

IV. DOBLE ALBUMINA: UNA ALTERACION GENETICA

Dr. Arturo D. Jorge*
Dr. Rafael Pérez Elizalde
Dra. Cristina Jofré
Dra. Corina Esley

* Profesor Adjunto de la Cátedra de Clínica Médica III de la Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina.

RESUMEN

Se estudiaron 19 miembros de una familia, en 14 se demostró la existencia de una doble albúmina. Esta anomalía no está asociada a ninguna patología. La doble albúmina está formada por dos porciones A y B. La A corresponde a la albúmina normal. La B tiene una molécula de lisina en vez de un grupo carboxílico.

SUMMARY

Nineteen members of the same family were studied. Double albumin was found in 14 of them. This anomaly is not associated to any known pathology. Double albumin consists of two fragments, A and B. Fragment A corresponds to normal albumin, while B has a lysine molecule instead of a carboxylic group.

Key-words: Bisalbuminemia, Genetic anomaly.

Knedel^(1,2) fue el primero en publicar la existencia de una bisalbúmina en ocho miembros de dos familias alemanas. Las fracciones fueron designadas como A-1 y A-2.

Luego fueron descritos algunos casos familiares más.^(3,4,5,6) Las fracciones A-1 y A-2 de Knedel fueron denominadas A y B.⁽³⁾

La anomalía se transmite con carácter autosómico y dominante. Se la ha observado en individuos heterocigotas.

Esta alteración tiene una terminología variada, los términos más frecuentemente empleados son:

- Aloalbuminemia: 1. tipo homocigótico; 2. tipo heterocigótico;
- Paraalbuminemia; doble albuminemia; bisalbuminemia.

OBSERVACION PERSONAL

Descubrimiento de la anomalía: El paciente, de sexo masculino, R. O., argentino, de 41 años, concurrió a la consulta el 13/12/1978 por padecer dolor rectal, pujos, tenesmo y enterorragias. El resto de la anamnesis no reveló nada de importancia. *Examen físico:* Paciente de 83 kg y de 1,77 m de estatura. Buen estado de nutrición. El examen físico del paciente fue normal.

Se practicó una rectosigmoidoscopia y se comprobó la existencia de hemorroides internas.

Los exámenes de laboratorio fueron los siguientes:

Hemograma: Eritrocitos: 5.000.000

Leucocitos: 7.000

Neutrófilos: 61 %

Eosinófilos: 2 %

Basófilos: 1 %

Linfocitos: 35 %

Monocitos: 1 %

Eritrosedimentación: 14 mm primera hora;

Glucemia: 0,90 mg % - Uremia: 0,35 g %;

Colesterol: 280 mg % (normal hasta 320);

Triglicéridos: 166 mg % (normal hasta 162);

GOT: 10 mU/ml (normal hasta 12);

GPT: 11 mU/ml (normal hasta 12);

γ GT: 20 mU/ml (normal hasta 28);

F. A.: 48 mU/ml (normal hasta 48);

Proteinograma (sobre gel en acetato de celulosa).⁽⁷⁾

Albúmina: se observa una doble banda (fig. 1) A y B, con valor de 2,48 g % cada una.

Figura 1. Proteinograma sobre cellogel del paciente R. O.

Globulinas: 3,33 g %

(alfa-1: 0,3 g %; alfa-2: 0,76 g %;

beta-1: 0,46 g %; beta-2: 0,38 g %;

gamma: 1,42 g %)

El proteinograma sobre cellogel y una inmunoelectroforesis fue repetida cuatro veces en el mismo paciente con tres meses de intervalo y permaneció siempre igual.

A raíz de este hallazgo se estudió el árbol genealógico del paciente y se procedió a efectuar un proteinograma a todos los miembros de la familia.

Todos los parientes eran sanos. Se les efectuó en dos oportunidades un proteinograma sobre cellogel y una inmunoelectroforesis.

