

PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN Y HEPATOESPLENOMEGALIA

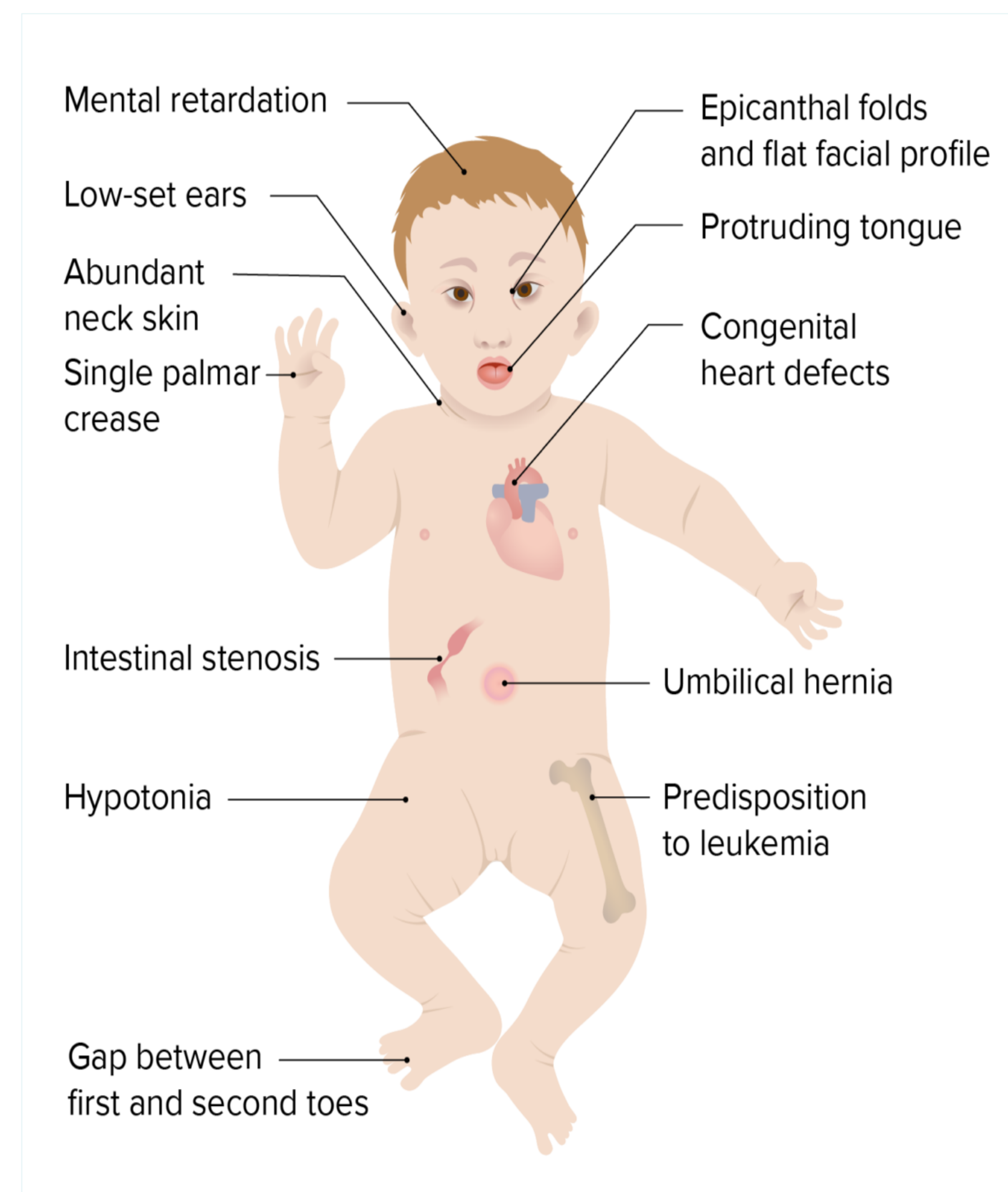
M CARMEN LÓPEZ CASTILLO, LAURA FERNÁNDEZ CARRETERO, MARÍA MORENO SAMOS, TOMÁS SÁNCHEZ TAMAYO, Hospital Materno Infantil Málaga.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

