

**P-085**

**PACIENTE DIAGNOSTICADA DE MASTOCITOSIS SISTÉMICA  
INDOLENTE CON MUTACIÓN SOMÁTICA D816V DEL C-KIT  
QUE EVOLUCIONA A UNA LEUCEMIA MIELOBLÁSTICA  
AGUDA**

**A. Iglesias Pérez, L. Escribano, R. Núñez-López, A. Iglesias del Barrio, M.J. Blanchard, C. Bombín,  
J. López-Jiménez y J. Pérez de Oteyza**

*Servicio de Hematología. Hospital Ramón y Cajal*

Presentamos el caso de una paciente con mastocitosis sistémica indolente (MSI), que porta una mutación somática D816V del c-kit, y que evoluciona a una leucemia mieloblástica aguda 20 años después del diagnóstico de la MSI. El diagnóstico de MSI se hizo en 1994 en su hospital de origen, pero es derivada a la Unidad de Mastocitosis del Hospital Ramón y Cajal en Mayo del 2004 para evaluación. Presentaba urticaria pigmentosa; pero no tenía organomegalias ni adenopatías. El hemograma y la bioquímica estaban dentro de los parámetros de la normalidad. La triptasa basal era de 188 microgramos/L. El estudio de médula ósea (MO), incluyendo citología, histología e inmunofenotipo era consistente con MSI sin otros cambios añadidos. La mutación D816V del c-kit se detectaba en los mastocitos, monocitos, eosinófilos neutrófilos y los precursores hematopoyéticos CD34+. Desde diciembre del 2004 la paciente comenzó con síndrome constitucional. Presentaba anemia, trombopenia y leucocitosis con 20% de blastos en sangre periférica. La triptasa sérica era de 157 microgramos/L. Un nuevo estudio de MO reveló además de la mastocitosis una marcada mielodisplasia con un 22% de blastos mieloides. En el FISH se observó trisomía del cromosoma 4 en el 15% de las células. Adicionalmente la mutación D816V se detectaba también en las células blásticas además de en el resto de células hematopoyéticas, e incluso en las células de la mucosa oral. Se le diagnosticó de LMA (M1 FAB). Inició tratamiento pero los diferentes regímenes quimioterápicos utilizados para inducir la remisión fallaron, y murió en Junio del 2005. Este es el primer caso descrito de una LMA que aparece en una paciente con MSI y que porta una mutación somática D816V del c-kit