

ESTUDIO DE HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA (HPN)

Actualizado en Octubre 2024 por TM Isabel Rodríguez A.
Revisado y Aprobado por Dr. Mauricio Ocqueteau T.

Código del Examen : 2147

Nombres del Examen : Estudio de Hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) por citometría de flujo.

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio de Hematología de Especialidad (Citometría de Flujo)	Lunes a Jueves (08:00 - 14:00 hrs.) Viernes y víspera de festivos (08:00 - 12:00 hrs.)	5 días hábiles

Preparación del Paciente : No requiere preparación.

Muestra Requerida : ■ Sangre Total
Recolectar 4 mL de sangre en un tubo tapa lila (EDTA).

Muestra Opcional: No Aplica

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (*) (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total - EDTA	Máximo 4 hrs	24 hrs	No aplica

Condiciones de Envío al Laboratorio : [Adjuntar siempre una copia de la orden médica original emitida por el médico tratante y formulario de solicitud de estudio inmunofenotípico.](#)

Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total - EDTA: Ambiente SI / Refrigerada NO/ Congelada NO

(*) Solo en muestras derivadas desde fuera de Santiago
Sangre Total - EDTA: Ambiente NO / Refrigerada SI/ Congelada NO

[Si el traslado de la muestra demorará más de 12 horas, coordinar el envío con el laboratorio de citometría \(223548072\).](#)

Método Utilizado² : Citómetro de flujo / FACS Canto, BD Biosciences.

Intervalos de Referencia : No Aplica

Valor Crítico : No Aplica

Información Clínica^{1,2} : La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) es una enfermedad clonal y adquirida causada por una mutación somática en el gen PIG-A encargado de codificar una proteína involucrada en la síntesis del glicosilfosfatidilinositol (GPI). La mutación da lugar a una deficiencia parcial o total de la proteína PIG-A con la consecuente alteración en la síntesis del GPI de anclaje; como resultado, una parte de las células sanguíneas serán deficientes de todas las proteínas ligadas al GPI (GPI-AP), lo que explica algunos de los síntomas clínicos de la enfermedad, como la hemólisis intravascular mediada por el complemento, la trombosis venosa, el déficit de la hematopoyesis, etc. Las GPI-AP más relevantes en el diagnóstico de HPN son CD55 (DAF- *decay accelerating factor*) y CD59 (MIRL- *membrane inhibitor of reactive lysis*); dado que su expresión disminuida en eritrocitos aumenta su sensibilidad a la hemólisis intravascular mediada por complemento, uno de los signos más frecuentes y característicos de la enfermedad. Adicionalmente, se ha descrito otras GPI-AP útiles para el diagnóstico de esta enfermedad, entre otras CD14 en monocitos y CD16 en neutrófilos.

Actualmente, existe consenso que para el diagnóstico de HPN es necesario demostrar la expresión deficiente de dos o más GPI-AP en a lo menos dos subpoblaciones celulares distintas en sangre periférica.

Referencias

1. - A. Orfao et al. Normal patterns of expression of Glycoylphosphatidylinositol-Anchored proteins on different subsets of peripheral blood cells: A frame of reference for the diagnosis of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. *Cytometry Part B (Clinical Cytometry)* 70B:71-81 (2006).
2. - A. Orfao et al. Comparative analysis of different flow cytometry-based immunophenotypic methods for the analysis of CD59 and CD55 expression on major peripheral blood cell subsets. *Cytometry (Clinical Cytometry)* 50:191-201(2003). of ZAP-70 is Associated with Increased B-cell Receptor Signaling in Chronic Lymphocytic Leukemia. *Blood* 2002;100:4609-14.

