



**13° CONGRESO COLOMBIANO &  
19° CONGRESO IBEROAMERICANO DE  
BANCOS DE SANGRE, MEDICINA  
TRANSFUSIONAL Y TERAPIA CELULAR**

—  **CONECTADOS CON EL PACIENTE**  —

Octubre 31 a Noviembre 3 del 2024  
Bogotá Colombia, Hotel Sheraton

# Uso de Recursos en Resolución de Casos en Inmunohematología

Dra. María Antonieta Núñez Ahumada MSc PhD

Supervisora Banco de Sangre Clínica Santa María, Santiago, Chile

Directora Postítulo en Inmunohematología Avanzada

Universidad Diego Portales, Santiago, Chile

# El Poder de las Técnicas

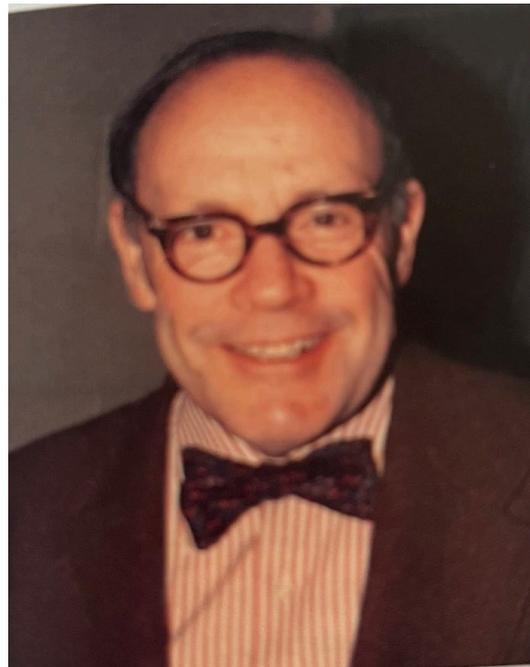
El progreso en ciencia depende de nuevas técnicas, nuevos descubrimientos y nuevas ideas, probablemente en ese orden.



- Sydney Brenner

# “La Revolución Coombs”

Un pequeño paso para un hombre, un gran salto para la humanidad.



Professor Robert Royston  
Amos (Robin) Coombs

- Neil Armstrong

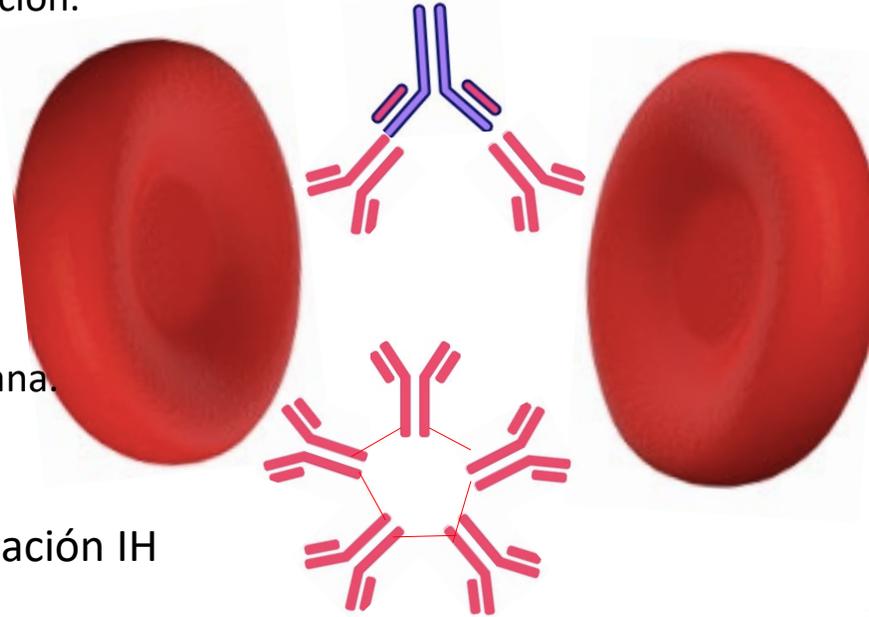


# Métodos Serológicos

La sensibilidad del método seleccionado determina si los anticuerpos o antígenos débiles son detectados o no.

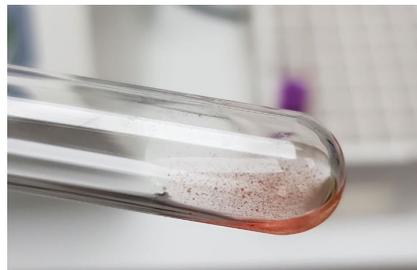
## Factores que afectan la reacción

- 🔴 Temperatura y tiempo de incubación.
- 🔴 Fuerza iónica y pH del medio de suspensión.
- 🔴 Concentración Ag/Ac.
- 🔴 Nº de sitios de Ags en la membrana.
- 🔴 Afinidad anticuerpo/antígeno.



## Principales técnicas en la investigación IH

- 🔴 Fenotipificación.
- 🔴 Enzimas proteolíticas/Agentes químicos.
- 🔴 Adsorción y elución.
- 🔴 Paneles ampliados y RhD-.
- 🔴 Neutralización.



## Cuándo utilizar

- 🔴 Evanescencia
- 🔴 Anticuerpos en formación.
- 🔴 Discrepancia en las técnicas.
- 🔴 Múltiples anticuerpos.
- 🔴 Autoanticuerpos.
- 🔴 Ac monoclonales.
- 🔴 Otros.



# Recurso N° 1

Conocimiento

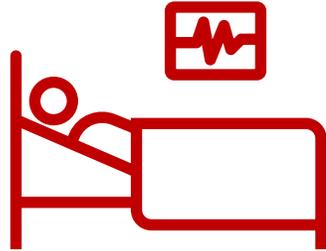


Paciente

Grupos  
Sanguíneos

Historial IH,  
Clínico

# Paciente



## 1. Revisar historial transfusiones e Inmuno hematológico.

- GR transfundidos antes o después de 3 meses, otros hemocomponentes.
- PC, PAD o PAI.
- Observaciones realizadas por otros profesionales.
- Consultar otros antecedentes en otras Clínicas u Hospitales.

## 2. Revisar historia clínica.

- Diagnóstico de base. Edad.
- Tratamiento y **Medicamentos**
- Etnia o ascendencia: Revisar apellidos. Ver fenotipo o apariencia del paciente (afro, europeo, asiático o amerindio), nacionalidad, padres, abuelos, y si es de una etnia o pueblo amerindio.

- Toma de muestra

## Pueden interferir en la Identificación:

- Hipergamaglobulinemia.
- Hipogamaglobulinemia.
- Anticuerpos monoclonales.
- Tratamiento experimental.
- Inmunoglobulina IV, otros productos derivados de plasma humano

# Recurso N° 2

Isotipo IgG

IgG

IgM

Temperatura de Reacción

**Crioaglutinina**

**Amplio Rango Térmico**

**37° C**

**Otra: 18°C**



Trabajar a 37°C

# “Herramientas simples, grandes descubrimientos”

Tabella 1. Betreffend das Blut sechs anscheinend ge-  
nunder Männer.  
Sera

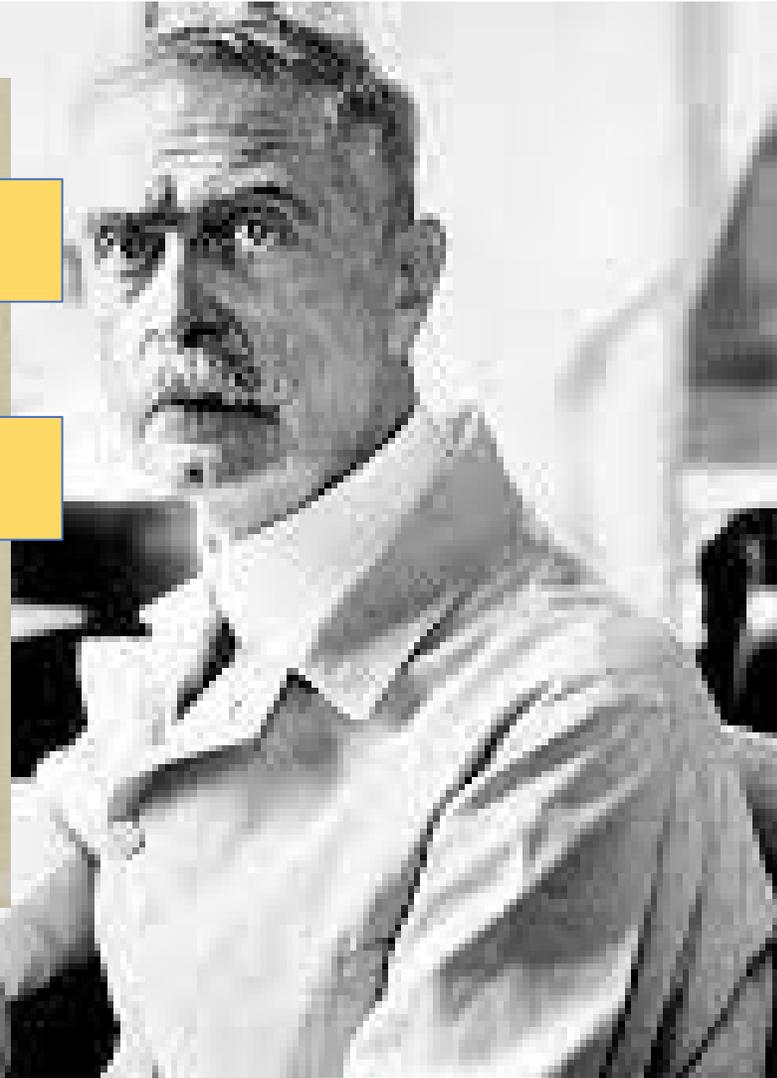
Dr. St.	+	+	+	+	-
Dr. Plecn.	-	+	+	-	-
Dr. Sturl.	-	-	-	-	-
Dr. Erdb.	-	-	-	-	-
Zar.	-	-	-	-	-
Landst.	-	+	+	+	-

Blutkörperchen von:

Dr. St.	Dr. Plecn.	Dr. Sturl.	Dr. Erdb.	Zar.	Landst.
---------	------------	------------	-----------	------	---------

Serotecas

Hematecas



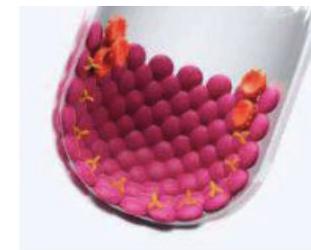
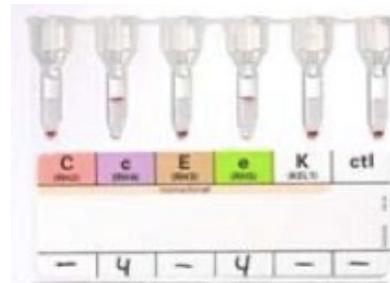
# Fenotipificación



El sistema inmune no forma anticuerpos contra antígenos propios.



