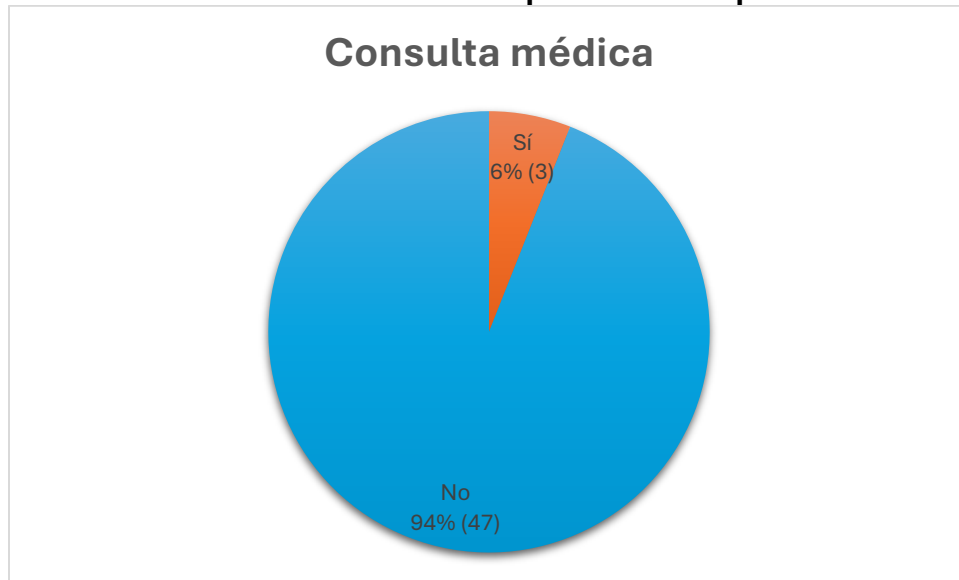
Además, el 8% (4 personas) de los participantes señaló haber sufrido dolor en las articulaciones o en los huesos, y un 2% (1 persona) experimentó dolor abdominal. El 2% (1 persona) también reportó haber tenido ictericia, un síntoma característico de ciertas hemoglobinopatías.

Sin embargo, el 38% (19 personas) de los participantes afirmó no haber experimentado ningún síntoma en los últimos 6 meses.

Estos resultados reflejan la diversidad de síntomas que pueden presentarse en personas con hemoglobinopatías, y destacan la importancia de estar atento a señales que podrían indicar la presencia de estas condiciones. Además, la presencia de síntomas como la fatiga y dificultad para respirar, comunes en estas enfermedades, subraya la necesidad de realizar diagnósticos adecuados y oportunos para evitar complicaciones graves.

Según Osunkwo (2020), en su estudio realizado en el Reino Unido sobre la anemia falciforme identificó que el 40% de los pacientes reportaron fatiga como el síntoma predominante, seguido por dolor óseo (35%) y dificultad respiratoria (20%). Estos datos son comparables a los obtenidos en este análisis, aunque las frecuencias varían ligeramente, lo que podría atribuirse a diferencias en las poblaciones estudiadas o la severidad de las condiciones diagnosticadas.

Gráfica 10. Consultas médicas por síntomas presentados



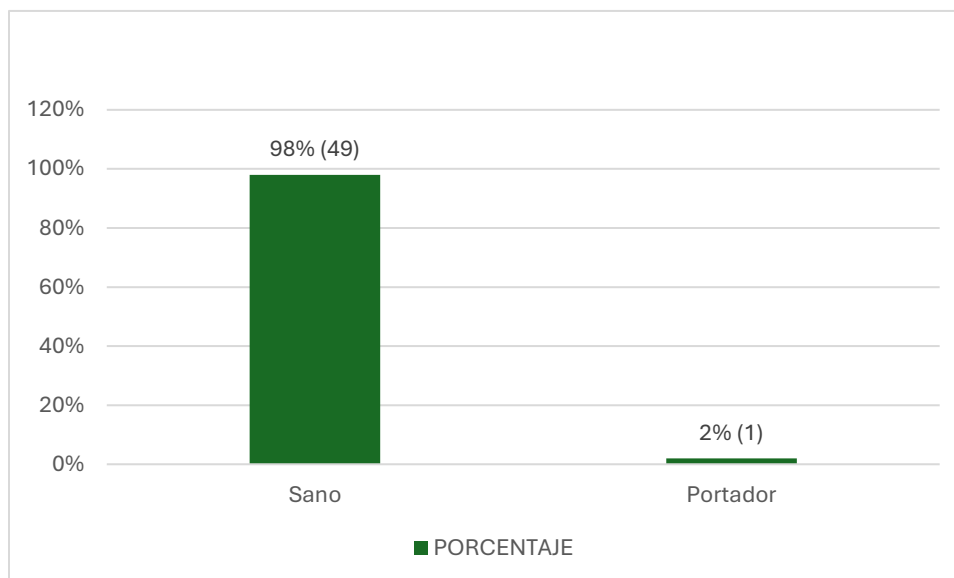
En cuanto a la consulta médica por los síntomas presentados, un 94% (47 personas) de los participantes indicó que no ha consultado a un médico por los síntomas mencionados, como fatiga, dificultad para respirar, o dolor en articulaciones. Solo un 6% (3 personas) afirmó haber consultado a un médico debido a estos síntomas.