- Los pacientes con **síndrome de Down** pueden asociar múltiples comorbilidades como pueden ser cardiopatías, alteraciones gastrointestinales o predisposición a leucemia.
- La asociación entre síndrome de Down y anomalías hematológicas es bien conocida. En el periodo neonatal son frecuentes las alteraciones inespecíficas, pero la entidad más importante clínicamente es el síndrome mieloproliferativo transitorio (SMPT), casi exclusivo de pacientes Down.

CASO CLÍNICO

- Recién nacida de **32s con fenotipo Down** que precisa intubación al nacimiento.
- Embarazo controlado sin diagnóstico prenatal, destacando madre de 40 años.
- Presenta **distrés, canal AV transicional, derrame pericárdico moderado, petequias y hepatoesplenomegalia**.
- Analítica al ingreso:** leucocitosis grave (152000/mm³), plaquetopenia leve, coagulopatía grave, hipertransaminasemia e hiperuricemia.
- Frotis sanguíneo:** 50% células blásticas de características mieloides. Citometría de flujo: 65% de células inmaduras con marcadores de megacarioblasto.



- Diagnóstico:** Síndrome mieloproliferativo transitorio
- Tratamiento:** citarabina (8 días) y tratamiento de prevención del síndrome de lisis tumoral.
- Presentó **pancitopenia postquimioterapia** con múltiples transfusiones y recuperación progresiva, dándose de alta. Se recibió resultado de cariotipo: 47,XX,+21c[20].

