

ANÁLISIS MORFOLÓGICO Y EVOLUTIVO DE DOS CASOS DE SMD CON TRASLOCACIÓN DESEQUILIBRADA (1;7) Y MEGACARIOCITOS ENANOS MULTILOBULADOS. ¿NUEVA ASOCIACIÓN CITOLÓGICA-CITOGÉNICA?

L. García Alonso^a, M. Martín Ramos^b, S. Ramiro^c, E. Arranz^c y A. García Marcilla^d

^aServicio de Hematología (H.U. Getafe), ^bServicio de genética (H. doce de Octubre),

^cLaboratorio de genética (Gemolab), ^dServicio de Hematología. H. doce de Octubre.

Introducción: El estudio de las alteraciones genéticas recurrentes ha permitido agrupar casos de hemopatías clonales con presentación, evolución clínica y tratamiento similar. La citología muestra en algunos casos cambios morfológicos que permiten sospecharlas aunque no puedan demostrarse por falta de medios o por estar encriptadas. La t(1;7) es una traslocación recurrente (TR) desequilibrada que genera un cromosoma der (1;7). Su incidencia es baja y se presenta como SMD (60%) o LANL (30%), encontrando un genotóxico en un 30-50% de los casos. Se han publicado más de 100 casos sin comunicar una descripción morfológica detallada que permita su sospecha. Presentamos dos casos con esta TR cuyo análisis citológico y evolutivo muestra grandes similitudes.

Caso 1: V/70 años. Pancitopenia severa dependiente de cuidados hospitalarios a 6 meses del diagnóstico. AP: asbestosis pulmonar.

Caso 2: M/72 años. Pancitopenia, displasia trilineal y eosinofilia relativa con hipersegmentación. Progresión de sus citopenias falleciendo a los 10 meses. AP: carcinoma de mama. La médula en ambos casos mostraba un grumo cohesivo, vascularizado, con celularidad relativamente baja o parcheada y grasa conservada. Megacariocitos, aislados o en grupos, de talla pequeña, con múltiples núcleos de tamaño pequeño, a veces alineados. Relación mieloeritroide 0,8. Serie granulocítica con displasia severa, con segmentación, cromatina y granulación anómala. Eosinofilia medular moderada (5 y 7%) con hipersegmentación. Serie eritroide macrocítica con cromatina festoneada y contorno irregular. Hierro alto sin sideroblastos en anillo. Blastos 0-4%. *Diagnóstico:* AR (FAB) o citopenia con displasia multilineal (OMS) con patrón atípico. Ambos casos progresaron rápidamente desde el diagnóstico, desarrollando citopenias graves que precisaron hospitalización, hemoderivados y antibióticos. Su supervivencia fue corta y de baja calidad. 1. La rareza de estos casos y su alto grado de coincidencia, sugiere la posibilidad de hallarnos ante una nueva asociación sindrómica reconocible por su morfología. 2. Proponemos a los grupos de citología y de citogenética de la AEHH ampliar el estudio a fin de confirmar si hay otros casos que reúnan estas características. 3. El estudio fisiopatológico de este grupo asociado a der(1;7) podría señalar nuevas vías terapéuticas que mejorasen su mal pronóstico.