Este resultado podría indicar una falta de conciencia o de gravedad percibida sobre los síntomas por parte de la mayoría de los participantes. La falta de consulta médica puede reflejar la tendencia a subestimar la importancia de estos síntomas, o la falta de acceso a atención médica. Además, puede resaltar la necesidad de promover la consulta temprana con profesionales de la salud para evitar complicaciones graves, especialmente en casos de hemoglobinopatías.

Según Ballas (2018), en un estudio realizado en Estados Unidos sobre anemia de células falciformes encontró que aproximadamente el 80% de los pacientes con síntomas leves

a moderados no buscan atención médica inmediata, mientras que solo un 20% acude a consulta médica por síntomas severos. Esto muestra una tendencia global hacia la subestimación o la normalización de los síntomas relacionados con las hemoglobinopatías.

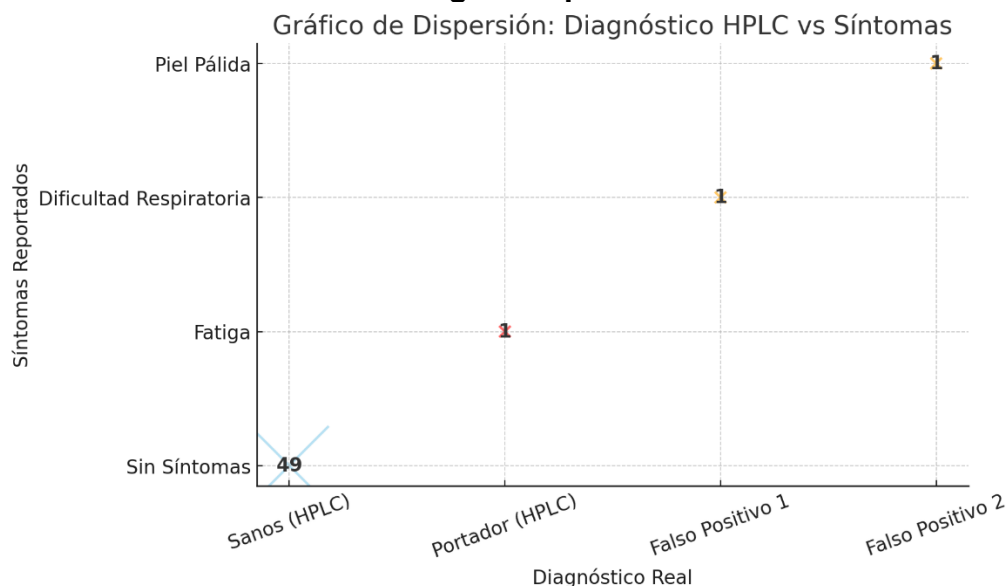
Gráfica 11. Análisis e interpretación de datos recolectados en resultados de laboratorio para el estudio de hemoglobinopatías realizadas a participantes.



La gran mayoría de los participantes (98%) no presenta alteraciones relacionadas con hemoglobinopatías, lo que indica una baja prevalencia de variantes en esta muestra específica. Sin embargo, la identificación de un caso de portador de anemia falciforme (2%) resalta la importancia de los exámenes genéticos para identificar portadores asintomáticos, quienes pueden transmitir la condición a su descendencia.

Según Adorno (2017), en su estudio realizado en Brasil, se encontró que aproximadamente el 4% de la población general era portadora de variantes relacionadas con hemoglobinopatías, incluidas la anemia falciforme y la talasemia. Esto indica que la prevalencia en la muestra estudiada es menor que la reportada en países con mayor diversidad genética y población de alto riesgo.