Conocer el fenotipo permite saber que especificidades de Ac podemos esperar.



Está limitado a las especificidades de antígenos para los que existen antisueros

# Enzimas Proteolíticas



- El tratamiento de los GR con enzimas proteolíticas produce:
  - Aumento de la reactividad de los anticuerpos contra los Ags:  
**Rh, P, I, Kidd, Lewis y otros.**
  - Destruye o debilita otros antígenos especialmente los de los sistemas **Duffy y MNS.**



Antígenos que generalmente se desnaturalizan

M, N, S, Fy<sup>a</sup>, Fy<sup>b</sup>, Yt<sup>a</sup>, Ch, Rg, Mi<sup>a</sup>, JMH, algunos Ge, In<sup>b</sup>

# Tratamiento con Reactivos Thiol



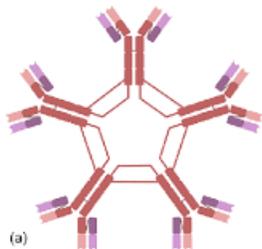
## Antígenos



Los reactivos sulfhidrilo:

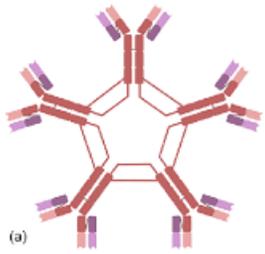
- AET (Bromuro 2-aminoetilisotiuronio) y el DTT (ditiotreitolo) debilitan o destruyen los antígenos del sistema Kell y otros.
- El reactivo ZZAP, mezcla de enzimas proteolíticas y DTT, desnaturalizan los Ags sensibles al DTT (ej., sistema **Kell**) y los Ags sensibles a enzimas (ej. S. **Duffy y MNS**).

## Anticuerpos



- DTT y el 2-mercaptoetanol (2-ME) clivan los puentes disulfuros que unen las subunidades monoméricas de los pentámeros de IgM, permite:
- Identificar IgG en mezclas de Acs IgM e IgG.

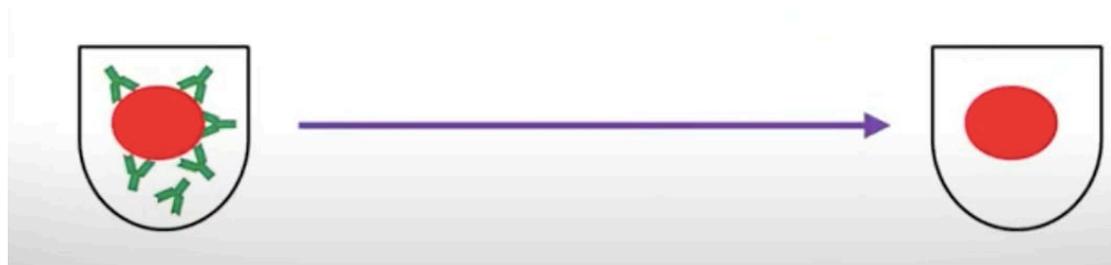
# Reactividad Anticuerpos tratados con Enzimas y DTT



Papaína	Tripsina	$\alpha$ -quimiotripsina	DTT-200mM	Posible especificidad
0	0	0	+	Ch/Rg, Xg <sup>a</sup>
0	0	0	0	In, JMH
0	0	+	+	MN, Ge2, Ge4
S/R	+	0	+	'N', Ss, Fy <sup>a</sup> , Fy <sup>b</sup> ,
S/R	+	0	0/+	Yt <sup>a</sup>
0	+	+	+	En <sup>a</sup>
+	0	0	+w	Lu, MER2
+	0	0	+w	Knops
+	+	+	0	Kell, Scianna
+	0	+(w)	0	Do
+	+	0	0	Cromer, algunos antígenos Di
+	+	+w	0	LW
+	+	+	+/0	Vel
+	+	+	++	Kx
+	+	+	+	A, B, H, P1, Le, Rh, Kidd, FR, U, Fy <sup>a</sup> , Di <sup>a</sup> , Di <sup>b</sup> , Wr <sup>b</sup> , Co, Ok <sup>a</sup> , PP1P <sup>k</sup> , I, i, Lan, Vel, Sd <sup>a</sup> , Jr <sup>a</sup> , Cs <sup>a</sup>

# Elución

- Objetivo: Disociar Anticuerpos IgG de los GR con una PAD + para su posterior identificación.  
Interfiere en las fuerzas de unión no covalentes de los complejos antígeno-anticuerpo.



Rescatar los anticuerpos unidos a la membrana del GR para su identificación.

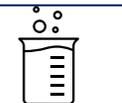
Disociar los Ac unidos a los GR para utilizar los GR para adsorción y o fenotipificación

- La membrana celular puede alterarse con:

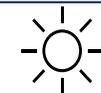
- Congelación – descongelamiento



- pH



- Calor



- Detergentes o solventes orgánicos



Existen varias técnicas de elución: **NINGUNA ES IDEAL PARA TODAS LAS SITUACIONES**

Ácida, Cloroquina, Calor, Glicina-EDTA

# Adsorción

- Los anticuerpos pueden extraerse del suero o plasma por adsorción con GR portadores de los antígenos correspondientes.



• Luego

Son útiles

1) Se

2) A

3) A

- 4) Eliminar anticuerpos no deseados (anti-A y/o anti-B) de un suero que contiene anticuerpos apropiados para usar como reactivos.



**TABLE 1. RBC alloantibodies in patients with warm autoantibodies**

Reference	Number of alloantibodies found/ number of sera tested	Percentage of sera with alloantibodies
Morel et al. <sup>6</sup>	8/20	40
Branch and Petz <sup>7</sup>	5/14	36
Walthermfechtel et al. <sup>12*</sup>	19/125	15
Laine and Beattie <sup>14*</sup>	41/109	38
James et al. <sup>13*</sup>	13/41	32
Issitt et al. <sup>11</sup> (alloadsorptions)†	13/34	38
Issitt et al. <sup>11</sup> (autoadsorptions)‡	5/41	12
Lener and Garratty <sup>10†</sup>	105/263	40
<b>Totals</b>	<b>209/647</b>	<b>32</b>

\* Forty-two to 77 percent of alloantibodies were not evident before adsorption.  
 † Calculations excluded autoantibodies that mimicked alloantibodies.  
 ‡ Sera were first tested for autoantibodies using low-ionic-strength saline solution. When autoantibodies were initially detected using PEG, 47 percent of sera contained alloantibodies.

existentes

Branch D. Transfusion. 1999; 39:6-10.

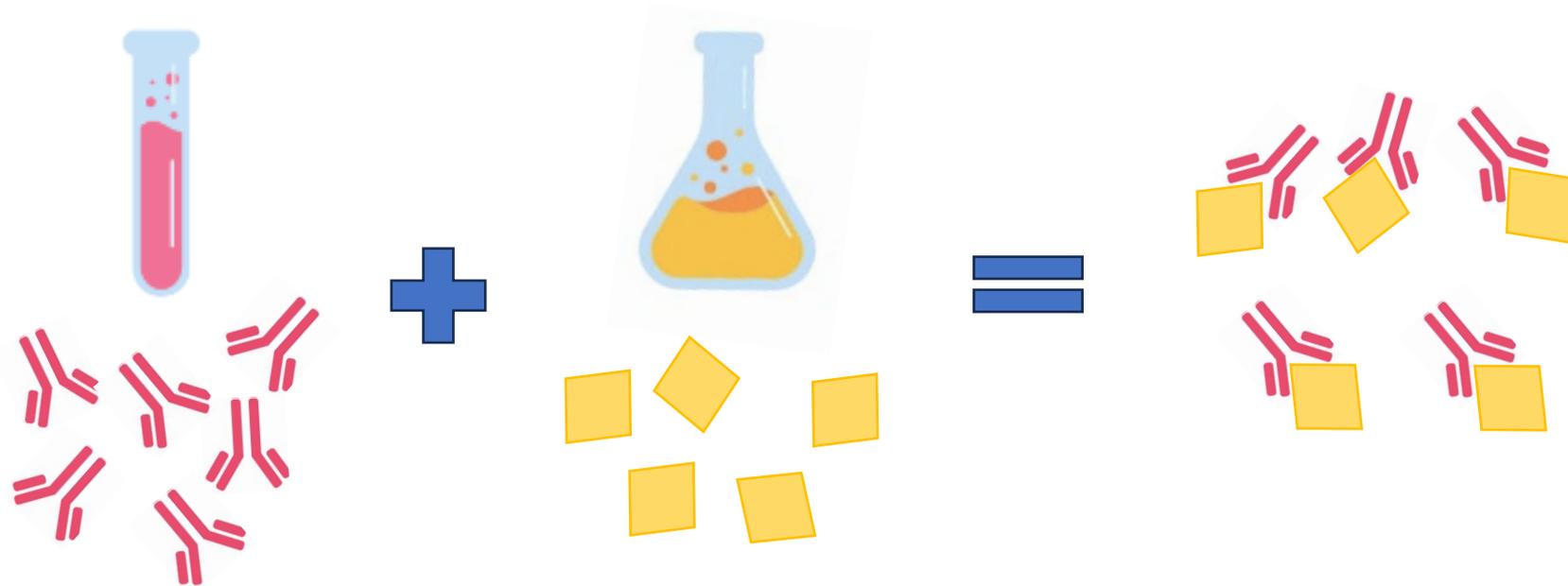
La adsorción cumple con diversos objetivos en distintas circunstancias;

