

## MÉTODOS DIAGNÓSTICOS DE LAS ERITROENZIMOPATÍAS

El eritrocito cumple tres funciones principales encaminadas todas ellas a mantener el transporte de la hemoglobina:

- Conservar la integridad de sus componentes para sobrevivir circulación en la sanguínea aproximadamente 120 días
- Mantener el hierro hemoglobínico en estado reducido para que la hemoglobina puede afijarse reversiblemente el oxígeno molecular
- Contribuir a la función hemoglobínica, facilitando la liberación del oxígeno a nivel de los tejidos.

Estas funciones las realiza gracias a su reducida, pero suficiente, dotación enzimática, heredada de sus precursores, los eritroblastos, y que le permite obtener energía en forma de adenosintrifosfato (ATP) (metabolismo energético) proteger la hemoglobina de los agentes oxidantes (sistema oxidorreductor) y contribuir a la función respiratoria de la hemoglobina (síntesis de 2,3 bifosfoglicerato). La ausencia de síntesis proteica en el eritrocito maduro imposibilita el recambio molecular de estas enzimas, por lo que el déficit congénito tiene, casi siempre una repercusión fisiopatológica mucho mayor que en cualquier otra célula del organismo.

Las enzimopatías cuyo estudio clínico resiste mayor interés son las que están asociadas a un síndrome hemolítico solo o asociado a otro trastorno no hematológico como por ejemplo, neuropatía, miopatía o retraso mental. También se ha atribuido importancia a determinadas eritroenzimopatías sin anemia pero asociadas a eritrocitosis como por ejemplo, el déficit hereditario de fosfogliceratomutasa y la hiperactividad piruvatoquinasa. Desde el punto de vista fisiopatológico las eritroenzimopatías se clasifican en cuatro grupos según la vía metabólica afectada.

- Enzimopatías de la glucólisis anaerobia.
- Enzimopatías de la vía de pentosas y metabolismo del glutatión
- Enzimopatías del metabolismo nucleotídico
- Enzimopatías del sistema reductor de la hemoglobina.

### CLASIFICACIÓN DE LA ENZIMOPATÍAS

Vía metabólica	Enzimopatía	Hemólisis	Otras manifestaciones
Gluosa	Hexocinasa	Crónica	No
Glucosa-6-fosfato	Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	Aguda	No
6-fosfogluconato	Glucosa-6-fosfoisomerasa	Crónica	No
Fructosa-6-fosfato	Fosfofructocinasa	Crónica	Glucogenosis VII
Fructosa-1-6-bifosfato	Aldolasa	Crónica	-
Dihidroxiacetona-fosfato	Triosa-6-fosfoisomerasa	Crónica	Neuropatía

Gliceraldehído-3-fosfato	Gliceraldehído-3-fosfato deshidrogenasa	¿	-
Gliceraldehído-1,3-bisfosfato	2,3-bisfosfoglicerato sintasa	¿	Poliglobulia
Glicerato-2,3-bisfosfato	Fosfogliceratocinasa	Crónica	Miopatía
Glicerato-3-fosfato	Fosfoglicerato mutasa	¿	-
Glicerato-2-fosfato	Enlasa	¿	-
Fosfoenolpiruvato	Piruvatocinasa	Crónica	No
Piruvato lactato	Lactato deshidrogenasa	-	-

VARIACIONES DE ACTIVIDADES ENZIMÁTICAS ERITROCITARIAS. INFLUENCIA DEL DESARROLLO Y DE LA CIFRA DE RETICULOCITOS.

AUMENTO DE ACTIVIDAD	DISMINUCIÓN DE ACTIVIDAD
RETICULOCITOS Y ERITROCITOS FETALES	ERITROCITOS FETALES
Hexocinasa	Fosfofructocinasa
Aldolasa	Adenilatocinasa
Triosa-fosfoisomerasa	Glutacion-peroxidasa
Piruvatocinasa	Acetilcolinesterasa
Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	NADPH-metahemoglobina-reductasa (diaforasa)
ERITROCITOS FETALES EXCLUSIVAMENTE	DISERITOPOYESIS ADQUIRIDA
Fosfoglucosaisomerasa	Piruvatocinasa
Gliceraldehído-3-fosfato deshidrogenasa	Adenilatocinasa
Fosfogliceratocinasa	
Enlasa	

## MÉTODOS APLICADOS AL DIAGNÓSTICO DE LA ERITROENZIMOPATÍAS

### Métodos cualitativos

- 1.- Prueba de la mancha fluorescente
- 2.- Concentración del glutatión reducido eritrocitario
- 3.-Citoquímica del G6PD sobre porta

### Métodos Cuantitativos

- 1.- Análisis cuantitativo de actividad enzimática
- 2.- Actividad de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa

- 3.-Actiidad de la fosfoglucmutasa
- 4.-Actividad de la piruvatocinasa
- 5.- Actidad de la glucosa-fosfatoisomerasa
- 6.- Atividad de la hexocinasa
- 7.-Actividad de la fofofructocinasa
- 8.- Actividad triosa-fosfato-isomerasa
- 9.- Atividad de la fosfogliceratocinasa
- 10.- Actividad de la fosfogliceratomutasa