Grafica 12. Correlación entre diagnóstico por HPLC y percepción sobre hemoglobinopatías



El gráfico de dispersión ilustra la relación entre el diagnóstico obtenido mediante HPLC y los síntomas reportados por los participantes en los últimos seis meses. Se observa que:

- 49 estudiantes fueron diagnosticados como sanos.
- 1 estudiante, identificado como portador de anemia falciforme, indicó haber experimentado fatiga, un síntoma común en personas con hemoglobinopatías.
- 2 estudiantes reportaron tener una hemoglobinopatía en la encuesta, pero sus resultados por HPLC fueron normales (falsos positivos). Ambos presentaron síntomas inespecíficos:
 - 1 estudiante refirió dificultad respiratoria.
 - 1 estudiante mencionó palidez en la piel y mucosas.

Este análisis resalta la discrepancia entre la percepción de los síntomas y los resultados del diagnóstico confirmatorio, lo que subraya la importancia de realizar pruebas específicas como el HPLC para una evaluación precisa de las hemoglobinopatías.

CAPÍTULO V

CONSIDERACIONES FINALES

5.1 CONCLUSIONES

- De las 50 personas evaluadas mediante análisis de HPLC, se identificó que 49 estudiantes no presentaban alteraciones significativas en la hemoglobina, mientras que una persona fue identificada como portadora del rasgo de anemia falciforme (genotipo AS). Esto sugiere una baja prevalencia de hemoglobinopatías en la población estudiada, aunque destaca la importancia de continuar con estudios poblacionales más amplios para confirmar estos hallazgos.
- Los resultados de las encuestas indicaron que un porcentaje considerable de los participantes no tenía conocimientos sólidos sobre las hemoglobinopatías: el 30% desconocía totalmente el tema y el 40% no estaba seguro sobre el impacto de estas condiciones en la salud. Sin embargo, un 70% reconoció que las hemoglobinopatías son condiciones genéticas hereditarias, lo que evidencia una mezcla de información parcial y lagunas en el conocimiento.
- A pesar de que el 36% reportó fatiga y otros síntomas asociados, como dificultad para respirar (10%) y dolor articular (8%), el 94% no consultó a un médico por estas afecciones. Esto sugiere una baja percepción de la importancia de estos síntomas como posibles indicadores de condiciones subyacentes, incluida la posibilidad de hemoglobinopatías.
- Un 94% de los participantes reconoció la importancia de tener información sobre las hemoglobinopatías, destacando una clara disposición para adquirir conocimientos. Este hallazgo subraya la necesidad de implementar campañas educativas que aborden no solo el conocimiento general, sino también las implicaciones genéticas y familiares de estas condiciones.

- El estudio evidenció que un 8% de los encuestados conocía antecedentes familiares de hemoglobinopatías, mientras que un 50% no estaba seguro. Esto refuerza la relevancia de realizar un análisis detallado de los antecedentes familiares y de incluir la consejería genética como parte de los servicios de salud, especialmente en áreas con poblaciones en riesgo.
- El análisis de la correlación entre los síntomas reportados y los resultados del HPLC evidencia que la percepción de los participantes no siempre coincide con el diagnóstico real. Aunque un estudiante con anemia falciforme experimentó fatiga, otros dos estudiantes que creían tener una hemoglobinopatía presentaron síntomas inespecíficos (dificultad respiratoria y palidez), sin que el HPLC confirmara una alteración en su hemoglobina.

Estos hallazgos subrayan la importancia de utilizar métodos diagnósticos precisos, como el HPLC, para la identificación de hemoglobinopatías, ya que los síntomas por sí solos pueden ser inespecíficos y atribuibles a otras condiciones de salud. Además, reflejan la necesidad de mejorar la educación sobre estas enfermedades para evitar percepciones erróneas y fomentar un mejor conocimiento entre la población estudiantil.

5.2 RECOMENDACIONES

- Fortalecer los programas de tamizaje neonatal y prenatal para la detección temprana de hemoglobinopatías, permitiendo intervenciones oportunas que prevengan complicaciones graves.
- Facilitar el acceso a pruebas diagnósticas y consejería genética en hospitales y centros de salud, especialmente para familias con antecedentes de hemoglobinopatías.
- Capacitar al personal de salud en la identificación, manejo y orientación de pacientes con hemoglobinopatías, garantizando un enfoque integral y actualizado.
- Desarrollar estrategias de educación comunitaria enfocadas en la población en edad reproductiva, resaltando la importancia de la detección temprana y el control médico ante síntomas como fatiga crónica o dolor articular.
- Promover la educación en enfermedades genéticas a través de charlas, seminarios y material informativo que refuercen la importancia de la detección y prevención de hemoglobinopatías.
- Fomentar la participación en campañas de salud donde los estudiantes puedan acceder a pruebas de detección gratuitas y recibir orientación sobre su perfil genético.
- Integrar la consejería genética en la formación de estudiantes de ciencias de la salud, brindándoles herramientas para educar a la población y apoyar el diagnóstico temprano.