**NO EXISTE UN PROCEDIMIENTO ÚNICO IDEAL**

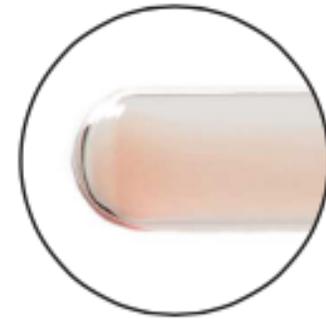
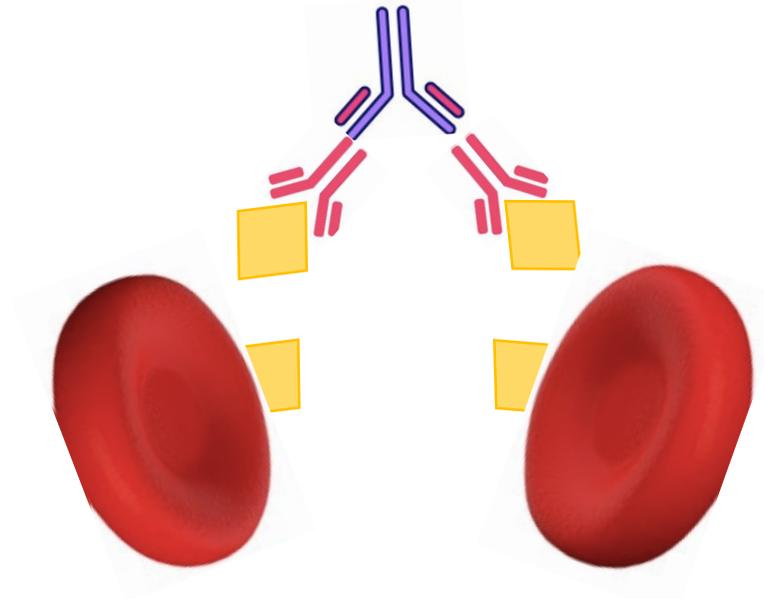
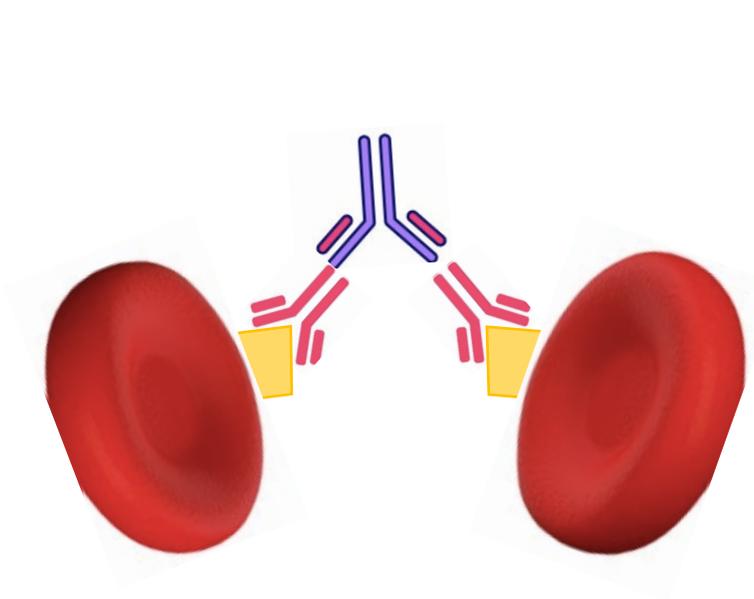
# Neutralización

Grupos sanguíneos solubles en saliva, orina o plasma o en otras fuentes.

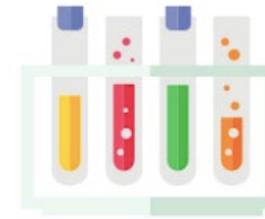
Pueden neutralizar la reactividad correspondiente.



# Neutralización



# Neutralización



Pool de plasma: inhibición plasmática para distinguir anticuerpos anti-Ch y anti-Rg de otros anticuerpos de alto título y baja avidez

Estromas de Eritrocitos de Conejo: adsorción de autoaglutininas frías, como anti-I, anti-H o anti-IH.

Sustancias:

- P<sub>1</sub> (líquido de quiste hidatídico)
- Le<sup>a</sup> y Le<sup>b</sup> (plasma y saliva)

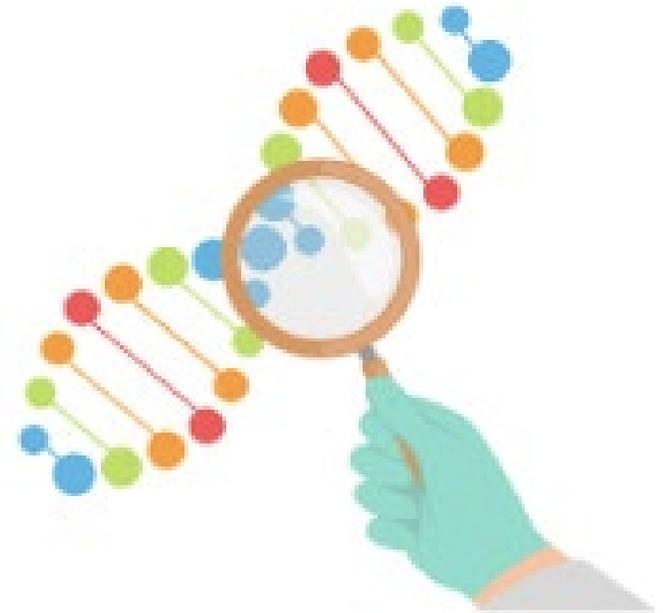
Sustancias:

- I (leche materna)
- Sd<sup>a</sup> (orina)

Proteínas recombinantes

# Biología Molecular

El conocimiento de las bases moleculares de los genes responsables de la expresión de los antígenos eritrocitarios permite que de acuerdo a la información genética (genotipo) podamos deducir los antígenos presentes (fenotipo).



# Apoyo del estudio Molecular al estudio Serológico



Antígenos para los que no existen antisueros

Apoyo en la identificación de anticuerpos.

Deducir antígenos de genes presentes en ADN fetal libre en plasma.

Variantes de expresión débil.

Conocer el mecanismo subyacente a la expresión de un antígeno.

Generar bases de datos para una gran cantidad de antígenos.

Detectar y confirmar fenotipos poco frecuentes.

Identificar antígenos plaquetarios y leucocitarios.

Apoyar la investigación inmunohematológica.



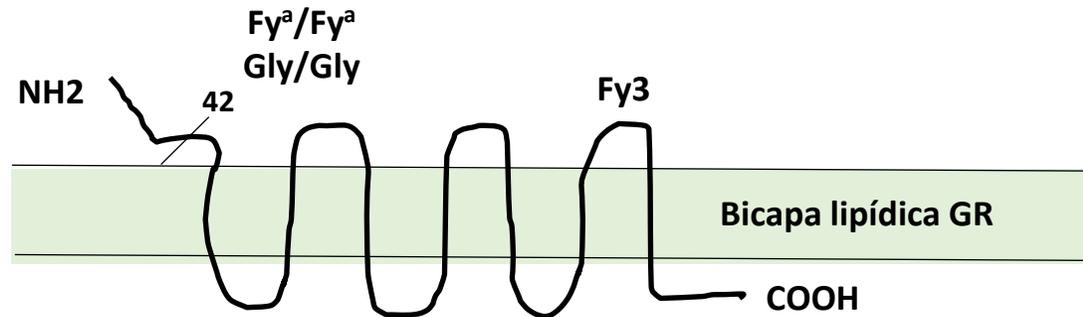
# Deducción del Fenotipo a partir de un Genotipo

## Sistema Duffy

Gen *FY*



Proteína Duffy



Polimorfismo

.....GGT.....

....GAT....

