Diagnóstico de trombastenia de Glanzmann mediante agregometría plaquetaria y citometría de flujo: reporte de caso pediátrico.

Durán Lucero HM [1], **Morales Lira FE** [1], **Hernández Hernández GA** [1]

[1] Departamento de Hematología, Carpermor – Laboratorio de Referencia Internacional, Grupo Diagnóstico Médico PROA. Ciudad de México, México.

0 – 11 % Agregación con ADP, epinefrina, colágeno y ácido araquidónico (ref. ≥ 70 %) + **0.02 %** Plaquetas CD41a⁺/CD61⁺ (αIIbβ3) control normal 90.2 % + **91.2 %** Plaquetas CD42a⁺/CD42b⁺ (GPIb-IX) conservado · control 96.8 % = **Trombastenia de Glanzmann** tipo I (αIIbβ3 < 5 % del normal)

1 Introducción

La trombastenia de Glanzmann (TG) es una trombocitopatía hereditaria autosómica recesiva causada por variantes en *ITGA2B* o *ITGB3* que reducen o anulan la integrina **αIIbβ3 (GPIIb/IIIa; CD41/CD61)**, receptor de fibrinógeno indispensable para la agregación. Su prevalencia se estima en ~1:1 000 000 (1). Como el recuento plaquetario suele ser normal, el sangrado mucocutáneo puede confundirse con enfermedad de von Willebrand u otras trombocitopatías y retrasar el diagnóstico (4,5).

2 Pregunta científica y objetivos

¿Qué hallazgos de laboratorio (agregometría plaquetaria y citometría de flujo con inmunofenotipo plaquetario) permiten establecer el diagnóstico diferencial y confirmatorio de TG en un paciente pediátrico con sangrado mucocutáneo?

Objetivo primario. Describir el abordaje diagnóstico integral -agregometría por transmisión de luz (LTA) y citometría de flujo (CD41a/CD61/CD42a/CD42b)- que confirmó TG en un paciente pediátrico.

Objetivos secundarios. Mostrar el papel complementario de la citometría cuando la LTA sugiere una trombocitopatía funcional, y documentar cómo se descartaron los diagnósticos diferenciales.

3 Presentación del caso

Paciente masculino de 6 años, procedente de Guerrero, referido en agosto de 2026 para estudio de función plaquetaria por manifestaciones hemorrágicas sugestivas de trombocitopatía. Sospecha de coagulopatía sin antecedentes familiares detectados.

Línea de tiempo y abordaje diagnóstico

ago-2026	ago-2026	ago-2026	ago-2026	Integración
LTA	**Verificación**	**BH + frotis**	**Citometría**	**Diagnóstico**
Agregación ausente con los agonistas fisiológicos	Patrón reproducido por duplicado	PLT 283 ×10³/µL; sin macro-trombocitopenia	CD41a/CD61 ausentes; CD42a/CD42b normales	TG tipo I; confirmar ITGA2B / ITGB3

4 Material y métodos

Agregometría (LTA). Sysmex CS-2500; plasma rico en plaquetas citratado; ADP 2 µM, epinefrina 5 µM, colágeno 2 µg/mL, ácido araquidónico 1 mM; lectura 600 s. Control normal (pool) procesado el mismo día, conforme a ISTH/SSC (3).

Biometría hemática y frotis. Sysmex XN-9100 y revisión morfológica de sangre periférica.

Citometría de flujo. FACS Lyric: sangre total; selección de plaquetas por FSC/SSC (≈10 000 eventos). Tubo 1: CD41a-FITC/CD61-PE (αIIbβ3). Tubo 2: CD42a-FITC/CD42b-PE (GPIb-IX). Tubo 3: CD29-PE (β1, control de identidad plaquetaria). Control normal en paralelo.

Claves para el laboratorio

- Un patrón de LTA «todo ausente» se reporta solo si el control normal respondió a ese mismo agonista en la misma jornada.
- Si agonistas de vías distintas fallan a la vez, el defecto está en la vía final común (αIIbβ3), no en un receptor aislado.
- Incluir GPIb-IX (CD42a/CD42b) y un marcador de identidad (CD29) evita confundir ausencia real de αIIbβ3 con falla de marcaje.

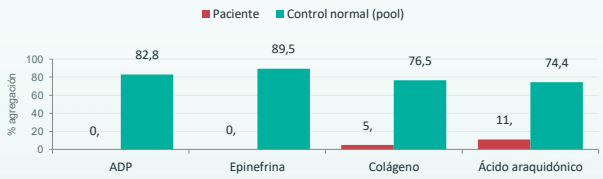
5 Resultados

A · Biometría hemática y extendido sanguíneo

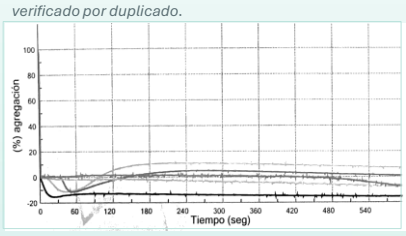
283 ×10³/µL	12.7 fL	14.1 g/dL	9.43 ×10³/µL
Plaquetas	VPM	Hemoglobina	Leucocitos

Frotis: escasas plaquetas grandes y escasas hipogranulares; recuento conservado, sin macrotrombocitopenia.

B · Agregometría por transmisión de luz (% agregación máxima)



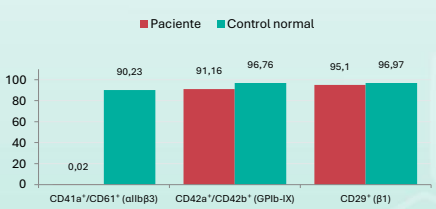
Intervalo de referencia: 70–100 % (ác. araquidónico 68.7–100 %). Resultado del paciente verificado por duplicado.

