

Buenas prácticas para el diagnóstico de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna por citometría de flujo de alta sensibilidad

Herlein, T.^{1,2}; Balbona, M.^{1,2}; Fanessi, V.¹; Issouribehere, D.¹; Cismondi, V.¹; Martí, A.³; Scandizzo, E.¹

¹ Servicio de Laboratorio, ² Residente de Bioquímica, ³ Servicio de Hematología.

Introducción y Objetivo

La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad poco frecuente que afecta a adultos jóvenes. Es una expansión clonal adquirida causada por una mutación a nivel de la célula hematopoyética en el gen PIG-A, que impide la síntesis del glicosilfosfatidilinositol (GPI). Como consecuencia, las células afectadas son deficientes en una serie de proteínas (CD59, CD55, CD16, CD24, CD66b y CD14), las cuales se anclan a la membrana a través del GPI. Para evidenciar el déficit de GPI, la citometría de flujo (CF) es la determinación de elección que permite un análisis multiparamétrico, rápido y sensible. Se debe demostrar como mínimo el déficit de al menos dos marcadores en dos líneas hematopoyéticas distintas. Es importante sospechar HPN en pacientes que presenten hemólisis intravascular, anemia hemolítica (AH), trombosis venosa o arterial en sitios inexplicables o insuficiencia medular. Nuestro objetivo es mostrar el diagnóstico de HPN mediante CF.

Métodos

Las muestras de sangre entera obtenidas con EDTA-K₂, se procesaron en un Citómetro de 8 colores BD-FACSCantoll, utilizando los siguientes paneles:

Eritroide:

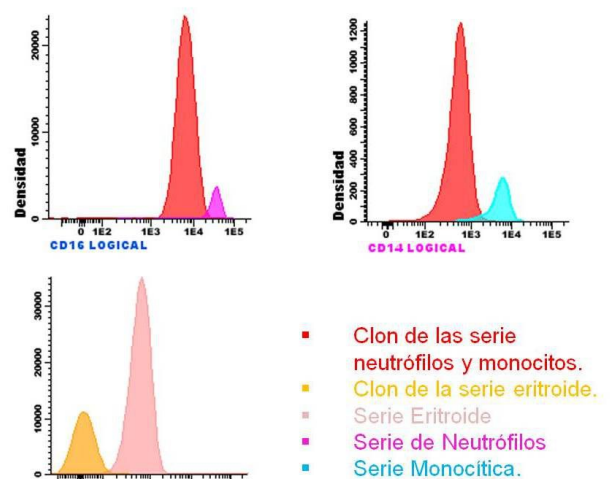
Tubo	FITC	PE	PECy5,5
1	CD55	CD59	CD45

Leucocitario:

Tubo	FITC	PE	Pecy5,5	PECy7	APC-H	APC-H7	V-450	V-500
1	CD666b	CD24	CD15	CD16	CD33	CD14	CD64	CD45

Resultados

Desde marzo 2012 hasta agosto 2017, se remitieron al sector de CF 1586 muestras de probables patologías hematológicas de las cuales 38 se estudiaron para HPN resultando 3 pacientes positivos. Estos presentaron disminución en la expresión del GPI en CD16 en granulocitos neutrófilos, CD14 en monocitos, y en CD59 y CD55 en eritrocitos. La frecuencia de la sospecha diagnóstica según las indicaciones médicas fue: Aplasia Medular (24%), Pancitopenia (21%), Trombosis (21%), anemia sin otra especificación (19%), sin diagnóstico (9%), AH y Síndrome Mielodisplásico (3%).



Conclusiones

El panel de marcación empleado en nuestro laboratorio, permite realizar el diagnóstico de certeza. La baja prevalencia obtenida en nuestra institución coincide con lo reportado en la literatura internacional. El manejo del paciente mejora cuando se hace un diagnóstico temprano y certero del paciente.