Proteína

Glicina

Aspártico

Antígeno

Fy<sup>a</sup>

Fy<sup>b</sup>

Genotipo homocigoto:  
Nt 125 G/G



Fenotipo:  
Aá. 42 Gly/Gly



Fenotipo (doble dosis):  
Ag Fy<sup>a</sup>/Fy<sup>a</sup>



Fenotipo:  
Fy(a+b-)

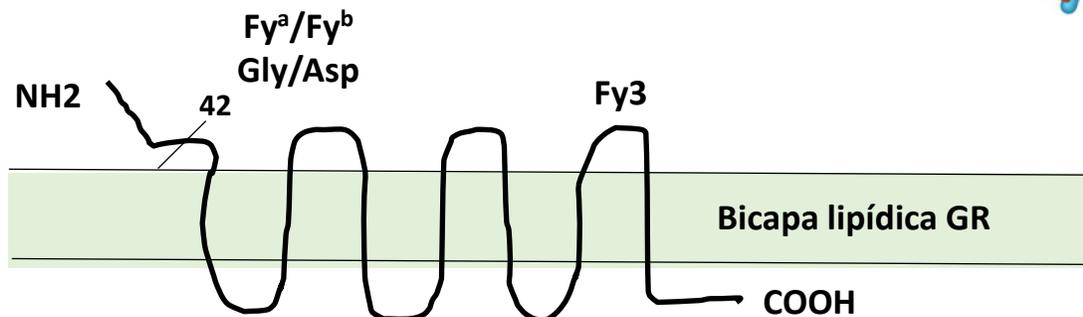
# Deducción del Fenotipo a partir de un Genotipo

## Sistema Duffy

Gen *FY*



Proteína Duffy



Polimorfismo 265 T (*alelo FYB\_X*) produce una expresión débil del antígeno Fy

Puede no ser detectado por antisueros

Identificado como un falso Fy<sup>a</sup> Fy<sup>b-</sup>

Genotipo:  
Nt 125 G/A

Genotipo:  
Nt 265 C/T

Fenotipo:  
Aá. 42 Gly/Asp

Fenotipo:  
Ag Fy<sup>a</sup>/Fy<sup>b</sup>

Fenotipo:  
Fy(a+b+w)

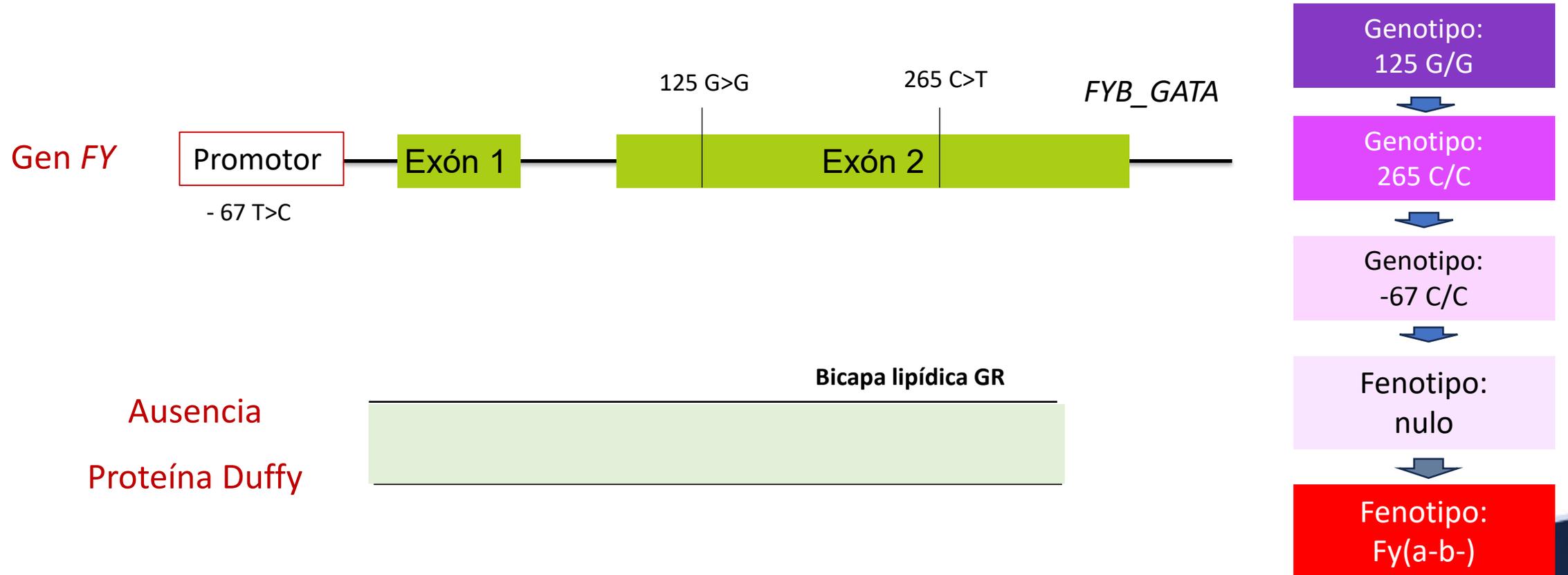
Fenotipo:  
Fy(a+b-)

Biología  
molecular

Serología

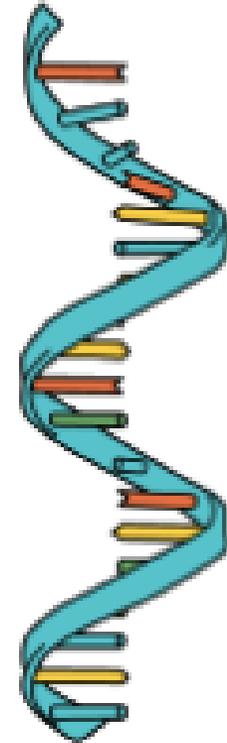
# Dedución Fenotipo a partir de un Genotipo

## Sistema Duffy



# Métodos para tipificación molecular

- PCR convencional
- RFLP
- PCR en tiempo real
- PCR múltiplex y Microarray
- PCR múltiplex y detección por Luminex
- Secuenciación Sanger
- NGS
  
- Métodos “in house”, kit o plataformas comerciales

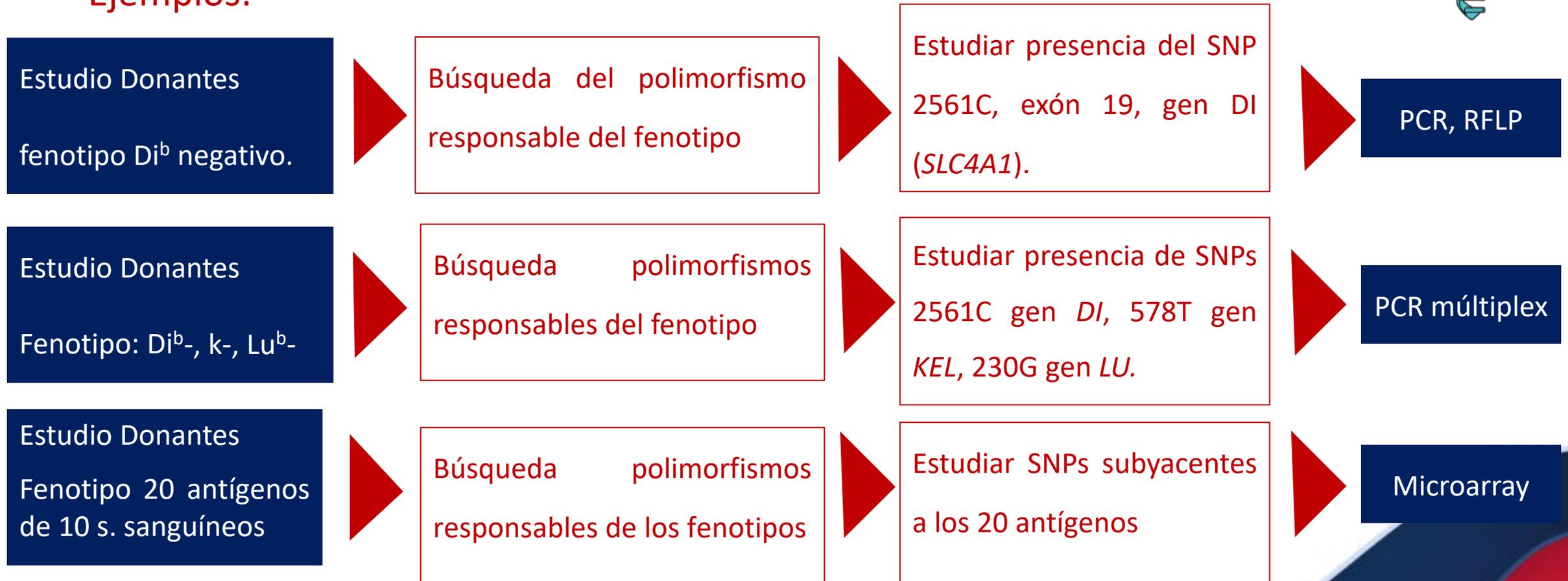


# Técnicas de Menor a Mayor Complejidad



- DIRIGIDAS A REGIONES ESPECÍFICAS DEL ADN O ARN: partidores y sondas

## Ejemplos:



# Técnicas de Menor a Mayor Complejidad



- BÚSQUEDA DE MUTACION(ES) RESPONSABLE(S) DE UN FENOTIPO DESCONOCIDAS:

## Ejemplos:

Estudio Variante RhD no detectada por PCR específica para variantes descritas

*Estudiar exones gen RHD.*

Secuenciación Sanger

Búsqueda de nuevas variantes en todos los sistemas sanguíneos

Estudiar todos los genes subyacentes a la expresión de los antígenos de grupo sanguíneos descritos.