- Implementar programas de concienciación sobre enfermedades genéticas mediante actividades académicas y extracurriculares que ayuden a los estudiantes a comprender su impacto en la salud pública.
- Fomentar la investigación en hemoglobinopatías, impulsando proyectos que aporten datos sobre la prevalencia en la población estudiantil y contribuyan a la generación de nuevo conocimiento.
- Establecer alianzas con instituciones de salud para facilitar el acceso de los estudiantes a pruebas de tamizaje y servicios de consejería genética.
- Incluir temas de genética y enfermedades hereditarias en la formación académica, garantizando que los futuros profesionales de la salud estén mejor preparados para abordar estos temas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Adejumo, A. O., et al. (2020). Public perception and awareness of sickle cell disease in a developing country. *African Journal of Reproductive Health*, 24(2), 92-99. <https://doi.org/10.29063/ajrh2020/v24i2.8>
- Adorno, E. V., et al. (2017). Hemoglobinopathies in Brazil: Prevalence and management strategies. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, 39(3), 222–229. Recuperado de <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1516848417300914>.
- Álvarez Castillo, V. (2023). *Actualidad de las hemoglobinopatías en América Latina y el Caribe*. Repositorio de la Universidad de Costa Rica. Repositorio SIBDI-UCR. Recuperado de <https://repositorio.sibdi.ucr.ac.cr/items/0cbab74d-b180-4aa0-8bed-eca39a1cf062>
- Ballas, S. K., et al. (2018). Management of sickle cell disease symptoms in adults: Prevalence of emergency department visits and its implications. *American Journal of Hematology*, 93(6), 772–780. Recuperado de <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajh.25094>.
- Cao, A., & Galanello, R. (2019). Beta-thalassemia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), 11. Recuperado de: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-5-11>.
- Carvalho, B. S., et al. (2018). Knowledge and awareness of sickle cell disease in Brazil: Implications for health education and screening programs. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, 40(4), 276-282. <https://doi.org/10.1016/j.bjhh.2018.02.006>

- Charache, S., et al. (2017). Hydroxyurea and sickle cell disease: Effects of treatment on clinical outcomes. *Journal of Clinical Investigation*, 120(10), 3808-3816. <https://doi.org/10.1172/JCI60563>.
- Congreso Nacional de Genética Humana. (2024). *Caracterización epidemiológica de hemoglobinopatías en México, 2017-2024*. Página del Congreso Nacional de Genética Humana. AMGH. Recuperado de <https://www.amgh.org.mx/>
- El País. (2024, 24 de octubre). La secuenciación genética permite identificar decenas de enfermedades tratables en recién nacidos que escapan al cribado actual. *El País*. Recuperado de <https://elpais.com/salud-y-bienestar/2024-10-24/la-secuenciacion-genetica-permite-identificar-decenas-de-enfermedades-tratables-en-recien-nacidos-que-escapan-al-cribado-actual.html>.
- Feng, L., & Ross, R. (2018). Pathophysiology of sickle cell disease and its impact on the function of the cardiovascular system. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, 5(50), 1-9. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2018.00050>.
- Galanello, R., & Origa, R. (2019). Beta-thalassemia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), 11. Recuperado de: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-5-11>.
- González, J. M., et al. (2014). Repercusión clínica de la alfa-talasemia en nuestro medio. Impacto de la inmigración. *Anales de Pediatría*, 81(6), 374-379. Recuperado de: <https://www.analesdepediatria.org/es-repercusion->

[clinica-alfa-talasemia-nuestro-medio--articulo-resumen-S1695403314005074?utm_source=chatgpt.com](https://www.researchgate.net/publication/358140050/figure/fig/1/figure-fig1/16195403314005074?utm_source=chatgpt.com)

