

Revista Mexicana de Patología Clínica

Volumen **46**
Volume

Número **3**
Number

Julio-Septiembre **1999**
July-September

Artículo:

Caso misterioso

Derechos reservados, Copyright © 1999:
Federación Mexicana de Patología Clínica, AC

Otras secciones de
este sitio:

- 👉 Índice de este número
- 👉 Más revistas
- 👉 Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- 👉 *Contents of this number*
- 👉 *More journals*
- 👉 *Search*



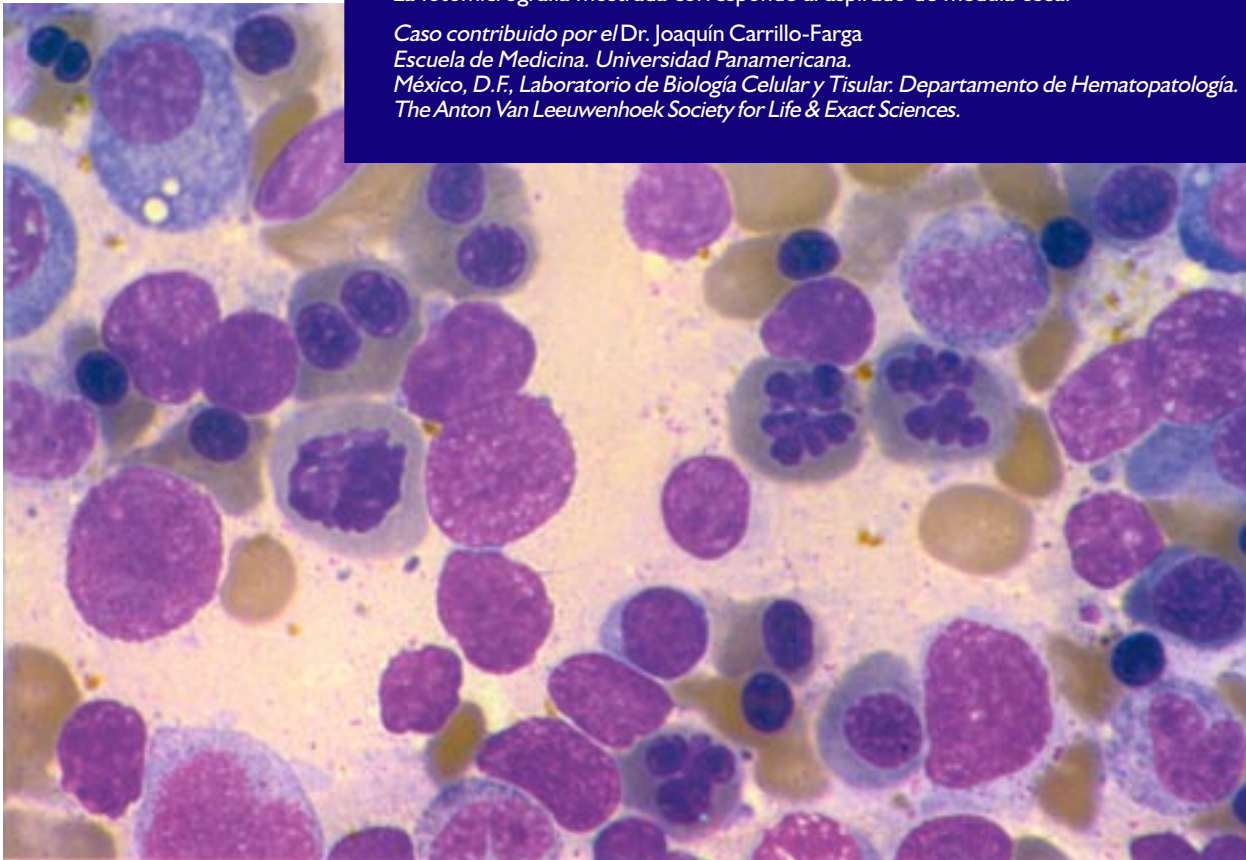
medigraphic.com

Caso misterioso

Paciente masculino de ocho años de edad con historia de palidez y astenia moderadas desde el nacimiento. En la exploración física se encontró: un paciente pálido, ligeramente icterico, con moderada hepato y esplenomegalia. La biometría mostró Hb: 8 g/dL, VGM: 95, CMHG: 33.1, HGM: 29, reticulocitos: 0.1%. En el frotis de sangre se encontraron algunos poiquilocitos, cuerpos de Howell-Jolly y punteado basófilo. Una prueba de Ham utilizando suero normal fue positiva, pero fue negativa con el suero del paciente.

La fotomicrografía mostrada corresponde al aspirado de médula ósea.

*Caso contribuido por el Dr. Joaquín Carrillo-Farga
Escuela de Medicina. Universidad Panamericana.
México, D.F., Laboratorio de Biología Celular y Tisular. Departamento de Hematopatología.
The Anton Van Leeuwenhoek Society for Life & Exact Sciences.*



187

La respuesta al caso misterioso es la siguiente:

Anemia diseritropoyética congénita tipo II

El frotis muestra que existe hiperplasia eritroblástica. Además varios de los eritroblastos son binucleados y dos de ellos muestran cariorrexis notable. Esta morfología, junto con la historia y la prueba de Ham positiva establecen el diagnóstico de anemia diseritropoyética congénita tipo II. Esta enfermedad hereditaria, autosómica

recesiva, se debe a la falta de glicosilación de proteínas de membrana. Algunas proteínas de membrana como la proteína de la banda 3, la glicoforina A y la proteína de la banda 4.5, deben ser glicosiladas. Para esto se requieren enzimas presentes en el aparato de Golgi, que sintetizan los lactosaminoglicanos necesarios para la glicosilación.

La falta de glicosilación da como consecuencia que las proteínas tengan un oligosacárido corto en vez de la estructura compleja de carbohidratos de alto peso molecular normal. Como consecuencia las proteínas de la banda 3 se vuelven muy hidrofóbicas y tienden a

agregarse, con la consiguiente disrupción del esqueleto membranoso que normalmente está unido a esta proteína en ciertos puntos.

Estos defectos de membrana explican quizá la muerte prematura de los eritroblastos en la médula ósea, que son la causa de la anemia y de la ictericia en estos pacientes. La relación de las alteraciones de membrana con los cambios nucleares no se comprende.

Se han detectado dos tipos de deficiencia enzimática en el aparato de Golgi, por lo que la enfermedad parece ser heterogénea: N-acetilglucosaminotransferasa II y alfa manosidasa II.