Secuenciación de siguiente generación

Permite conocer la secuencia exacta que conforman los genes considerados en la secuenciación. Es posible detectar alelos ya descritos o nuevos

# Amplificación Regiones Genómicas de Interés

- SSP
- Tiempo real
- Digital
- Múltiplex

## Extracción de DNA

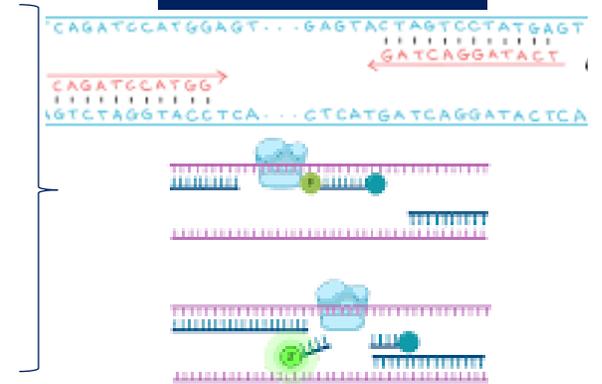


## Preparación de MIX

dNTPs, Mg<sup>2+</sup>,  
Partidores/Sondas,  
Taq Pol



## Partidores, Sondas

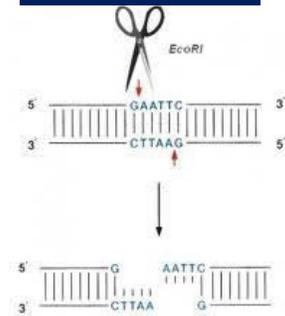


## Amplificación



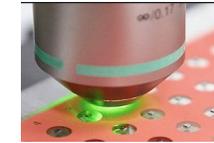
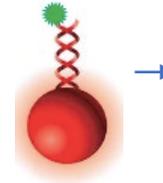
## RFLP

## Digestión

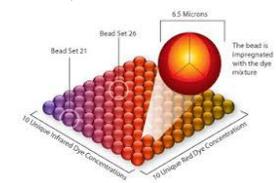
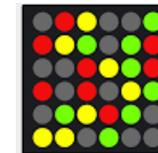
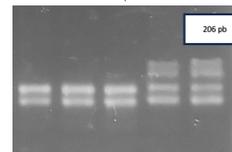
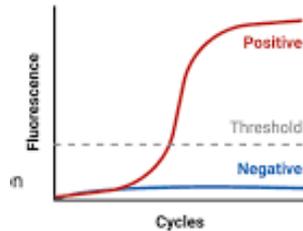
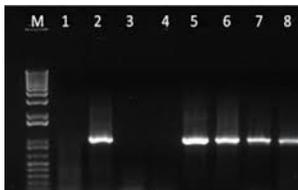


## Microarreglo

## Hibridación



## Genotipo

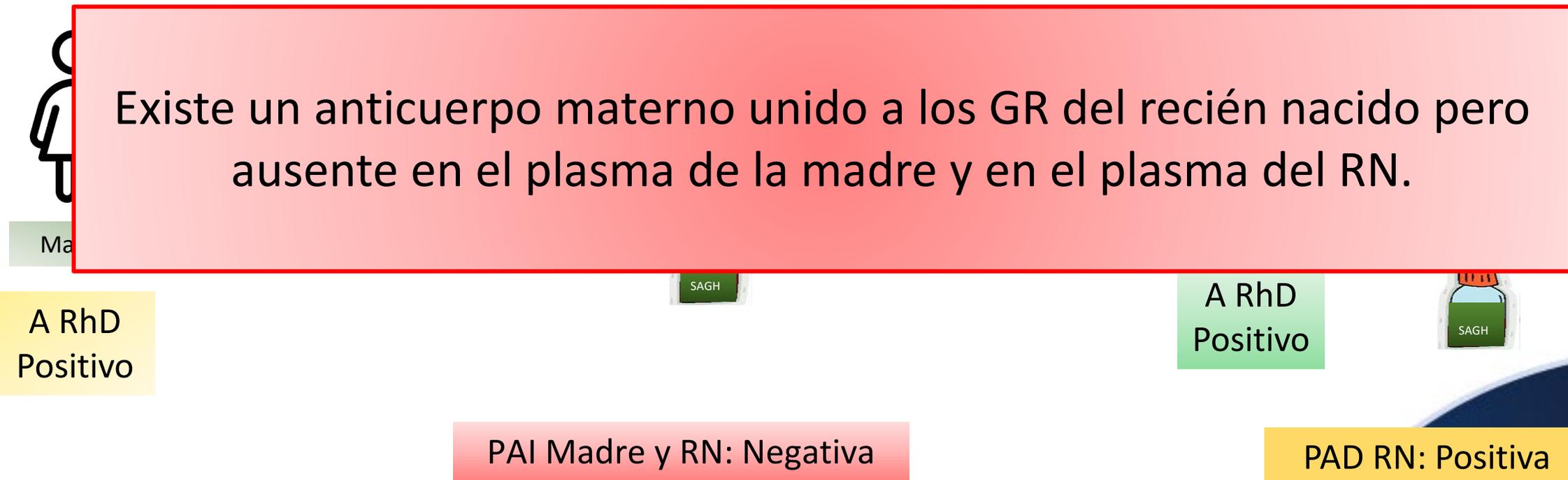


## Fenotipo deducido

# Investigación inmunohematológica de un caso de EHFRN

- **Caso clínico:** RN prematura de 34 semanas con antecedentes de EHFRN.

Antecedentes Inmunohematológicos del Banco de Sangre de procedencia:



Existe un anticuerpo materno unido a los GR del recién nacido pero ausente en el plasma de la madre y en el plasma del RN.

