

Atransferrinemia congénita

Revisión del cuadro clínico

J.L. GASTON MORATA, A. RODRIGUEZ CUARTERO

Introducción

La transferrina (Tf) es una glicoproteína que migra electroforéticamente con las beta-1-globulinas (Aisen y Brown, 1977) cuya síntesis se realiza fundamentalmente, si no de forma exclusiva, a nivel hepático (Thorbecke y colab., 1973), en una cuantía que oscila en el hombre entre 12 y 14 mg/Kg/día (Jarnum y Lassen, 1961).

Su función principal es el transporte de hierro a través del plasma, desde los lugares de absorción (intestino delgado) y depósito (bazo e hígado) a los de utilización (medula ósea y placenta) (Aisen y Brown, 1975). Una segunda función, menos definida pero de considerable importancia, es su poder antimicrobiano, al competir con el hierro con la mayoría de los micro-organismos (Bullen y colab., 1974; Bullen, 1976).

Se conocen en la actualidad una veintena de variantes transferrínicas, diferenciables por su movilidad electroforética, y que genéticamente corresponden a una serie de alelos de un mismo locus (Kirk, 1968; Putnam, 1975).

Concepto

Con el nombre de Atransferrinemia congénita se conoce a una afección extraordinariamente rara, de la que hasta la fecha se han descrito cinco casos, caracterizada por la ausencia de Tf plasmática, lo que da lugar a un cuadro clínico de anemia hipocrómica severa acompañada de siderosis generalizada. Por su extraordinaria rareza hemos creído conveniente realizar una revisión sobre sus características clínicas.

Clínica

El primer caso clínico fue descrito por Heilmeyer y colab., (1961), aunque previamente Riegel y Thomas (1956) y Hitzig y colab., (1960) habían presentado casos similares, que luego han sido considerados como secundarios (Walbaum, 1971).

En el caso descrito por Heilmeyer y colab. (1961) se trataba de una niña de 7 años, de padres no consanguíneos, nacida a término, con historia de anemia hipocrómica y microcítica severa descubierta a los tres meses, resistente a tratamiento con hierro, vitamina B₁₂ y corticoides, necesitando la primera transfusión a los 6 meses de edad. Al examen clínico mostraba coloración pálido-terrosa de piel e importante hepatoesplenomegalia. Los exámenes complementarios demostraron la presencia de anemia hipocrómica, con hiposideremia marcada (14 µg/dl) y descenso de la capacidad de fijación de hierro total (33 µg/dl; normal 260-380 µg/dl). Hipo-beta-globulinemia y ausencia de transferrina en la inmunoelectroforesis.

El aclaramiento plasmático de hierro era muy rápido (5 minutos; normal entre 70 y 140 minutos) con localización de gran cantidad de radioactividad sobre el hígado, y escasa utilización de hierro para la eritropoyesis. Ausencia de hierro radioactivo en la región de la beta-globulina, acumulándose con las gamma-globulinas. El estudio de la absorción de hierro fue normal.

Departamento de Medicina Interna. Cátedra de Patología y Clínicas Médicas I (Prof. Peláez Redondo). Hospital Clínico de San Cecilio. Granada.

Sangre, 27 (4): 538-541, 1982.

La enferma
hemosiderosis en
tal de la muerte f
Sus padres a
Cap y colab
Su padre muestra
anemia hipocróm
Casos simila
Japón, y Loperer

Etiopatogenia

Los casos pr
entre los heteroz
de su catabolism
hierro es tan ba
adecuada. (Walb

Fisiopatología

El proceso c
a otras proteínas
tejidos, fundam
(Giblett, 1962).

El escaso hie
na, lo que explic

El acúmulo
el posible transp
sido atribuido a
do a la administr

Diagnóstico dife

La atransfer
cas, con diferent
y con los cuadro
difusas, hemocrr

Tratamiento

Se carece d
anémico pero c
crisis reticulocit
ración de hierro
Tf plasmática t
y colab., 1972;
una semana. Par
trocitarias, mien

Otros casos de at

Previo a la
describieron la a
con cuadro aném
tres años. Preser