

**DATOS CLINICOS**

Mujer de 27 años, caucásica, con antecedentes personales de anemia microcítica, hipocrómica, crónica grave, ferropénica, bilirubinemia de predominio indirecto y marcada reticulocitosis, coombs directo negativo, sin viceromegalias.

**EXAMEN GENERAL DE URINA**

Color	Obscuro			
Aspecto	Transparente			
DENSIDAD		1.019	1.010	1.020
PH		5.0	4.80	7.40
Leucocitos	Leu / ul	0	0	3
NITRITOS	0 a 1 +	0	0	0
PROTEINAS	mg/dL	10	0	10
GLUCOSA	mg/dL	0	0	30
CETONAS	mg/dL	0	0	5
UROBILINOGENO	mg/dL	4	0	1
BILIRRUBINAS	mg/dL	2	0	0.2
HEMOGLOBINA	+	4+	0	0
ERITROCITOS	Eri / uL	0	0	3

**PRUEBAS DE GABINETE**

20%	TAC
10%	RX SIMPLE DE ABDOMEN
10%	GAMAGRAFIA HEPATOBILIAR
10%	ECOGRAFIA
10%	RX CRANEO, CADERA Y MANOS

**PORCENTAJE DE RESPUESTAS DE LOS PARTICIPANTES**

**DIAGNOSTICOS**

90%	SINDROME HEMOLITICO
60%	HPN: HEMOGLOBINURIA PAROXISTICA NOCTURNA
30%	INSUFICIENCIA RENAL
20%	ANEMIA FERROPENICA CRONICA
20%	TALASEMIA
10%	ANEMIA POR NEOPLASIA
10%	HEPATOPATIA
10%	ANEMIA SIDEROBLASTICA
10%	DREPANOCITOSIS

**ESTUDIOS DE LABORATORIO**

100%	BIOMETRIA HEMATICA
60%	HAM: HEMOLISIS ACIDA
50%	SUCROSA
40%	PRUEBAS DE FUNCION HEPATICA
40%	PERFIL DE HIERRO CON FERRITINA
40%	ELECTROFORESIS DE HB
30%	CITOMETRIA MARCADORES HPN CD59
30%	RETICULOCITOS
20%	MEDULA OSEA
20%	DEPURACION DE CREATININA
20%	QUIMICA SANGUINEA
20%	LDH
20%	HB LIBRE EN SUERO
20%	HAPTOGLOBINAS
10%	SANGRE OCULTA EN HECES
10%	PROTEINURIA 24 HRS

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) descrita por William Gull (Londres-1866), constituye una enfermedad clonal adquirida de la célula troncal hematopoyética (CTH), caracterizada por mutaciones somáticas del gen PIG-A, ligadas al cromosoma X. Las células HPN son deficientes en múltiples proteínas, adheridas a la membrana celular a través de anclajes de Glicosil-fosfatidil-inositol (GPI). La lesión primaria es un defecto en la biosíntesis de GPI. El déficit de GPI condiciona alteraciones de membrana que producen una sensibilidad anormal al Complemento (C).

Las mutaciones identificadas hasta la fecha son muy numerosas, así como también los estudios, que han podido determinar estas variaciones a través de metodologías complejas del campo de la Biología Molecular y la Citogenética, entre otras. En la actualidad la Citometría de Flujo, metodología de alta precisión y rapidez de ejecución, es capaz de establecer un diagnóstico de certeza. El fenotipo GPI anómalo se determina utilizando anticuerpos monoclonales (Ac.Mo.) dirigidos contra las múltiples proteínas ausentes en la membrana de las células HPN.

El defecto clonal de las CTH afecta a los eritrocitos, leucocitos (granulocitos, monocitos, linfocitos) y plaquetas. Aunque tradicionalmente ha sido referida como una anemia hemolítica, la HPN debe considerarse como un síndrome mielodisplásico primario, donde el fenómeno hemolítico es una manifestación clínica más de la enfermedad. La asociación de la HPN con otras patologías como: la metaplasia mieloide, la anemia refractaria con exceso de blastos, la anemia aplásica y la leucemia mieloblástica, apoyan el hecho de considerarla como una enfermedad clonal, así como también los estudios citogenéticos y de expresión alélica de la G6PD.