Ma

SAGH

A RhD Positivo

A RhD Positivo

SAGH

PAI Madre y RN: Negativa

PAD RN: Positiva

A RhD  
Positivo

A RhD  
Positivo

PAI Madre y RN: Negativa

PAD RN: Positiva

# Investigación inmunohematológica de un caso de EHFRN

Laboratorio de Derivación de Inmunohematología



Madre



RN



Panel Identificador X



Panel Identificador Y

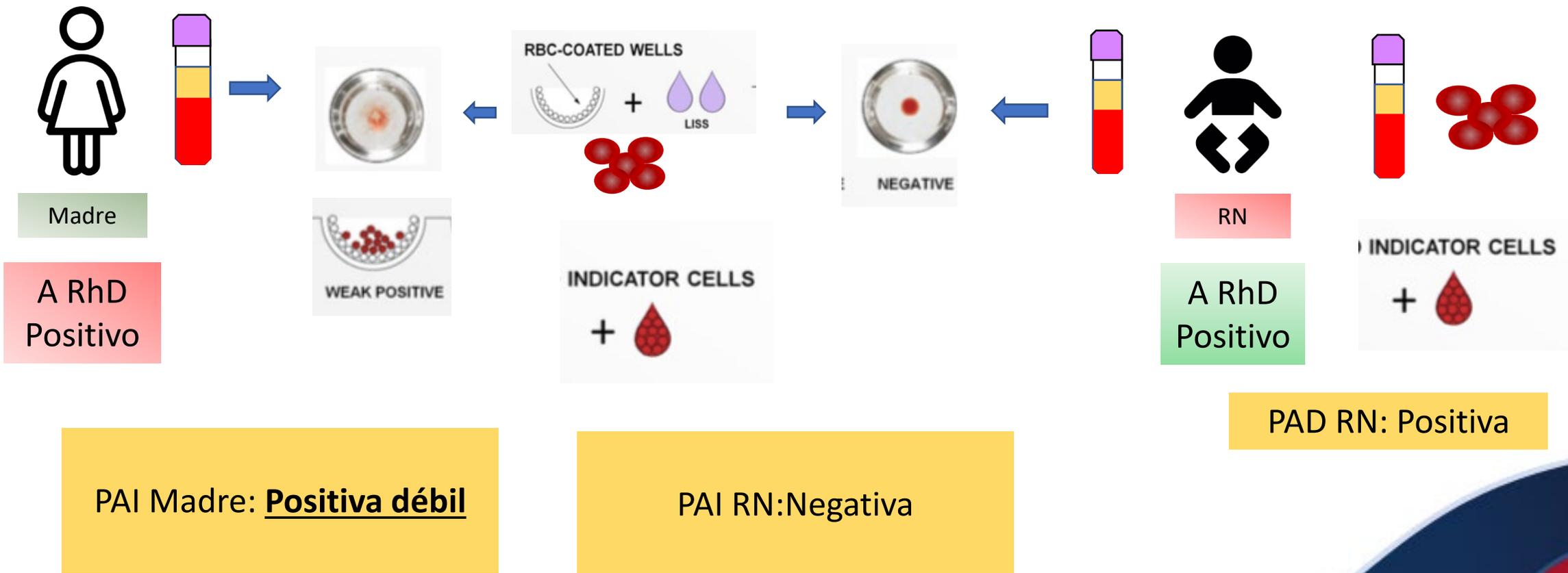


Panel Identificador Z

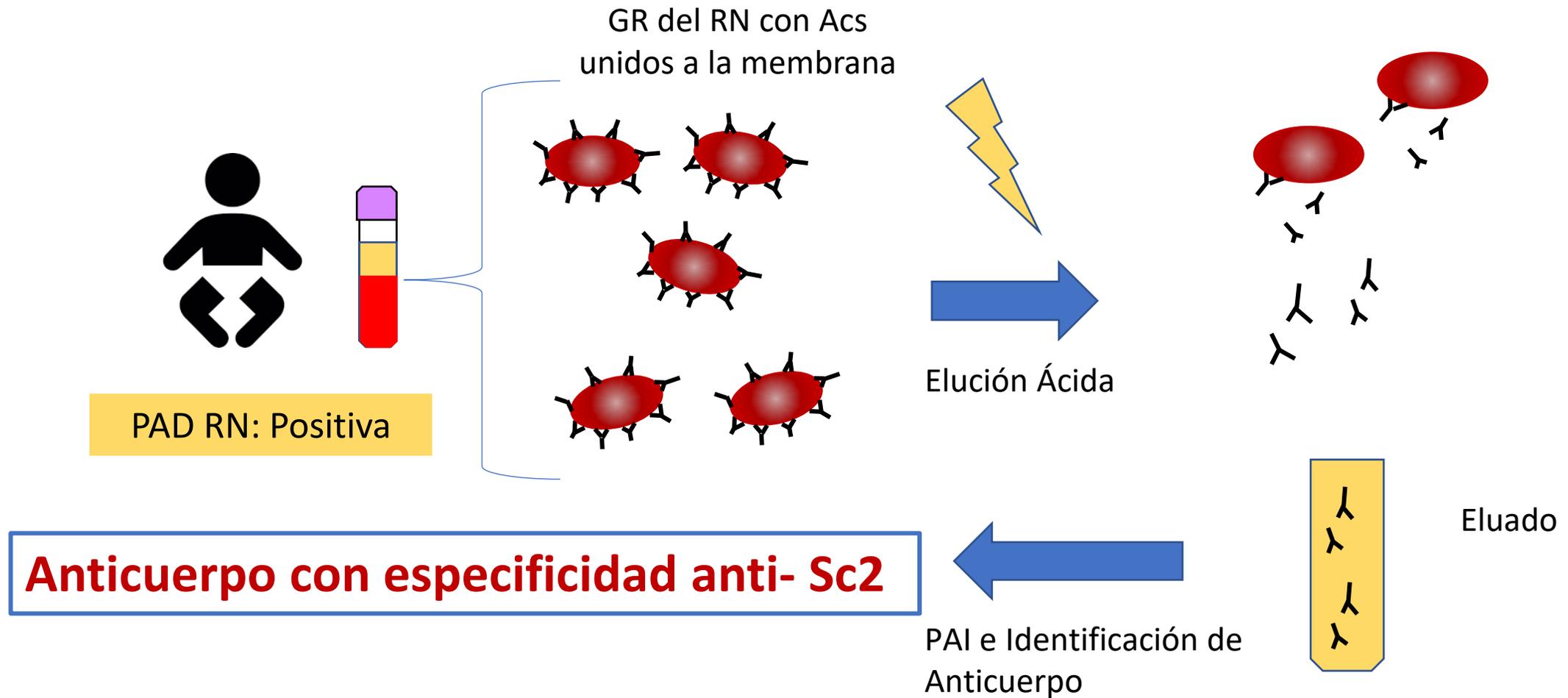


# Investigación inmunohematológica de un caso de EHFRN

Clínica Santa María



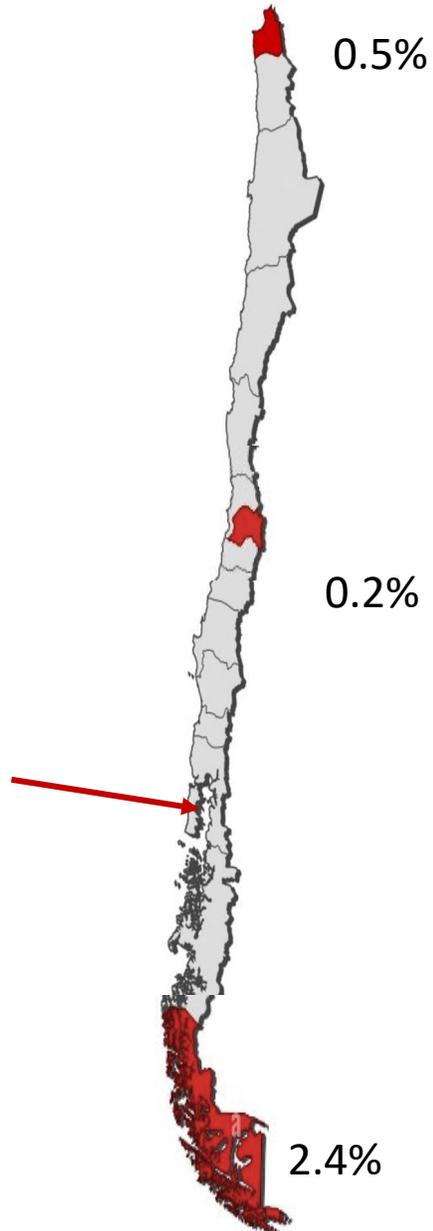
# Investigación inmunohematológica de un caso de EHFRN



# Investigación inmunohematológica de un caso de FHFRN • Genotipo RN

2 A  
Lleg  
una  
Se l  
Gru  
PAD  
PAI  
PC

Se  
hel  
bús



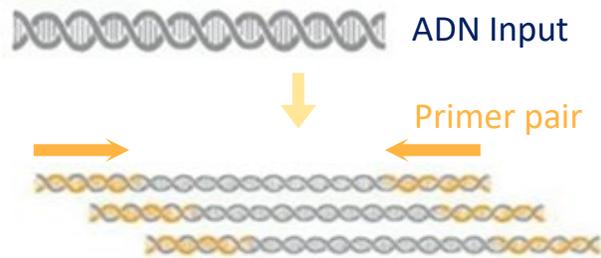
# Secuenciación de Siguiete Generación

- ⦿ Permite analizar gran cantidad de ADN de forma masiva y paralela en un menor lapso y costo por base.
- ⦿ Incluye la secuenciación de: **panel de genes**, completa del exoma y completa del genoma.
- ⦿ El análisis de los resultados es complejo y requiere un proceso bioinformático y clínico exhaustivo para una adecuada interpretación.
- ⦿ Las limitaciones de las pruebas NGS incluyen aspectos técnicos como cobertura, profundidad y longitud de las secuencias.

Permite conocer la secuencia exacta que conforman los genes considerados en la secuenciación. Es posible detectar alelos ya descritos o nuevos

# Secuenciación de Siguiete Generación

## Amplificación



## Amplificación : librería



## Formato Fastq de lecturas secuenciadas

```
@IL31_4368:1:1:996:8507:2
TCCCTTACCCCAAGTCCATACCCCTCCTAATGCCACACCTCTTACCTTAGGA
+
FFCEFFFEFFFEFFFEFFFEFFFEFFFCFC<EEFEFFFCFF<;EEFF=FEE?FCE
@IL31_4368:1:1:996:21421/2
CAAAAACITTCACCTTACCTGCCGGTTTCCCGATTACATTCACCTGTTTGAC
+
>DBDDb,B9BAA4AAB7BB?7BBB=91;+*@;5<87+*=/*@@?9=73=.7)7*
@IL31_4368:1:1:997:10572/2
GATCTTCTGTGACTGGAAGAAAATGTGTTACATATTACATTTCTGTCCCCATTG
+
E?=EECE<EEEE98EEEEAEED??BE@AEAB><EEABCEDEC<<EBDA=DEE
@IL31_4368:1:1:997:15684/2
CAGCCTCAGATTCAGCATTCCAAATTCAGCTGCCGCTGAAACAGCAGCAGGAC
+
EEEEDEEE9EAEDEEEEEEEEEEEEAEEDEE<CD=D=*BCAC?;CB,<D@,
@IL31_4368:1:1:997:15249/2
AATGTTCTGAAACCTCTGAGAAACAAATATTATTTAATGAAAAATCCTTAT
+
EDEEC;EEE;EEE?EECE;7AEDEEE07EECEA;D6D>+EE4E7EEE4;E=EA
@IL31_4368:1:1:997:6273/2
ACATTTACCAAGACCAAGGAAACTTACCTTGCAAGAATTAGACAGTTCATTG
+
EEAAFFFEFFFCFAFFAFCCFFFEFF>EFFFF?ABA@ECEE=<F@DE@DDF;
@IL31_4368:1:1:997:1657/2
CCACCTCTCAATGTTTTCATATGGCAGGGACTCAGCACAGTGGATTAAT
(...)
```

## Remoción de partidores

Digestión parcial de amplicones



## Cuantificación y Pool



## Unión adaptadores (contienen index)

Adaptador



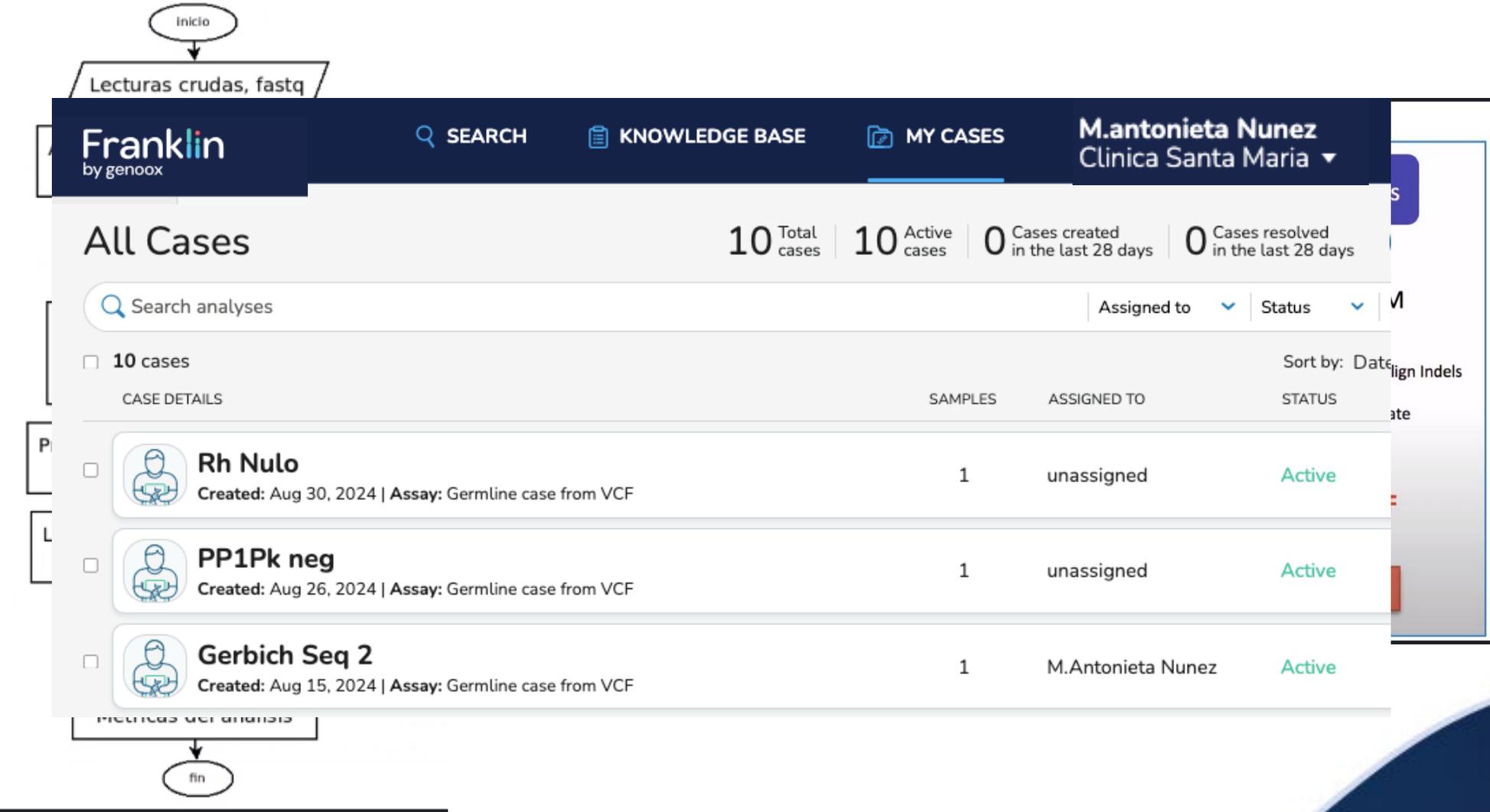
## Secuenciación



Formato BAM

Formato VCF

# Pipeline Bioinformático



# Panel de Secuenciación Genes de Sistemas Sanguíneos Del Laboratorio de Biología Molecular del Banco de Sangre de Clínica Santa María