- Grosse, S. D., Odame, I., Atrash, H. K., Amendah, D. D., Piel, F. B., & Williams, T. N. (2020). Sickle cell disease in Africa: A neglected cause of early childhood mortality. *American Journal of Preventive Medicine*, 41(6), 515-521. Recuperado de: [https://www.ajpmonline.org/article/S0749-3797\(20\)30587-6/fulltext](https://www.ajpmonline.org/article/S0749-3797(20)30587-6/fulltext).
- Guerra, R. E., & Martínez, J. D. (2022). Challenges in the diagnosis and management of hemoglobinopathies in Panama. *Panama Medical Journal*, 58(3), 112-118. Disponible en: <https://www.medpanama.org>.
- Khera, R., et al. (2020). Advances in the laboratory diagnosis of hemoglobinopathies. *Journal of Clinical Pathology*, 73(7), 379-389. <https://doi.org/10.1136/jclinpath-2019-206123>.
- Kwiatkowski, J., et al. (2018). Iron overload in thalassemia: Pathophysiology and management. *Expert Review of Hematology*, 11(5), 341-353. <https://doi.org/10.1080/17474086.2018.1461027>.
- Modell, B., & Darlison, M. (2020). Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. *Bulletin of the World Health Organization*, 88(6), 480-487. Recuperado de: <https://www.who.int/bulletin/volumes/88/6/10-082370/en/>.
- Modell, B., & Darlison, M. (2020). Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. *Bulletin of the World Health*

Organization, 88(6), 480-487. Recuperado de <https://www.who.int/bulletin/volumes/88/6/10-082370/en/>.

- Morales, L., Soto, A., & González, F. (2020). Detección de hemoglobinopatías en una población chilena: importancia del diagnóstico temprano. *Revista Chilena de Pediatría*, 91(4), 568-574. Recuperado de https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062020000400568&script=sci_arttext.
- Organización Mundial de la Salud (OMS). (2006). *Informe sobre la salud en el mundo 2006: La salud en el mundo 2006: Desafíos de la salud pública y el financiamiento* (p. 22). Organización Mundial de la Salud. Recuperado de https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/eb118/b118_5-sp.pdf.
- Osunkwo, I., Andemariam, B., Minniti, C. P., et al. (2020). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and chronic complications: A cross-sectional study in the United Kingdom. *British Journal of Haematology*, 190(4), 600-608. Recuperado de <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/bjh.16591>.
- Panamerican Health Organization (PAHO). (2020). Sickle cell disease in the Americas: Epidemiological considerations. Recuperado de: <https://www.paho.org/en>.
- Pandey, P., et al. (2019). Community awareness, attitudes, and perceptions towards sickle cell disease and screening programs. *Journal of Community Health*, 44(3), 512-520. <https://doi.org/10.1007/s10900-019-00663-6>.

- Pesquisa Nacional de Saúde. (2015). *Prevalencia de hemoglobinopatías en la población brasileña*. SciELO Public Health. Recuperado de <https://www.scielosp.org/article/rbepid/2019.v22suppl2/E190007.SUPL.2/en/>
- Piel, F. B., & Steinberg, M. H. (2018). Sick cell disease. *New England Journal of Medicine*, 379(3), 392-402. <https://doi.org/10.1056/NEJMr1713651>.
- Platt, O. S. (2017). Sick cell anemia and other hemoglobinopathies. *Lancet*, 389(10061), 1001-1013. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(16\)30337-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)30337-3).
- Porter, J. B., & Howells, D. (2017). Iron overload and chelation therapy in patients with thalassemia. *Hematology/Oncology Clinics of North America*, 31(3), 343-355. <https://doi.org/10.1016/j.hoc.2017.01.001>.
- Rodríguez, M., & Rodríguez, A. (2019). Detección de variantes de hemoglobina en pacientes examinados por hemoglobina A1c en la Clínica de Filadelfia, Guanacaste, Costa Rica. *Revista Costarricense de Ciencias Médicas*, 40(4), 160-165. Recuperado de https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?pid=S0001-60022019000400160&script=sci_arttext.
- Ruiz, L. E., et al. (2021). Genetic variants of hemoglobin in Afro-descendant populations in Panama. *Journal of Hematology Research*, 9(4), 312-320. <https://doi.org/10.1155/2021/4569231>.
- Silva, W. A., et al. (2020). Prevalence of sickle cell disease and hemoglobinopathies in Brazil. *Brazilian Journal of Medical and Biological Research*, 53(2), 1-10. <https://doi.org/10.1590/1414-431X20205029>.

- Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas (SEHOP). (2019). *Guía SEHOP - Enfermedad de células falciformes*. Recuperado de <https://www.sehop.org/wp-content/uploads/2019/03/Gu%C3%ADa-SEHOP-Falciforme-2019.pdf>
- Steinberg, M. H., McCarthy, W. F., Castro, O., Ballas, S. K., & Kutlar, A. (2017). The risks and benefits of long-term use of hydroxyurea in sickle cell anemia: A 17.5-year follow-up. *American Journal of Hematology*, 92(8), 937-945. Recuperado de: <https://ashpublications.org/blood/article/129/24/3296/36380>.
- Taher, A. T., Musallam, K. M., & Cappellini, M. D. (2021). Beta-thalassemias. *The New England Journal of Medicine*, 384(8), 727-743. <https://doi.org/10.1056/NEJMra2021838>.
- Weatherall, D. J. (2018). The inherited disorders of hemoglobin: An increasingly neglected global health burden. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1452(1), 1-10. Recuperado de: <https://nyaspubs.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/nyas.13875>.
- Weatherall, D. J., & Clegg, J. B. (2017). *The Thalassemia Syndromes* (6th ed.). Wiley-Blackwell.
- Williams, T. N., et al. (2019). Human adaptation to malaria: The role of hemoglobinopathies. *Nature Reviews Genetics*, 20(5), 278-291. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41576-019-0083-4>.
- World Health Organization (WHO). (2020). Sickle cell disease: A strategy for the WHO African Region. Recuperado de:

<https://www.afro.who.int/publications/sickle-cell-disease-strategy-who-african-region>

ANEXOS



UNIVERSIDAD
LATINA de Panamá
UNIVERSITY OF PANAMA

AUTORIZACIÓN DE TEMAS DE PROYECTO FINAL DE GRADUACIÓN

Yo, **Damneeth Gabriela Montes Ramírez**, con cédula de identidad No. **4-804-2331**, en este semestre **noveno** comparezco respetuosamente ante las autoridades académicas, para solicitar la aprobación por parte de la Universidad del Tema de mi Trabajo de Graduación para optar por el título de **Licenciatura en Tecnología Médica**.

1. TEMA:

Prevalencia de hemoglobinopatías en estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, 2024.

1.1. Problemas a Investigar:

¿Cuál es la frecuencia de variantes de hemoglobina entre la población estudiantil de la Universidad Latina de Panamá, sede David?

¿Cuál es el nivel de conocimiento entre los estudiantes sobre las hemoglobinopatías?

¿Cuáles son las implicaciones genéticas y familiares de las hemoglobinopatías?

1.2. Razones por la que escoge este tema:

Las hemoglobinopatías, son trastornos genéticos significativos que afectan a una proporción considerable de la población mundial. Conocer la prevalencia de hemoglobinopatías entre los estudiantes puede llevar a la implementación de programas de salud específicos dentro de la universidad, como campañas de concienciación, pruebas de detección y apoyo psicológico y médico para los estudiantes afectados. Esto no solo mejora la salud de los estudiantes, sino que también crea un ambiente universitario más informado y sensibilizado.

La detección temprana y el manejo adecuado de las hemoglobinopatías pueden prevenir complicaciones graves y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. Este estudio puede servir como base para la creación de programas educativos dentro de la universidad, aumentando la conciencia sobre la importancia de la genética y la herencia en la salud.

En Panamá, la información sobre la prevalencia de hemoglobinopatías es limitada. Realizar este estudio en la Universidad Latina de Panamá, sede David, ofrece una oportunidad única para llenar este vacío de conocimiento y contribuir al entendimiento de la distribución de estas enfermedades en el país.

La elección de este tema no solo aborda un problema de salud importante y poco estudiado en el contexto local, sino que también tiene el potencial de generar beneficios significativos tanto para la comunidad universitaria como para la sociedad en general.

2. OBJETIVOS:

2.1. Objetivo general:

Identificar la presencia de hemoglobinopatías en los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, 2024.

2.2. Objetivos específicos:

- o Clasificar las variantes de hemoglobina que estén presentes en estudiantes de la Universidad Latina de Panamá.
- o Analizar la influencia de factores ambientales en la prevalencia de hemoglobinopatías entre los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá.
- o Evaluar el nivel de conocimiento y percepción sobre hemoglobinopatías entre los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá.

3. APORTES:

Proveer datos actualizados sobre la prevalencia de hemoglobinopatías en la población estudiantil de la Universidad Latina de Panamá, sede David, lo que puede ser fundamental para planificar intervenciones de salud pública y educativa.

Analizar las barreras para el acceso a pruebas de detección y servicios de salud, y proponer soluciones para mejorar la equidad en el acceso a estos servicios.

A continuación puede sugerir el Director para el desarrollo de la investigación. Pero no es definitivo, ya que las autoridades académicas evaluarán su recomendación y luego le informará oficialmente.

Director recomendado:

Daniel H. Fontes
Firma del Director

Rosa María Guerra

Sherry L. P. M.

