

Atransferrinemia hereditaria

LUZ LOPERENA*
SAMUEL DORANTES*
ELSSIE MEDRANO*
RENATO BERRÓN**
LEOPOLDO VEGA***
ALFREDO CUARÓN****
CAMILO RODRÍGUEZ****
JOSÉ LUIS MÁRQUEZ*

Se estudió un paciente con anemia hipocrómica severa y se demostró que se trataba de atransferrinemia hereditaria. Se encontró deficiencia severa de transferrina en una hermana y parcial en los padres, en un hermano y una prima hermana, por lo que se postuló su transmisión como carácter recesivo somático, tal como se ha encontrado en las 4 familias previamente informadas. No se encontró alteración en la acidez gástrica, en la absorción intestinal, ni enteropatía exudativa. La medida de la

sobrevida de la transferrina de donadores normales en el paciente, mostró una curva con caída rápida inicial ($T/2 = 3$ días) seguida de un descenso lento ($T/2 = 13$ días). La primera porción puede explicarse por la salida al espacio extravascular. El estudio de ferrocinética mostró como alteraciones cardinales: la disminución del intercambio del hierro plasmático en 24 horas y la disminución de la incorporación de hierro a los eritrocitos.

Se encontró que el hierro plasmático soluble en ácidos, está unido prácticamente en forma cuantitativa a una proteína del plasma. Se demos-

tró que esta proteína es un verdadero transportador de hierro, por lo que se propuso el término de transferrina. Dado que cada molécula de transferrina puede unirse a dos átomos de hierro, que su peso molecular se encuentra comprendido entre 88,000 y 90,000 y finalmente que la capacidad de combinación del plasma con el hierro, varía entre 300 y 360 microgramos por 100 mililitros, se puede

* Departamento de Hematología, Hospital Infantil de México.

** Depto. de Inmunología, Hospital Infantil de la I.M.A.N.

*** Departamento de Nutrición y Gastroenterología, Hospital Infantil de México.

**** Medicina Nuclear, Centro Médico Nacional, I.M.S.S.