



Trombocitopenia hereditaria asociada a MYH-9, importancia del estudio genético en el diagnóstico diferencial

Elena Rivera Sánchez, Ángela Cruz Palomares, Encarnación Villar Quesada, Elena Villatoro Leiva, Cristina Cabrera Corral, Ana González Espín.
UGC Oncohematología Infantil. Complejo Hospitalario de Jaén

INTRODUCCIÓN

La trombocitopenia hereditaria asociada a MYH-9 es la trombocitopenia hereditaria más prevalente en todo el mundo. Herencia **autosómica dominante**, aunque también puede presentarse de novo.

DIAGNÓSTICO

Frotis sanguíneo → **macrotrombocitopenia e inclusiones leucocitarias** con normalidad de los estudios de coagulación.
Diagnóstico definitivo → **ESTUDIO GENÉTICO**.

CLÍNICA

+ fte → **ASINTOMÁTICA**, aunque puede cursar con epistaxis, equimosis o metrorragia.
Puede asociar **manifestaciones extra hematológicas**, tales como pérdida auditiva progresiva, insuficiencia renal o cataratas preseniles

CASO CLÍNICO

Mujer. 2 años.

MOTIVO DE CONSULTA: trombopenia persistente desde el nacimiento. Asintomática

AP: Madre con sífilis durante la gestación y ac treponémicos positivos → tratamiento con penicilina hasta ac reagínicos negativos.

ANÁLITICA SANGUÍNEA: Cifras de plaquetas por debajo de 100.000 en repetidas ocasiones.

FROTIS PERIFÉRICO: macrotrombopenia sin acúmulos plaquetarios.

ESTUDIOS DE COAGULACIÓN Y AUTOINMUNIDAD : Negativos.

AMO: trombopenia megacariocítica.

ESTUDIO GENÉTICO: **variante en heterocigosis patológica en MYH9 (mutación de novo)**, confirmándose por tanto el diagnóstico.

CONCLUSIONES

- Ante la persistencia de una macrotrombocitopenia con estudio de primer nivel normal, es importante pensar en **causa hereditaria** como posibilidad diagnóstica, solicitando así el **ESTUDIO GENÉTICO**.
- Debido a las manifestaciones extra hematológicas que pueden presentar, dependiendo del tipo de mutación que afecte al gen MYH-9, estos pacientes necesitan una **EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO ESTRECHO POR UN EQUIPO MULTIDISCIPLINAR**.

