

P-041

PACIENTE CON TROMBOCITOSIS Y ANEMIA CON SIDEROBLASTOS EN ANILLO. ARSA-T VS ARSA ASOCIADA A TE

Teresa Melo, Isabel Castro, J. Cancela Pires, Fernando Silva, J. Aguiar Andrade

Serviço Hematologia Clínica, Hospital S. João, Porto, Portugal

Introducción: La clasificación reciente de la OMS, incluye en su subcategoría de los síndromes mielodisplásicos/ mieloproliferativos no clasificables la anemia refractaria con sideroblastos en anillo con trombocitosis (ARSA-T) y se caracteriza por alteraciones en la médula ósea compatibles con ARSA (displasia eritroide y por lo menos 15 % de sideroblastos en anillo), proliferación atípica de megacariocitos y trombocitosis $> 600 \times 10^9/L$. Aunque raro y por veces de difícil diagnóstico este síndrome presenta interesantes cuestiones en su etiopatogenia.

Caso Clínico: Mujer de 67 años, enviada para estudio de anemia y trombocitosis. Asintomática y examen físico negativo. Hb: 10,7 g/dl, normocítica- normocromica, índice de producción de reticulocitos (IPR): 3,6%, leucocitos: $7,9 \times 10^9/L$, neutrofilos: $4,9 \times 10^9/L$, monocitos: $0,6 \times 10^9/L$, sin basifilia, plaquetas: $988 \times 10^9/L$, DHL: 414U/L (135-225 U/L), ferritina: 425 ng/ml (14,0-233,1) y EPO: 45,5 mUI/ml (10,2-25,3). Mielograma: hiper celular, sin exceso de blastos; hiperplasia eritroide y megacariocítica con nidos plaquetares. Reacción de Perls: aumento de hierro extraeritrocitario y 31 % de sideroblastos en anillo. Biopsia ósea: hiper celular, aumento de megacariocitos dismórficos formando nidos. Aumento de la reticulina con abundantes depósitos de hierro. Cariotipo: 46 XX; 5q- negativo. Pesquisa de la mutación V617F del gen JAK-2 negativa.

Conclusión: ARSA-T

Comentario: Estudios recientes demostraron un aumento en la incidencia de la mutación V617F del gen JAK-2 en pacientes con ARSA-T. Este hecho puede tener implicaciones terapéuticas y ayudar en su diagnóstico una vez que la mutación es muy rara en los casos de ARSA clásica.

Este caso clínico, negativo para la mutación V617F del gen JAK-2 y con cariotipo normal (sin alteraciones del cromosoma 3 relacionadas con trombocitosis), pero con características típicas de ARSA y también de trombocitemia esencial (TE), plantea la posibilidad de ser un síndrome distinto (ARSA-T) o la presencia de dos entidades al mismo tiempo (ARSA y TE).