

MASTOCITOS SISTEMICA QUE EVOLUCIONA A LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA CON DISPLASIA TRILINEAL

Bombín C¹, Núñez R¹, Blanchard MJ¹, Iglesias Pérez¹, Teodosio C², Jara M², Orfao A², Escribano L³, Sánchez L³, García Laraña J¹,

¹ Servicio Hematología Ramon y Cajal, ² Hospital Clínico Centro de Investigación del Cáncer Salamanca, ³ Unidad de mastocitosis Toledo

Introducción: Las mastocitosis son enfermedades poco frecuentes (incidencia: 0.0000133%) caracterizadas por el aumento de mastocitos anormales. El porcentaje de mastocitosis asociadas a hemopatía es muy variable en las distintas series publicadas. Presentamos un caso de Mastocitosis sistémica que evoluciona a leucemia aguda mieloide.

Caso clínico: Paciente mujer de 72 años sin antecedentes medicoquirúrgicos de interés, consulta debido a síndrome constitucional de alrededor de un año de evolución, sin datos clínicos de liberación mastocitaria. Presentaba neutropenia de 300/mm³ sin otras citopenias. Exploración física: no lesiones cutáneas, hepatomegalia no dolorosa, no esplenomegalia. Se realiza AMO/BMO destacando la presencia de un 0,56% de mastocitos con fenotipo aberrante CD25++, CD2+, CD59+++, serie granulocítica y monocítica con maduración normal. En el estudio citológico presentaba leve displasia granulocítica con blastos < 1%. En el estudio de las mutaciones del ckit mediante PCR en tiempo real con sondas de hibridación y bloqueo de la secuencia silvestre con sonda de PNA se detecta la mutación D816 en los mastocitos y eosinófilos de médula ósea separados por FACS aria, no se detecta en basófilos, monocitos ni en CD34+. Cariotipo de médula ósea: normal. No se detectaron mastocitos en sangre periférica Niveles de triptasa: 171 □g/L, beta2microglobulina: 2mg/L. Estudio óseo y gastrointestinal sin alteraciones. Tras diagnosticarse de Mastocitosis sistémica se inicia tratamiento con cromoglicato disódico. La paciente se mantuvo estable, con buen control ambulatorio, y cifras de triptasa elevados de alrededor de 300 □g/L.

A los dos años del diagnóstico presenta trombopenia progresiva sin anemización. Se realiza nuevo estudio de médula ósea, presentando un 50% de blastos mieloides con displasia trilineal. En el estudio inmunológico presenta un 0,007% de mastocitos con fenotipo idéntico al diagnóstico, y un 30% de células inmaduras que presentan expresión aberrante para CD2 y CD25, compatible con leucemia mieloblástica aguda. Cariotipo de médula ósea: se ha visto un clon hiperploide con 47 cromosomas, presentando trisomía 21.

Conclusiones: La aparición de una hemopatía clonal a lo largo de la evolución de una MSI es excepcional: 3 de 153 casos (2%) (REMA, datos no publicados). En este caso, la posible relación existente entre los dos procesos clonales coexistentes no está del todo clara. A este respecto, se han publicado recientemente casos en los que la mutación del c-kit Asp816Val se detecta en diversas líneas hematopoyéticas. Este hecho apoya la posibilidad de que la célula madre hematopoyética esté implicada en la etiopatogenia de las mastocitosis.