

**Instituto de Investigaciones Hematológicas “Mariano R. Castex”
Academia Nacional de Medicina. Buenos Aires.**

**Ateneo Clínico, 5 de septiembre de 2019
Dpto. de Hemato-oncología. División Clínica Hematológica**

Implicancia clínica de cariotipo anormal adquirido en paciente con hiperesplenismo secundario.

Paciente mujer de 71 años derivada al IIHEMA en septiembre de 2011 por hipoplasia medular, diagnosticada en 2008, para continuar seguimiento.

AP: poliquistosis hereditaria con compromiso renal y hepático, insuficiencia renal crónica e hiperparatiroidismo secundario. HTA.

Estudios previos:

-TC de abdomen y pelvis (27/02/2008): múltiples imágenes quísticas a nivel hepático y renal.

-Laboratorio (01/03/2008): Hto 31.4%, leucocitos $2.2 \times 10^9/L$ (N 45%, L 50%, M 3%, E 2%), plaquetas $65 \times 10^9/L$.

-BMO (21/10/2008): celularidad 60%. SE disminuida. SM con formas maduras, disminuida y distribución anómala. MGC escasos, con formas microcíticas hipolobuladas. **Diagnostico: compatible con hipoplasia medular.**

-IHQ por CF de MO (21/10/2008): pequeña población de mastocitos con expresión aberrante de CD25+. Estos hallazgos se podrían vincular a compromiso por mastocitosis sistémica.

Al ingreso al IIHEMA

-Examen físico: palidez cutánea mucosa, hepatomegalia en flanco y fosa ilíaca derecha.

-Laboratorio (30/09/2011): Hto 27,6%, Hb 9 g/dL, leucocitos $2.5 \times 10^9/L$ (fórmula conservada), plaquetas $86 \times 10^9/L$, VSG 115 mm/h, urea 101 mg/dl, creatinina 2.1 mg/dL, EPO 16.2 mUI/mL, ferremia 38ug/dl, transferrina 225 mg/dl, saturación 17%.

-BMO (09/11/2011): celularidad 40%. SE incrementada con cambios deseritropoyéticos y asincronía madurativa. SM con ligera desviación a la izquierda, secuencia madurativa conservada. CD34+< 1%. MGC en número ligeramente aumentado, formas pequeñas e hipolobuladas, con rasgos dismórficos. Trama reticular con incremento (MF-G1), con entrecruzamiento de fibras. Depósitos de hemosiderina (Perls +++). **Conclusión: cambios dishematopoyéticos marcados.**

-IHQ por CF (08/11/2011): 1% de células inmaduras comisionadas en su mayoría a estirpe mieloide.

-Cariotipo de MO (08/11/2011): 46, XX [20]

Se inició tratamiento con hierro y ácido fólico sin respuesta, luego con Oximetolonasuspendida por intolerancia digestiva luego de 2 meses, sin respuesta. En Nov de 2012 inició EPO a 20.000 UI/semanales por 2 años alcanzando niveles de Hb 15 g/dl con posterior suspensión y reinicio a demanda. Persistencia de leucopenia de $3.2 \times 10^9/L$ y plaquetopenia de $80 \times 10^9/L$. Parámetros de hemólisis normales, urea 111 mg/dl, creatinina 2.4 mg/dL, hepatograma normal, proteinograma electroforético normal. Inició hemodiálisis en 11/2013. Ingresó a plan de trasplante.

Evolucionó con niveles de Hb dependientes de EPO, leucopenia leve no complicada y plaquetopenia oscilante entre $52 \times 10^9/L$ a $120 \times 10^9/L$. En Julio 2015 fue re-evaluada con BMO: (07/07/2015): celularidad 30%. SE incrementada con cambios deseritropoyéticos discretos y asincronía madurativa. SM: desviación a la izquierda con maduración completa. CD34+ 2%. MGC en número acorde a la celularidad con rasgos levemente dismórficos. MF-G1 reticular. Hemosiderina (Perls+++)
Diagnóstico: medula ósea con cambios dishematopoyéticos.

-Cariotipo MO (07/07/2015): 46, XX [15].

En 2016 se realizó sobrevida plaquetaria con recuento de plaquetas de $45 \times 10^9/L$.

-Cinética plaquetaria (08/09/2016): sobrevida plaquetaria ligeramente acortada (5 días), producción normal, aumento de actividad en bazo y recuperación disminuida. **Compatible con hiperesplenismo.**

-Eco doppleresplenoportal (09/09/2016): hígado aumentado de tamaño, heterogéneo por múltiples quistes; bazo 139 mm, sin hipertensión portal.

Se interpretó plaquetopenia secundaria a hiperesplenismo por Enfermedad Poliquística hepática y renal en paciente con IRC en hemodiálisis.

Se efectuó nefrectomía derecha en 04/2017, con apoyo de corticoides y gamaglobulina para optimización del recuento plaquetario.

En 2019 presentó 3 controles no sucesivos con recuento plaquetario de hasta $14 \times 10^9/L$, sin cambios en las otras series (Hb 12,3 g/dl, leucocitos $5 \times 10^9/L$) por lo que se realizó nueva BMO.

-BMO (25/07/19): celularidad 40%, SE asincronía madurativa, SM maduración completa. CD34+ 2%, MGC incrementados en número, formas típicas y ocasionales rasgos dismórficos, MF -G0.
Conclusión: Cambios dishematopoyéticos discretos.

-Cariotipo MO: 46,XX,ins(12)(q24.3p10p13)[3]/46,XX[22]. Descartar compromiso del gen ETV6(12p13). Posteriormente se realizó FISH que fue normal para ETV6.

Evolucionó con recuperación espontánea del recuento plaquetario hasta $70 \times 10^9/L$

Motivo de presentación: Implicancia clínica de cariotipo anormal adquirido en paciente con hiperesplenismo secundario.

Médica responsable: Dra Sarmiento Marcela.

Médica residente: Dra Noelia Escalada.