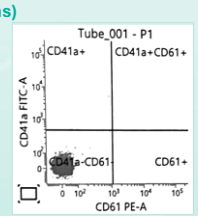


Trazo original del paciente (CS-2500, 600 s): trazos planos, sin onda primaria con ADP ni epinefrina.

Lectura fisiopatológica: ADP (P2Y1/P2Y12), epinefrina (α2A), colágeno (GPVI) y ácido araquidónico (vía del TXA2) activan la plaqueta por receptores distintos, pero todos convergen en αIIbβ3. Su falla simultánea señala la vía final común (1,4).

C · Inmunofenotipo plaquetario (% de plaquetas positivas)





Paciente: plaquetas (P1) en el cuadrante CD41a⁺/CD61⁻.

αIIbβ3 = 0.02 % vs. 90.2 % del control (< 0.1 % de lo normal) con GPIb-IX y CD29 conservados → TG tipo I (< 5 %) (1,2).

6 Diagnósticos diferenciales: cómo se descartaron

Entidad	¿Qué se esperaría?	Hallazgo en este paciente	Decisión
Trombocitopenia / macrotrombocitopenia	PLT < 150 ×10³/µL; plaquetas gigantes predominantes	PLT 283 ×10³/µL; solo escasas plaquetas grandes	**Descartada**
Síndrome de Bernard-Soulier	Macrotrombocitopenia; agregación conservada con ADP, EPI, COL y AA; CD42a/CD42b ↓	PLT normal; CD42a⁺/CD42b⁺ 91.2 %; ausencia con ADP, EPI, COL y AA	**Descartado**
Enfermedad de von Willebrand	Agregación normal con ADP, EPI, COL y AA; αIIbβ3 normal	Defecto global con agonistas fisiológicos; αIIbβ3 ausente	**No explica el patrón · perfil FVW**
Fármacos antiplaquetarios (AAS/AINE, tienopiridinas)	Defecto selectivo (AA ± COL, o ADP); glicoproteínas normales	Defecto global y ausencia de CD41a/CD61 (no farmacológico)	**Descartados**
Defectos de receptor/secreción (P2Y12, TxA2, δ-SPD, plaqueta gris) y RASGRP2	Defecto parcial o por agonista; αIIbβ3 normal	Defecto global; αIIbβ3 ausente	**Descartados**
LAD-III (kindlina-3)	LTA tipo TG con αIIbβ3 de expresión normal; infecciones/leucocitosis	αIIbβ3 ausente; leucocitos 9.43 ×10³/µL	**Descartado**
TG adquirida (anticuerpos anti-αIIbβ3)	Adulto; enfermedad autoinmune o linfoproliferativa	Pediátrico; sin datos de enfermedad subyacente	**Poco probable · estudio familiar/molecular**
Artefacto preanalítico/analítico	Hemólisis, lipemia, > 4 h, PRP inadecuado; control fallido	Patrón reproducido en nueva toma; control válido para ADP, EPI, COL y AA	**Descartado**

7 Discusión

El caso integra los ejes que propone la ISTH para trombocitopatías hereditarias: fenotipo hemorrágico, recuento y morfología, pruebas funcionales y cuantificación de glicoproteínas (4). La LTA orientó el diagnóstico al mostrar ausencia de agregación con agonistas fisiológicos, y la citometría lo confirmó al demostrar ausencia de αIIbβ3 con GPIb-IX conservado, lo que separa la TG de Bernard-Soulier y de LAD-III sin requerir pruebas moleculares de primera línea (1). El tipo I es la forma más frecuente (~78 %) (1). El diagnóstico oportuno permite planear el manejo hemostático y la transfusión plaquetaria en función del riesgo de aloinmunización (5).

8 Conclusiones

- La integración LTA + citometría de flujo estableció el diagnóstico de TG tipo I en un niño con recuento plaquetario normal.
- El panel CD41a/CD61 vs. CD42a/CD42b y CD29 convierte un patrón funcional sugestivo en un diagnóstico confirmado y descarta sus principales diferenciales.
- Pendientes: retracción del coágulo, perfil FVW y secuenciación ITGA2B/ITGB3 con estudio familiar.

Referencias

1. Botero JP, Lee K, Branchford BR, et al. Glanzmann thrombasthenia: genetic basis and clinical correlates. Haematologica. 2020;105(4):888-894.
2. George JN, Caen JP, Nurden AT. Glanzmann's thrombasthenia: the spectrum of clinical disease. Blood. 1990;75(7):1383-1395.
3. Cattaneo M, Cerletti C, Harrison P, et al. Recommendations for the standardization of light transmission aggregometry: a consensus of the working party from the platelet physiology subcommittee of SSC/ISTH. J Thromb Haemost. 2013;11(6):1183-1189.
4. Gresele P; Subcommittee on Platelet Physiology of the ISTH. Diagnosis of inherited platelet function disorders: guidance from the SSC of the ISTH. J Thromb Haemost. 2015;13(2):314-322.
5. Nurden AT. Glanzmann thrombasthenia. Orphanet J Rare Dis. 2006;1:10.
6. Riley DS, Barber MS, Kienle GS, et al. CARE guidelines for case reports: explanation and elaboration document. J Clin Epidemiol. 2017;89:218-235.

Consideraciones éticas: Caso elaborado con datos clínicos y de laboratorio obtenidos durante la atención habitual del paciente, presentados de forma desidentificada, limitados a lo indispensable para su interpretación y con fines exclusivamente académicos.

Financiamiento y conflictos de interés: Sin financiamiento. Los autores declaran no tener conflictos de interés.