

DESCRIPCIÓN DE UN CASO DE POLICITEMIA VERA EN UNA MUJER JOVEN CON TALASEMIA MINOR

J. Sánchez-Calero^a, E. Jaro^a, M.A Andreu^a, M.J. Gómez^a, J. Cacha^a, M. Carnero^a, D. Monteagudo^a, J. Martínez^b y N. Somolinos^c

^aServicio de Hematología Hospital de Móstoles, ^bServicio de Hematología Hospital 12 de Octubre de Madrid y ^cServicio de Hematología, Hospital de Getafe.

La policitemia Vera es un cuadro mieloproliferativo definido, entre otros, por la expansión del volumen globular en ausencia de estímulos a la eritropoyesis. De forma excepcional se han descrito casos de policitemia vera en pacientes talasémicos. Se presenta el caso de una mujer joven con antecedentes de talasemia y un cuadro de leucocitosis, trombocitosis y esplenomegalia como expresión de un cuadro con criterios diagnósticos suficientes para el diagnóstico de policitemia vera.

Caso clínico: Mujer de 19 años de edad, diagnosticada años antes de talasemia minor (delta-beta talasemia: HbA2 2,8%, Hb F 11,3%), que consulta por astenia, sensación de bulto en abdomen y dolor en epigastrio hacia flanco izquierdo. Exploración física: esplenomegalia que ocupa hemiabdomen izquierdo hasta fosa iliaca izquierda. Pruebas complementarias: *Hemograma*: leuc. 22.500/microl (seg 70, linf 21, eos 4, mon 3, bas 2), Hb 14,2 g/dl, VCM 65,5 fl, HCM 22 pg, plaquetas 1.930.000/microl, *Bioquímica*: GGT 75 U/L, resto normal, *Ferritina*: 45 ng/ml; *Eritropoyetina* sérica: 13,5 mU/ml; Volúmenes sanguíneos: incremento volumen sanguíneo (142%), del volumen plasmático (163%) y del volumen globular (115%, 31,9 ml/kg); *Cultivos de progenitores* (en sangre): crecimiento adecuado de colonias eritroides estimuladas con eritropoyetina y se observa crecimiento de varias BFU-E endógenas y de frecuentes CFU-GM espontáneas. *Biopsia de médula ósea*: médula ósea marcadamente hiper celular con predominio de serie granulocítica y abundante proliferación de megacariocitos con rasgos atípicos que tienden a disponerse formando acúmulos; discreto incremento focal de la trama de reticulina; cariotipo 46 XX sin alteraciones, ausencia de translocación bcr/abl por HIS y ausencia de expresión del transcrito BCR/ABL p210, mutación V617F del gen JAK-2 en heterocigosis. Diagnóstico: el conjunto de datos apoya el diagnóstico de síndrome mieloproliferativo crónico tipo policitemia vera, con menor expresión de la poliglobulia dada la coexistencia con una talasemia minor. Evolución: dado el carácter sintomático de la esplenomegalia se administró inicialmente hydroxyurea y, posteriormente, interferon, presentando alivio sintomático, normalización de las cifras de leucocitos y plaquetas, y tendencia a la disminución de la esplenomegalia.

Comentario: La policitemia vera (PV) es un cuadro mieloproliferativo que afecta de forma preferente a personas mayores de 40 años, aunque no es excepcional su aparición en pacientes jóvenes. Recientemente se ha incorporado la presencia de la mutación del gen JAK-2 a los criterios diagnósticos de PV, dado su alta prevalencia y su implicación en la patogénesis de la expansión autónoma –con hipersensibilidad e inclusive independencia de citoquinas- de la hemopoyesis. La coexistencia casual de esta forma de panmielopatía sobre una eritropoyesis talasémica, aun siendo improbable, no es imposible.