

ANEMIA REFRACTARIA SIDEROBLÁSTICA CONGÉNITA: RÁPIDA TRANSFORMACIÓN A LEUCEMIA AGUDA

Martínez Martínez J. Ruiz Guinaldo M^a A. García Díaz M. Pacios Alvarez A. Fernández Llavador M^a J. ^aSequí J. M

Servicio de Hematología y ^aPediatría del Hospital San Francisco de Borja. Gandía

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño de 18 meses de edad que ingresó en el hospital por un exantema petequeial objetivándose en el hemograma : Hb 8.9 g/dl. VCM 88.2 fl. Leucocitos 21.100/mm³ (15% N, 78% L, 6%M). Plaquetas 21.000/mm³. En el frotis de sangre periférica no se observaron blastos, aunque si eritroblastos (7%). A la exploración física presentaba buen estado general, adecuado desarrollo ponderal, apirético y sin clínica infecciosa. Destacaba el exantema petequeial generalizado y esplenomegalia. Como antecedentes personales: había ingresado en el hospital tres meses antes por un cuadro de G. E.A, aislándose un Rotavirus en heces, en ese momento en el hemograma aparecía anemia y trombopenia: Hb 10.6 g/dl. VCM 78.6 fl. Leucocitos 11.200/mm³. Plaquetas 65.000/mm³. En el frotis se informó de un 2% de eritroblastos. Pruebas realizadas durante su ingreso:

Bioquímica: LDH: 1.400 U/L. GOT 93 U/L. GPT 405 U/L Fosfatasas alcalinas 758 U/L, el resto del estudio fue normal. Ferritina 114 ng/mL. IST 21.5%. Transferrina 276 mg/dL. Fe 75 mcg/dL.

Haptoglobina: 0 mg/dL. Combs directo: Negativo. Proteinograma y cuantificación de Ig: Normal. Fracción C3 y C4 del complemento normales Coagulación: normal Serologías: VHC; CMV, Toxoplasma, VEB, VIH, Parvovirus: negativas Ag VHBs negativo, Ac VHBs 63.8 UI/mL. ANA. ENA e inmunocomplejos: negativo . Poblaciones linfocitarias normales. Anticuerpos antiplaquetares: negativos. ECO abdomen : bazo de 10 cm . Resto sin hallazgos. Orina: sin hallazgos. Cu y ceruloplasmina: normal. Acido delta-amino-levulínico: no valorable por escasa diuresis remitida

Se realizó estudio de médula ósea: se obtuvieron grumos abundantes, la celularidad estaba aumentado excepto la serie megacariocítica que fue muy hipocelular , la serie blanca era normal existía un 4% de células blásticas y en la serie roja se objetivaron rasgos displásicos por lo que se realizó tinción de Perls que fue compatible con anemia sideroblástica (38% de sideroblastos patológicos y siderocitos). Inició tratamiento con Vitamnina B6 100 mg/12h recuperando cifra de plaquetas hasta 30.000/mm³ y fue dado de alta para control por C. Externa. Tras un mes de seguimiento en el que no se objetiva respuesta a la Vitamina B6 se observa en el frotis de sangre periférica la presencia de un 2-3% de blastos se realiza nuevo examen de médula ósea que confirma la transformación a leucemia aguda.

Comentario: La anemia sideroblástica congénita es poco frecuente, obedece a un defecto de la síntesis del grupo hemo. Puede presentarse bajo diferentes formas de transmisión hereditaria, la ligada al cromosoma X es la más frecuente y afecta casi exclusivamente al sexo masculino. El sustrato bioquímico parece ser un déficit congénito de delta- ALA sintetasa y clínicamente se caracteriza por anemia microcítica neonatal o durante la primera infancia. No hemos encontrado en la literatura ningún caso de transformación a leucemia aguda.