

G E N E T I C A

LOS GENOTIPOS $S^U S^U$ Y $S^U s^U$
EN COSTA RICA

Marín Rojas Rafael A.*

ABSTRACT

Eight persons, fenotipically homozygotes for S or s, were ayudied to search for the potential presence of th S^U variant, this study was made because their mothers have not transmited to them a factor that they apparently owned in a homozygote from. The scoring studies with anti S, anti s and anti U antisera demonstrated the presence of the S^U variant in three of eight cases with the $SS^U Uu$ genotype and in five with a $SS^U Uu$ genotype.

INTRODUCCION

El sistema MN fue descubierto en 1927 por Landsteiner y Levine cuando inmunizaron conejos con eritrocitos humanos. El sistema se expandió en 1947 y 1951 con el hallazgo del anti S y anti s y sus respectivos

antígenos. En 1953 Wiener y colaboradores describieron un antígeno de alta incidencia al cual llamaron U. Un año después Greenwalt y colaboradores encontraron que las células que carecían del antígeno U también lo eran para los antígenos S y s estableciéndose así su relación genética. A este gen se le llamó S^U y es más frecuente en negros que en otras razas. Sin embargo no en todos los casos que está presente el S^U está ausente el antígeno U. (1,3,9,10). La presencia de esta variante en Costa Rica y las frecuencias de todo el sistema en el país, ya han sido descritas (4,5). Este gen puede tener importancia médica ya que en la eventualidad de heredarse de forma homocigota se producirá un anti U que reaccionará con la casi totalidad de la población,

haciendo casi imposible el encontrar una sangre compatible (1). Por otra parte tiene importancia médico-legal ya que en su presencia puede inducir a errores en los casos de paternidad discutida (4,6,7).

MATERIALES Y METODOS

Se analizaron ocho sangres, de cinco niños y sus tres madres, ya que existía aparente incompatibilidad genética, entre aquellos y estas, en el sistema S-s. Se utilizó suero anti S, anti s y anti U mediante la técnica de coombs indirecto y de dosificación o "scoring" (1,9). mediante la cual se prueban las células incógnitas y controles conocidos, con diluciones seriadas de los respectivos anticuerpos.

* Departamento de Microbiología e Inmunología, Facultad de Microbiología, Universidad de Costa Rica.

A la lectura final se le asigna el siguiente porcentaje: a 4 + = 12, a 3 = 10, a 2 + = 8, a 1 + = 5, a débil + = 2 y negativo - 0. Para los sueros anti S y anti s utilizamos diluciones hasta 1/64 y para anti U hasta 1/32.

RESULTADOS

Los análisis realizados nos permitió establecer la presencia del gene S^u en las ocho personas estudiadas. En cinco de los casos el genotipo corresponde a $S^u s U_u$ y en tres de ellos a $S^u S U_u$. En el cuadro 1 podemos apreciar el puntaje final o "score" promedio de las muestras y los controles analizados. Nótese que existe una clara diferencia de puntaje entre las células que tienen una y dos dosis de los genes S, s y U.

DISCUSION

La variante S^u es característica de la raza negra y su presencia en Costa Rica nos pone de manifiesto la mezcla racial de nuestra población, aunque no debe descartarse su presencia en caucásicos (1,2,8,10). Dado su baja frecuencia en el país y que todos los casos encontrados son de carácter heterocigoto, su importancia médica en nuestro medio es casi nula ya que la formación de un anti U requiere un estado homocigoto. No obstante su importancia médico-legal si es clara ya que puede inducir a una falsa exclusión de paternidad (6,7). En estos casos su presencia en estado heterocigoto es más problemática puesto que el gen alelo: S o s la encubren en una aparente homocigoti-

CUADRO 1

DOSIFICACION DE LOS ANTIGENOS S, s Y U
EN LAS MUESTRAS Y CONTROLES

ERITROCITOS	anti S	anti s	anti U
$S^u s U_u$	26	xx	25
$S s U_u$	26	xx	29
$S S U_u$	44	xx	39
$S^u s U_u$	xx	30	25
$S s U_u$	xx	32	39
$s s U_u$	xx	46	39

idad de los mismos. Por ello, cualquier exclusión de segundo grado debe ser corroborada con una dosificación (1,4).

RESUMEN

Se estudian ocho personas, aparentemente homocigotas para S o s, en busca de la posible variante S^u en ellas, debido a que sus madres no habían transmitido a sus hijos un factor que fenotípicamente poseían en forma homocigota. Los estudios de dosificación genética ("scoring") con sueros anti S, Anti s y anti U nos demostró la presencia de la variante S^u , en un genotipo $S S^u U_u$, en tres de los casos y en uno $S^u s U_u$ en cinco de las ocho personas.

BIBLIOGRAFIA

- 1) American Association of Blood Banks. Technical Manual. J.B. Lippincott Company, Philadelphia, USA, 8ed., 1981; 146-148, 201-203.
- 2) Hoehstra, A.S.- s- U- Phenotype in South African Negroes. Vox Sang. 1975; 214-216.
- 3) Linares, J. Inmunohematología y Transfusión. Principios y Procedimientos. Editorial Cromotip CA, Caracas, Venezuela.

1986; 29-31, 125-126.

4) Marín-Rojas, R.A. Hallazgo de variante S^u en Costa Rica. Rev. Judicial, 1985; 33: 149-150.

5) Marín-Rojas, R.A. León-Sánchez. A.R. Distribución de los genotipos y fenotipos del sistema MNSs en Costa Rica. Rev. Cos. cien. Méd. 1997; 17 (4): en prensa.

6) Morel, P.A. The Erythrocyte Blood Groups in Questions of Paternity. IN: Paternity Testing, American Association of Blood Banks, Louisiana USA. 1978: 27-29.

7) Schlaphoff, T.E., Reavis, S.C., Rosseau, J., Creemers, P.C. and du-Toit, E.D. The value of variable number of tandem-repeat polymorphisms in cases of disputed paternity not resolved by convencional marks; two case reports. Transfusion. 1993; 33(9): 751-753.

8) Sondag-Thull, D. S- s- U- Phenotype in Caucasian Family. Ex. Clin. Immunogenet. 1986; 3(4): 181-186.

9) Telen, M.J. Red Cell Antigens. IN: Scientific Basis of Transfusion Medicine: Implications for Clinical Practice. W.B. Saunders Company, Philadelphia USA. 1994; 203-211.

10) Wilkinson, S.L. The MNSs Blood Group System. IN: Textbook of Blood Banking and Transfusion Medicine. W.B. Saunders Company, Philadelphia USA, 1995; 121-130.