Firma del Profesor de Proyecto Final de Graduación

Rosa María Guerra

Firma del Director recomendado

PARA USO EXCLUSIVO DE LA UNIVERSIDAD

El tema está:	Director Asignado: _____
Aprobado ☐	Aprobado por el Decano de la Facultad: _____
Denegado ☐	
Fecha _____	
OBSERVACIONES: _____	

Nota: Los estudiantes que realizarán investigaciones de la empresa o institución en la cual laboran, tendrán que adjuntar a esta solicitud una carta que indique la aprobación por parte de su jefe inmediato, en la cual autoriza que el alumno realice la misma.



DAMNETH MONTES 4-804-2331.pdf

 Universidad Autónoma de Chiriquí

Detalles del documento

Identificador de la entrega

tmoid::20156422180046

Fecha de entrega

20 ene 2025, 1:42 p.m. GMT-5

Fecha de descarga

20 ene 2025, 1:49 p.m. GMT-5

Nombre de archivo

DAMNETH MONTES 4-804-2331.pdf

Tamaño de archivo

614.6 KB

97 Páginas

14,915 Palabras

91,140 Caracteres



9% Similitud general

El total combinado de todas las coincidencias, incluidas las fuentes superpuestas, para ca...

Filtrado desde el informe

- Bibliografía
- Texto citado
- Texto mencionado
- Coincidencias menores (menos de 8 palabras)

Fuentes principales

- 8%  Fuentes de Internet
- 1%  Publicaciones
- 5%  Trabajos entregados (trabajos del estudiante)

Marcas de integridad

N.º de alertas de integridad para revisión

No se han detectado manipulaciones de texto sospechosas.

Los algoritmos de nuestro sistema analizan un documento en profundidad para buscar inconsistencias que permitirían distinguirlo de una entrega normal. Si advertimos algo extraño, lo marcamos como una alerta para que pueda revisarlo.

Una marca de alerta no es necesariamente un indicador de problemas. Sin embargo, recomendamos que preste atención y la revise.

15 de febrero de 2025

Señores
Facultad de Ciencias de la Salud Dr. William C. Gorgas
Universidad Latina de Panamá

Respetados señores:

Certifico que he realizado una exhaustiva revisión y corrección del proyecto final de graduación titulado **Prevalencia de hemoglobinopatias en estudiantes de la Universidad Latina de Panamá, sede David, 2024**, presentado por **Damneth G. Montes R.** con C.I.P. 4-804-2331; dicha corrección se llevó a cabo de acuerdo con los estándares lingüísticos y gramaticales establecidos, así como con las Normas Apa.

Durante el proceso de corrección, se han identificado y corregido errores ortográficos, gramaticales y de puntuación, con el fin de mejorar la claridad, coherencia y precisión del contenido. Asimismo, se han realizado ajustes para garantizar la consistencia en el estilo y la estructura del documento.

Además de la corrección de errores superficiales, se han realizado sugerencias para mejorar la fluidez del texto y la organización de las ideas, con el objetivo de facilitar la comprensión y el impacto del mensaje que se desea comunicar.

Atentamente,



Magister **Ada Chávez**
 Registro 08005





CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo, _____, con cédula de identidad personal _____, manifiesto que he recibido y comprendido la información proporcionada sobre los proyectos de investigaciones titulados:

1. "Prevalencia de hemoglobinopatías en estudiantes de la universidad Latina, sede de David 2024."
2. "La apolipoproteína B como nueva herramienta para el diagnóstico temprano de la hiperlipidemia."
3. "Evaluación de la cistatina C como marcador temprano de disfunción renal en estudiantes de la universidad Latina de Panamá, sede David, 2024."
4. "Creatinina y Nitrógeno de Urea Sérica relacionado con la Tasa de filtración Glomerular como marcador predictivo de insuficiencia renal aguda en los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá sede de David en el año 2024."
5. "Determinación de anticuerpos IgG para *Toxoplasma gondii* en estudiantes de Tecnología Médica de la Universidad Latina, sede de David, 2024."

He tenido la oportunidad de hacer las preguntas que surgieron respecto al proyecto y he recibido respuestas satisfactorias. Entiendo que mi participación en este estudio es completamente voluntaria. Presto mi libre y voluntario consentimiento para participar en los proyectos antes mencionados. Además, he sido informado de que mis datos personales serán tratados confidencialmente y protegidos según lo estipulado por el comité de bioética correspondiente. Se me ha informado que la muestra a obtener será a través de una punción venosa para la obtención de sangre, la cual será tomada en un tubo de hematología (EDTA) y tres tubos de química con gel (tubos amarillos).

Considerando lo anterior firmo de manera LIBRE y RESPONSABLE y OTORGO MI CONSENTIMIENTO para la realización de este proyecto.