001	<b>ABO</b>	ABO	4	<i>ABO</i>
002	<b>MNS</b>	MNS	46	<i>GYPA, GYPB, (GYPE)</i>
003	<b>P1PK</b>	P1PK	3	<i>A4GALT</i>
004	<b>Rh</b>	RH	54	<i>RHD, RHCE</i>
005	<b>Lutheran</b>	LU	20	<i>BCAM</i>
006	<b>Kell</b>	KEL	35	<i>KEL</i>
007	<b>Lewis</b>	LE	6	<i>FUT3</i>
008	<b>Duffy</b>	FY	5	<i>ACKR1</i>
009	<b>Kidd</b>	JK	3	<i>SLC14A1</i>
010	<b>Diego</b>	DI	22	<i>SLC4A1</i>
011	<b>Yt</b>	YT	2	<i>ACHE</i>
012	<b>Xg</b>	XG	2	<i>XG, CD99</i>
013	<b>Scianna</b>	SC	7	<i>ERMAP</i>
014	<b>Dombrock</b>	DO	8	<i>ART4</i>
015	<b>Colton</b>	CO	4	<i>AQP1</i>
016	<b>LW</b>	LW	3	<i>ICAM4</i>
017	<b>Chido/Rodg</b>	CH/RG	9	<i>C4A, C4B</i>
018	<b>H</b>	H	1	<i>FUT1; FUT2</i>

019	<b>Kx</b>	XK	1	<i>XK</i>
020	<b>Gerbich</b>	GE	11	<i>GYPC</i>
021	<b>Cromer</b>	CROM	18	<i>CD55</i>
022	<b>Knops</b>	KN	9	<i>CR1</i>
023	<b>Indian</b>	IN	4	<i>CD44</i>
024	<b>Ok</b>	OK	3	<i>BSG</i>
025	<b>Raph</b>	RAPH	1	<i>CD151</i>
026	<b>John Milton</b>	JMH	6	<i>SEMA7A</i>
027	<b>I</b>	I	1	<i>GCNT2</i>
028	<b>Globósido</b>	GLOB	1	<i>B3GALNT1</i>
029	<b>Gill</b>	GILL	1	<i>AQP3</i>
030	<b>RhAG</b>	RHAG	4	<i>RHAG</i>
031	<b>Forsman</b>	FORS	1	<i>GBGT1</i>
032	<b>Junior</b>	JR	1	<i>ABCG2</i>
033	<b>Lan</b>	LAN	1	<i>ABCB6</i>
034	<b>Vel</b>	VEL	1	<i>SMIM1</i>

036	<b>Augustine</b>	AUG	2	<i>SLC29A1</i>
037	<b>Kanno</b>	KANNO	1	<i>PRNP</i>
038	<b>SID</b>	SID	1	<i>B4GALNT2</i>
039	<b>CTL2</b>	CTL2	2	<i>SCL44A2</i>
040	<b>PEL</b>	PEL	1	<i>ABCC4</i>
041	<b>MAM</b>	MAM	1	<i>EMP3</i>
042	<b>EMM</b>	EMM	1	<i>PIGG</i>
043	<b>ABCC1</b>	ABCC1	1	<i>ABCC1</i>
044	<b>ER</b>	ER	2	<i>PIZO1</i>

# Caso: Sospecha de fenotipo Bombay

Amplificación



Amplificación : librería



Donante mujer

Grupo sanguíñ

PAI: negativa

PAD: negativa

Anti-H: Negativ

Blood Group	Antigen
Rh	c
	C
	e
	F

Quick Filters: default (11)

94,954 Variants in 47 Genes were found

1 - 25 of 94,954 | Sort by: Priority

	GENE	FREQUENCY	INTERNAL	COMMUNITY	CONFIDENCE	PREDICTION	INHERITANCE	CLINVAR
<input type="checkbox"/>	<b>SEMA7A</b> Heterozygote c.1295-92T>A	N/A	0% 0 Hom	N/A	High AB: 29.60%	Benign Splice AI: 0	AR   UN 2 Conditions	
Chr15:74704445-A-T   NM_003612.5   Intronic   Exon 11								
★ Marked as <b>Benign</b> by community and appeared in 77 papers								
<input type="checkbox"/>	<b>ACKR1</b> Homozygote c.-67T>C	23.48% 2991 Hom	0% 0 Hom	14,173 3411 Hom	High AB: 100%	Uncertain Splice AI: 0.16	AR   AD +1 3 Conditions	CLINVAR 1 P 2 other
Chr1:159174683-T-C   NM_002036.4   UTR 5'   Exon 1								
★ Appeared in 157 papers								
<input type="checkbox"/>	<b>PRNP</b> Heterozygote p.M129V   c.385A>G	30.97% 14719 Hom	0% 0 Hom	75,462 14095 Hom	High AB: 50.30%	Uncertain Revel: 0.52	AD   UN 9 Conditions	CLINVAR (+1) 3 P 1 VUS 2 LB
Chr20:4680251-A-G   NM_000311.5   Missense   Exon 2								
★ Appeared in 1 papers								
<input type="checkbox"/>	<b>B4GALNT2</b> Heterozygote c.954+5G>A	7.90% 1226 Hom	0% 0 Hom	18,541 959 Hom	High AB: 53.00%	Deleterious Splice AI: 0.37	UN 1 Conditions	CLINVAR 1 P 1 B



VCF

Franklin  
by genoox



Scianna	LVF
	Sc1
	Sc2

# Secuenciación de Siguiete Generación

Prediction:

Deleterious

Permalink

Summary:

- Model: without\_aae
- Tree vote: 92|8 (del | benign) ?

Analysed issue	Analysis result
Phys. location	chr6:10530018G>A <a href="#">show variant in all transcripts</a> <a href="#">IGV</a>
Gene symbol	<a href="#">GCNT2</a>
ExAC LOF metrics	LOF: 0.02, missense: -2.13, synonymous: -0.88
Ensembl transcript ID	<a href="#">ENST00000410107.1</a>
Genbank transcript ID	
UniProt peptide	N/A
Variant type	Single base exchange
Gene region	intron
DNA changes	c.67+20627G>A g.37563G>A
AA changes	N/A
Frameshift	No
Length of protein	N/A
Known variant	Variant was not found in <a href="#">ExAC</a> , <a href="#">1000G</a> , or <a href="#">gnomAD</a> .
Phylogenetic conservation	<a href="#">PhyloP</a> <a href="#">PhastCons</a> ? (flanking) 1.375 1 6.122 1 (flanking) 5.055 1
Splice sites	No abrogation of potential splice sites

Prediction:

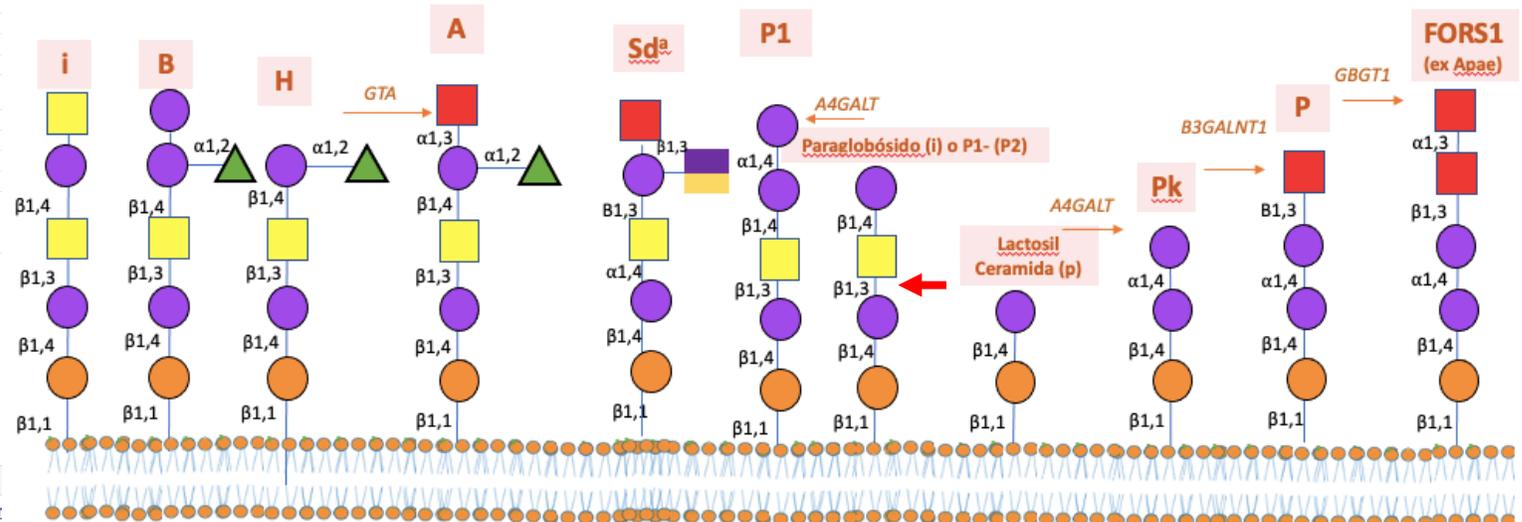
Deleterious

Summary:

