

## SMD-ARS Y PORFIRIA CONGENITA DE GUNTER DE APARICION TARDIA

Rubio-Martínez A<sup>1</sup>, Enríquez de Salamanca R<sup>2</sup>, Recaséns V<sup>1</sup>, Montañés A<sup>1</sup>, Giraldo P<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Hematología, Hospital Universitario Miguel Servet, zaragoza. <sup>2</sup>Hospital 12 de Octubre, Madrid

**Caso clínico:** Paciente de 45 años con antecedentes de poliomielitis en la infancia con secuelas derivadas de las diversas intervenciones quirúrgicas en EII, fumador de 40 cig/día e ingesta moderada y diaria de alcohol. No contacto con exposición a fuentes radiactivas ni contacto con sustancias químicas. Antecedentes familiares: Hermanas cáncer de colon y mama. Diagnosticado en enero de 2006 de SMD-AR/ARS o citopenia refractaria con displasia multilineal (CRDN, OMS), ADN diploide con baja tasa proliferativa intermedia y cariotipo 46 XY (t9:22 y JAK-2 negativas). TAC cervicotoracoabdominal: callo hipertrófico en arco costal 6<sup>a</sup>-7<sup>a</sup> izda y hepatoesplenomegalia homogénea. Recibe tratamiento con vitamina B12, ácido fólico, eritropoyetina sin respuesta, continuando con 5-azacitidina un total de 6 ciclos. Durante el 5º ciclo aparecen lesiones ampollosas e hipertriosis en manos y cara que persisten incluso a finalizar el mismo realizándose entonces el de reevaluación con las siguientes pruebas.

**Pruebas complementarias:** Hemograma: Hb: 9,1 g/L. Htco: 29,4 %. VCM 97,1 fl; HCM 35 pg; CHCM 36,1 g/dL. Leucocitos: 3.3 x 10<sup>9</sup>/L. (fórmula normal). Plaquetas: 16 x 10<sup>9</sup>/L. VSG: 80 mm/h. Bioquímica: Glucosa, urea, creatinina, colesterol, triglicéridos, calcio, fósforo, GOT, GPT, GGT, fosfatasa alcalina, vitamina B12, ácido fólico, cinc, plomo, ASTO, factor reumatoide, autoanticuerpos, hemostasia: dentro de la normalidad. Proteinograma: componente monoclonal de movilidad gamma 0.7 gdL. Acido úrico 7.40 mg/dL, BBT 2.60 mg/dL, BBD 0.6 mg/dL, LDH 504 U/L (isoenzima LDH2 aumentada 45%), sideremia 147 mcg/dL, ISTF 36 %, ferritina 474 ng/mL, transferrina 239 mg/dL, haptoglobina 2 mg/dL. Serologías: VHB, VHC, VIH, PVB19 negativos, VEB positivo, toxoplasma IgG positivo, CMV 1/32, proteína c reactiva 9 mg/dL. Orina: hemolítica, plomo 0.7 #mg/dL y 13 #mg/24. HPN (hematíes CD55-CD59, neutrófilos CD16-CD24-CD55-CD66b, monocitos CD14-CD48-CD55, linfocitos CD48): negativo. Hemocromatosis: estudio genético de mutaciones C82Y, H63D y S65C negativo. Estudio de hemoglobinopatías y déficits enzimáticos (PK, G6PDH): negativo. Porphirinas: uroporphirinas 18594 #mg/24 (gran presencia de isómero I), coproporphirinas 8387 microgramos/24 horas y en sangre: ALA-deshidratasa eritrocitaria 98 U/mL, protoporfirina eritrocitaria 76 #mg/dL (pico a 919nm). Biopsia de médula ósea con inmunofenotipo y cariotipo: confirma diagnóstico inicial. Biopsia de lesión cutánea ampollosa en manos: inespecífica. Ecografía abdominal: hepatomegalia homogénea, esplenomegalia de 25 cm. Estudio confirmatorio pendiente en laboratorio de referencia de porfirias.

**Diagnóstico:** SMD-ARS inicial concurrente con Porfiria (posiblemente congénita de Günter) de desarrollo sorprendentemente muy tardío. Esta porfiria se caracteriza clínicamente por fotosensibilidad, hipertriosis, hemólisis y esplenomegalia en etapas precoces de la vida.