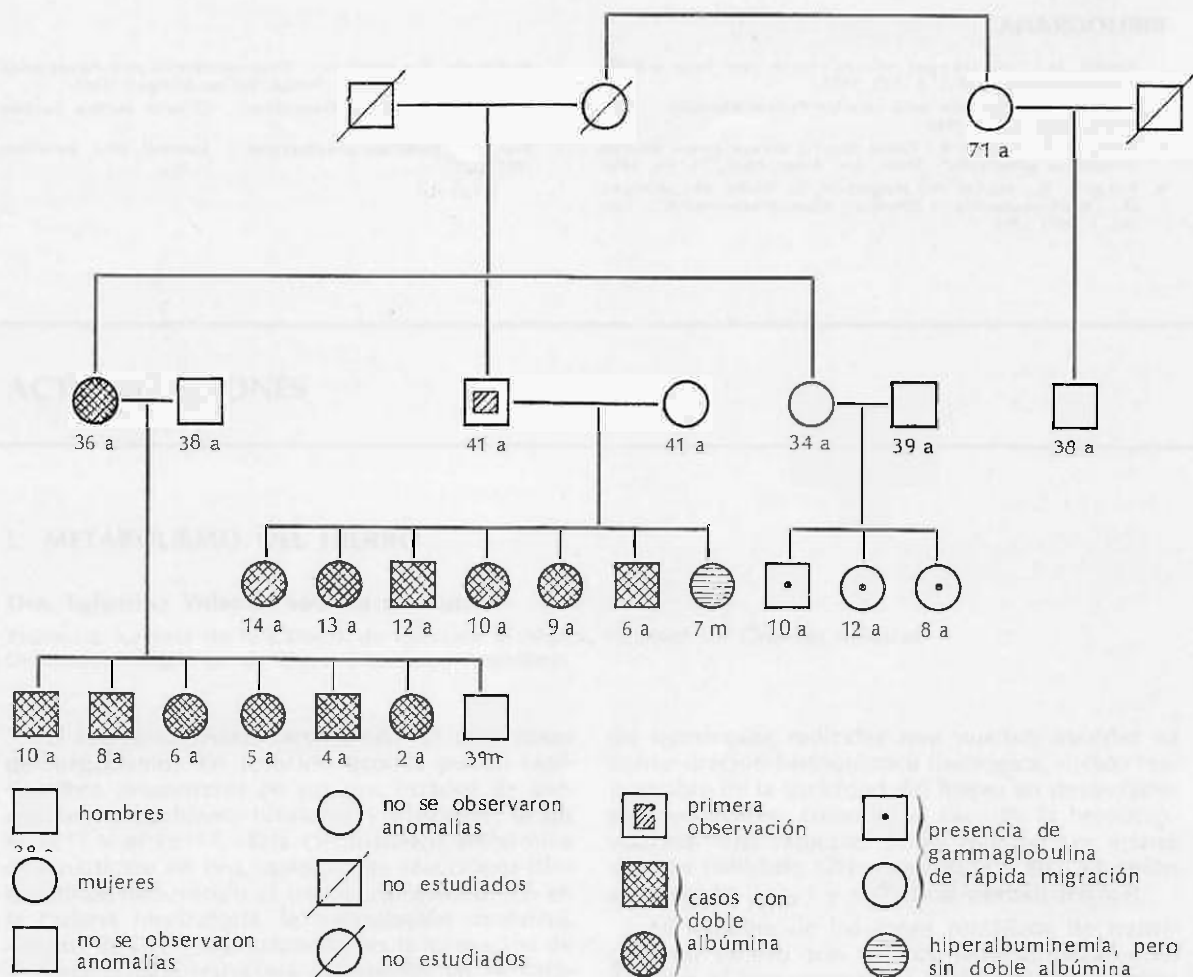


Figura 2

Como se ve en la figura 2, los padres de nuestro paciente no pudieron ser estudiados, pues habían fallecido. Una tía materna y un hijo de ésta no presentaron ninguna alteración en el proteinograma. La esposa de nuestro paciente tiene un proteinograma normal. De los siete hijos, seis tenían una típica doble albúmina. El menor, de 7 meses, presentaba una hiperalbuminemia, pero no doble albúmina.

Una hermana de 36 años y seis de los siete hijos presentaron la misma alteración. El menor, de 5 meses, presentaba un proteinograma normal.

Otra hermana del paciente poseía un patrón proteico normal. Sus tres hijos no tenían una doble albúmina, pero se constató una gammaglobulina que corría en la tira en cellogel más rápido de lo normal.

DISCUSION

La doble albúmina es una alteración genética que se transmite con carácter autosómico dominante y depende de un par de dos alelos codominantes.⁽⁶⁾

Se la ha observado en algunas familias cuyos miembros eran personas sanas.^(3, 4, 5, 6)

En nuestro caso la doble albúmina se presentó en personas sanas. De las tres familias estudiadas, en dos, uno de los padres la portaba y se descubrió en seis de los siete hijos de cada uno. El séptimo hijo de nuestro paciente, que tenía siete meses, no presentaba doble albúmina, pero sí una hiperalbuminemia. Probablemente con el tiempo se desarrolle una doble albúmina y se deban efectuar controles en el futuro.

El niño de 5 meses y primo del anterior, no exhibía alteración alguna.

La doble albúmina está formada por dos fracciones denominadas A-1 y A-2 por Knedel⁽³⁾ y A y B por Earle y col.⁽³⁾

La fracción A-1 o A tiene las mismas características químicas y físicas de la albúmina normal.

Mediante hidrólisis enzimática se ha demostrado que en la albúmina B existe la sustitución de un grupo carboxílico por el aminoácido lisina. Esta es la única alteración. El estudio electroforético de estas fracciones a pH entre 4,00 y 8,43 revela que la albúmina B tiene una carga más positiva que la A y que equivale a dos protones más por molécula.

BIBLIOGRAFIA

1. Knedel, M.: "Die Doppel-Albuminämie, eine neue erbliche Proteinanomalie". Blut, 3, 129, 1957.
2. Knedel, M.: "Über eine neue vererbte Protein-Anomalie". Clin. Chem. Acta, 3, 71, 1958.
3. Earle, D. P.; Schmid, K.; Gittlin, D.: "A unique serum albumin transmitted genetically". Trans. Ass. Amer. Phys., 71, 69, 1958.
4. Franglen, G.; Martin, N.; Hargreaves, I.; Smith, M.; Williams, D.: "Bisalbuminaemia: a hereditary albumin abnormality". Lancet, 1, 307, 1960.
5. Wuhrmann, F.; Märki, H.: "Dysproteinämien und Paraproteinämien". Schwabe & Co. Verlag, Basilea-Stuttgart, 1963.
6. Kawai, T.: "Proteínas Plasmáticas". Editorial Médica Panamericana, 1977.
7. Gras, J.: "Proteínas plasmáticas". Editorial Jims, Barcelona, 1967.