- Amino acid sequence changed
- Protein features (might be) affected

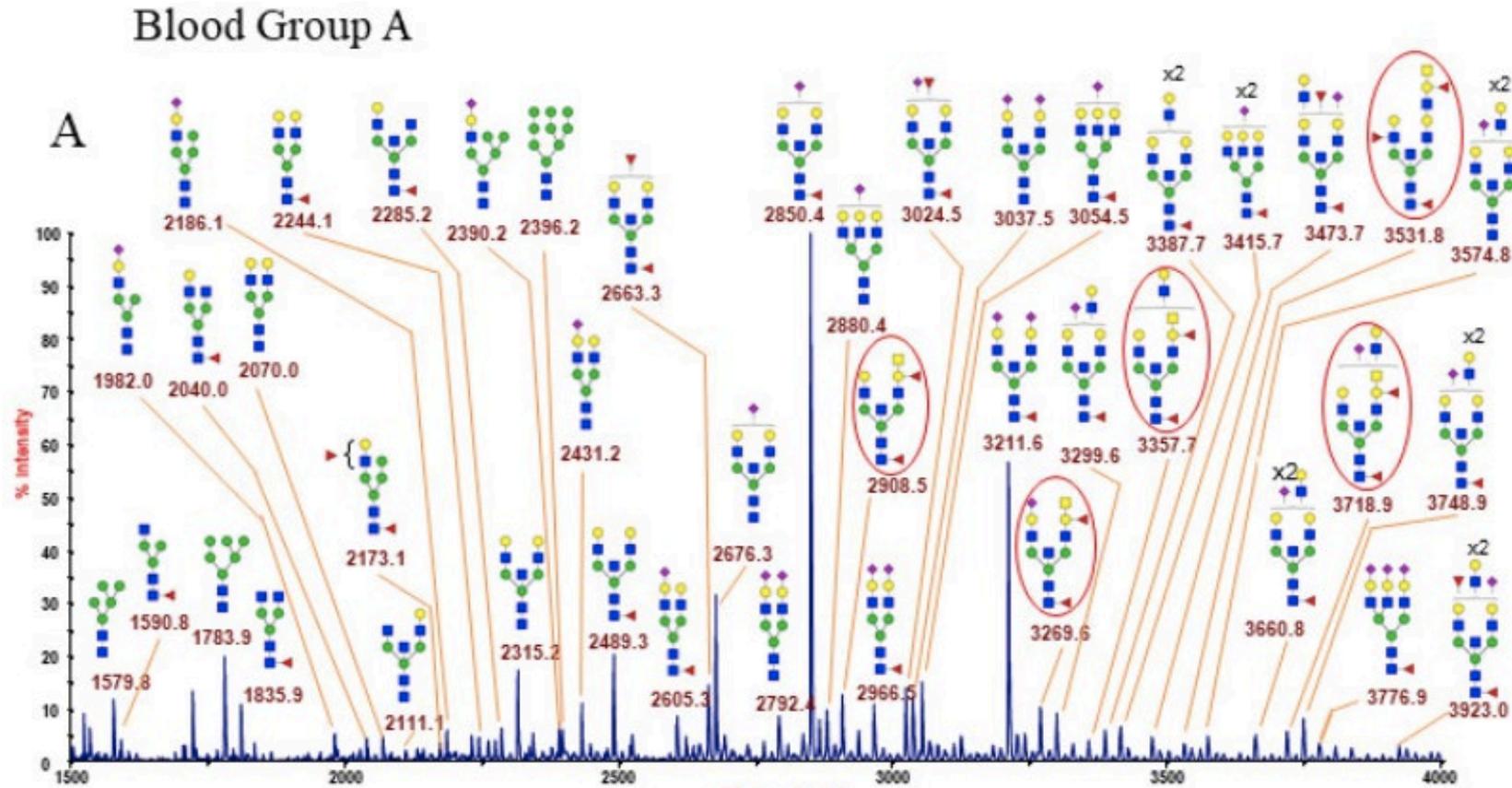
Analysed issue	Analysis result
Phys. location	chr6:10530018G>A <a href="#">show variant in all tr</a>
Gene symbol	<a href="#">GCNT2</a>
ExAC LOF metrics	LOF: 0.02, missense: -2.13, synonymo
Ensembl transcript ID	<a href="#">ENST00000495262.1</a>
Genbank transcript ID	<a href="#">NM_145649 (exact from MANE)</a>
UniProt peptide	<a href="#">Q8N0V5</a>
Variant type	Single base exchange
Gene region	CDS
DNA changes	c.874G>A g.37563G>A

6	10530018	<a href="#">GCNT2</a>	Deleterious	simple_aae	60 40	SNV	D292N
6	10530018	<a href="#">GCNT2</a>	Deleterious	simple_aae	60 40	SNV	D292N



SISTEMA	GEN	Producto	ANTÍGENOS
P1PK	A4GALT	Galactosil-transferasea	P1, Pk
Globósido	B3GALNT1	N-acetil Galactosaminil-transferasea	P
FORS	GBGT1	N-acetil Galactosaminil-transferasea	FORS
SID	B4GALNT2	N-acetil Galactosaminil-transferasea	

# MALDI TOF MS



Article

## N-Glycomics of Human Erythrocytes

Rosaria Ornella Bua <sup>1,2,\*</sup>, Angela Messina <sup>1</sup>, Luisa Sturiale <sup>1</sup>, Rita Barone <sup>3</sup>, Domenico Garozzo <sup>1</sup>  
and Angelo Palmigiano <sup>1,\*</sup>



# Conclusiones

- Existen múltiples herramientas serológicas y moleculares para el estudio inmunohematológico.
  - El conocimiento es el recurso más importante.
- Independiente de la complejidad del servicio y herramientas disponibles siempre se puede avanzar en el estudio, todos los servicios cumplen un rol.



Ambas son importantes y necesarias.

La BM es una herramienta valiosa y necesaria que complementa la investigación inmunohematológica compleja y aumenta la seguridad transfusional, pero no reemplaza la serología en la investigación de anticuerpos.



gracias

[mnunez@clnicasantamaria.cl](mailto:mnunez@clnicasantamaria.cl)

[maria.nuneza@mail.udp.cl](mailto:maria.nuneza@mail.udp.cl)



**13° CONGRESO COLOMBIANO &  
19° CONGRESO IBEROAMERICANO DE  
BANCOS DE SANGRE, MEDICINA  
TRANSFUSIONAL Y TERAPIA CELULAR**

—  **CONECTADOS CON EL PACIENTE**  —

Octubre 31 a Noviembre 3 del 2024  
Bogotá Colombia, Hotel Sheraton

**Table 3: Transfusion-Associated Fatalities by Complication, FY2017 – FY2021**

Complication	FY17 No.	FY17 %	FY18 No.	FY18 %	FY19 No.	FY19 %	FY20 No.	FY20 %	FY21 No.	FY21 %	Total No.	Total %
Anaphylaxis	3	8%	2	6%	2	5%	6	21%	4	10%	17	9%
Contamination	7	19%	7	23%	1	2%	4	14%	5	12%	24	13%
HTR (ABO)	1	3%	2	6%	4	9%	2	7%	5	12%	14	7%
HTR (Non-ABO)	6	16%	4	13%	11	25%	2	7%	2	5%	25	14%
TACO	11	30%	12	39%	12	27%	8	27%	15	36%	58	32%
TRALI*	9	24%	4	13%	12	27%	6	21%	7	16%	38	21%
Transfusion Reaction, Type Not Determined	0	0%	0	0%	2	5%	1	3%	3	7%	6	3%
Other	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2%	1	1%
Total	37		31		44		29		42		183	

**Note:** FY2017-FY2021 only includes cases with an imputability of *definite*, *probable*, or *possible*

\*FY2017-FY2021 numbers combine both *TRALI* and *Possible TRALI* cases

# RHT SHOT

## Headline data 2023

Number of reports n=53  
 Deaths n=2  
 Major morbidity n=18



## Demographic data



Male  
n=22



Female  
n=31



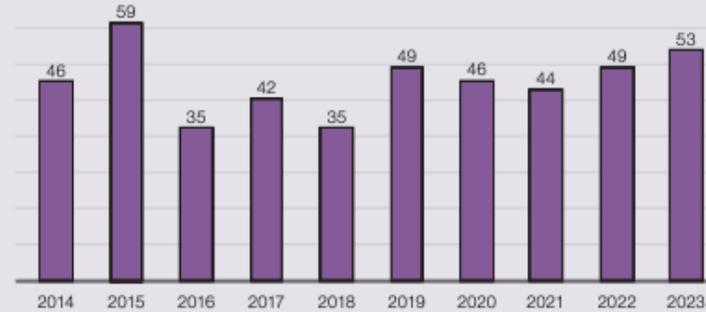
Adults  
n=49



Paediatric  
n=2

Unknown n=2

## HTR reports by year



## Blood component data

Red cells n=53  
 Platelets n=0  
 Plasma n=0  
 Multiple components n=0



Alloantibodies to red cell antigens were identified in 7 of the 9 AHTR cases reported. The alloantibodies implicated are shown in Figure 19.3.