Firma

Encuesta para el Estudio de Hemoglobinopatías en Estudiantes

Instrucciones: Responde a las siguientes preguntas seleccionando la opción que mejor describa tu situación o conocimiento.

1. Datos Demográficos

1. Edad: ____
2. Sexo:
☐ Femenino
☐ Masculino
3. Carrera que estudia: _____

2. Conocimiento sobre Hemoglobinopatías

4. ¿Has escuchado previamente el término "hemoglobinopatías"?
☐ Sí
☐ No
5. Si tu respuesta fue "Sí", ¿qué tan bien crees conocer el tema?
☐ Muy bien
☐ Bien
☐ Regular
☐ Poco
6. ¿Consideras que las hemoglobinopatías son:
☐ Condiciones genéticas hereditarias
☐ Enfermedades infecciosas
☐ Problemas de estilo de vida
☐ No sé
7. ¿Sabes si alguna variante de hemoglobina puede tener efectos en la salud?
☐ Sí

- ☐ No
- ☐ No estoy seguro/a

3. Percepciones y Actitudes

8. ¿Consideras importante la detección temprana de hemoglobinopatías en personas jóvenes?
- ☐ Muy importante
 - ☐ Importante
 - ☐ Poco importante
 - ☐ No es importante
9. ¿Crees que tener información sobre hemoglobinopatías podría ser relevante para la salud de familiares?
- ☐ Sí
 - ☐ No

4. Antecedentes Personales y Familiares

10. ¿Sabes si tienes alguna variante de hemoglobina?
- ☐ Sí
 - ☐ No
 - ☐ No estoy seguro/a
11. ¿Hay antecedentes de hemoglobinopatías en tu familia?
- ☐ Sí
 - ☐ No
 - ☐ No estoy seguro/a

5. Interés en Información y Seguimiento

12. ¿Te gustaría recibir más información sobre las hemoglobinopatías y sus implicaciones genéticas?
- ☐ Sí

☐ No

13. Si se ofrecieran servicios de tamizaje para hemoglobinopatías en la universidad, ¿te interesaría participar?

☐ Sí

☐ No

6. Síntomas Relacionados

14. ¿Has experimentado alguno de los siguientes síntomas en los últimos 6 meses? (Marca todos los que apliquen)

☐ Fatiga o cansancio constante

☐ Palidez en la piel o mucosas

☐ Dificultad para respirar durante actividades leves

☐ Dolor en las articulaciones o en los huesos

☐ Episodios frecuentes de dolor abdominal

☐ Coloración amarillenta en los ojos o piel (ictericia)

☐ Ninguno de los anteriores

15. ¿Has consultado a un médico por alguno de estos síntomas?

☐ Sí

☐ No

16. En caso de haber tenido alguno de estos síntomas, ¿fue determinado si estaban relacionados con una condición de la sangre?

☐ Sí

☐ No

☐ No se determinó

CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo, _____, con cédula de identidad personal _____, manifiesto que he recibido y comprendido la información proporcionada sobre los proyectos de investigaciones titulados:

1. "Prevalencia de hemoglobinopatías en estudiantes de la universidad Latina, sede de David 2024."
2. "La apolipoproteína B como nueva herramienta para el diagnóstico temprano de la hiperlipidemia."
3. "Evaluación de la cistatina C como marcador temprano de disfunción renal en estudiantes de la universidad Latina de Panamá, sede David, 2024."
4. "Creatinina y Nitrógeno de Urea Sérica relacionado con la Tasa de filtración Glomerular como marcador predictivo de insuficiencia renal aguda en los estudiantes de la Universidad Latina de Panamá sede de David en el año 2024."
5. "Determinación de anticuerpos IgG para *Toxoplasma gondii* en estudiantes de Tecnología Médica de la Universidad Latina, sede de David, 2024."

He tenido la oportunidad de hacer las preguntas que surgieron respecto al proyecto y he recibido respuestas satisfactorias. Entiendo que mi participación en este estudio es completamente voluntaria. Presto mi libre y voluntario consentimiento para participar en los proyectos antes mencionados. Además, he sido informado de que mis datos personales serán tratados confidencialmente y protegidos según lo estipulado por el comité de bioética correspondiente. Se me ha informado que la muestra a obtener será a través de una punción venosa para la obtención de sangre, la cual será tomada en un tubo de hematología (EDTA) y tres tubos de química con gel (tubos amarillos).

Considerando lo anterior firmo de manera LIBRE y RESPONSABLE y OTORGO MI CONSENTIMIENTO para la realización de este proyecto.

Firma