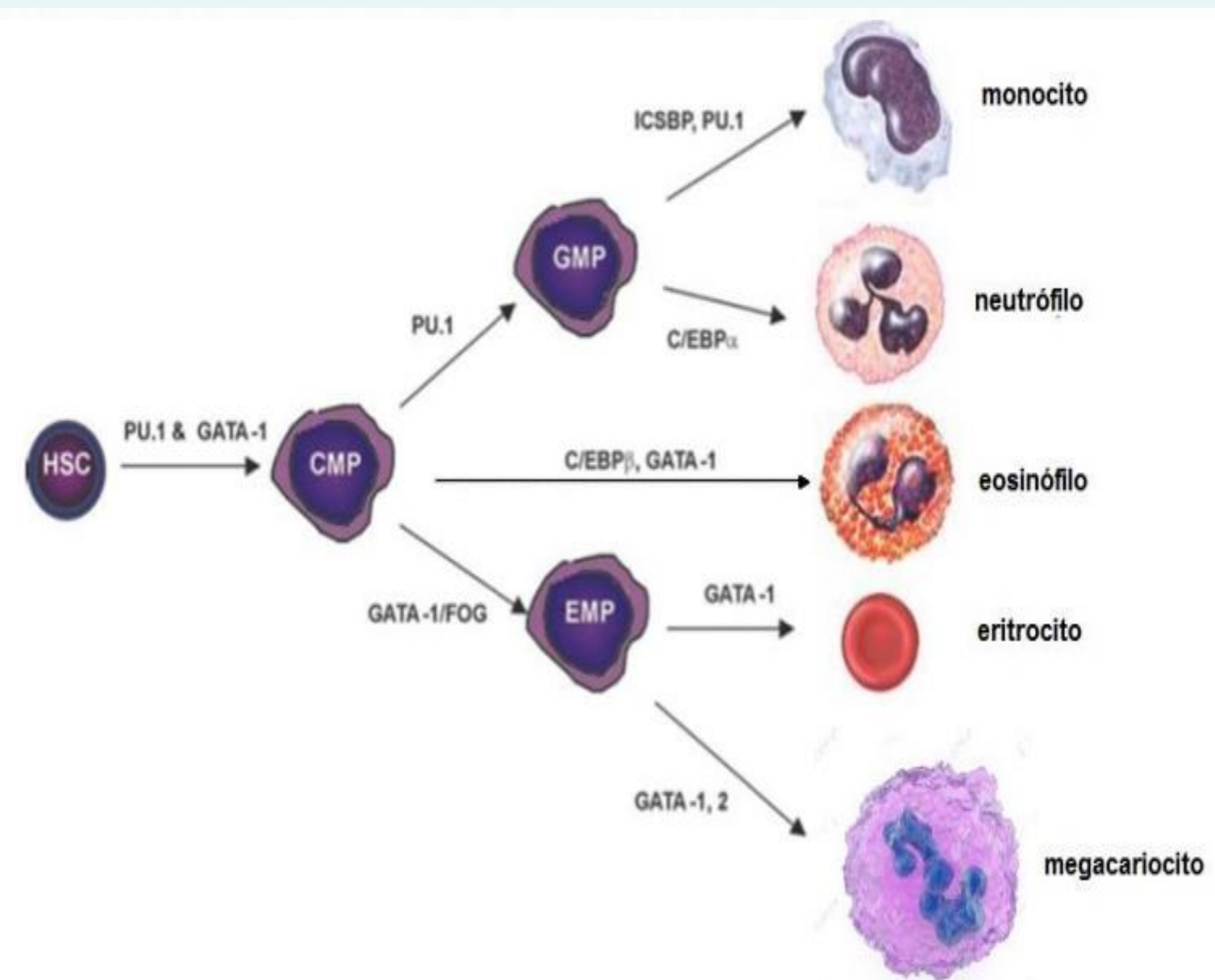
FISIOPATOLOGÍA

- Los pacientes afectos de SD presentan un **riesgo 10-20 veces mayor** que la población general de sufrir leucemia mieloide aguda.
- Suele tratarse de una **leucemia megacarioblástica**, a menudo precedida de síndrome mielodisplásico.
- Se **caracterizan** por leucocitos muy elevados, con una mayoría de células blásticas.
- Síntomas** derivados de la infiltración de la médula ósea y diversos órganos, así como de lisis tumoral.
- Los blastos presentan marcadores de célula progenitora mieloide junto con algunos propios de la serie megacarioblástica y eritroide, siendo el número de blastos mayor en sangre periférica que en médula.

- La **mayoría remite espontáneamente** en los primeros meses de vida sin tratamiento.
- Tratamiento elección casos graves: **citarabina**.
- Pronóstico:** bueno, mortalidad global del 20% y casi un 25% evolucionan a leucemia mieloblástica.
- Datos que apoyan que el SMPT y la leucemia mieloblástica son estadios evolutivos de un mismo espectro ya que se han descrito en ambas mutaciones del gen GATA-1, pendiente en nuestra paciente.

Regulación transcripcional del linaje mieloide: principales factores de transcripción implicados y etapas en las que intervienen en la hematopoyesis de las principales células maduras mieloides.

HSC: célula madre hematopoyética, CMP progenitor mieloide común



EVOLUCIÓN

Actualmente y tras 7 meses de seguimiento sigue presentando hemograma normal y está en seguimiento multidisciplinar pendiente de intervención quirúrgica cardiovascular

CONCLUSIONES

- Los pacientes afectos de SD presentan un **riesgo 10-20 veces mayor** de sufrir leucemia mieloide aguda, siendo el hallazgo típico **leucocitos muy elevados**, con una mayoría de células blásticas.
- Presentan **síntomas** derivados de la infiltración de la médula ósea y diversos órganos, así como de lisis tumoral.
- Los **blastos presentan marcadores de célula progenitora mieloide** junto con algunos propios de la serie megacarioblástica y eritroide, siendo el número de blastos mayor en sangre periférica que en médula.
- Aunque en ocasiones son cuadros leves de **resolución espontánea**, otras veces cursa de forma grave y puede precisar tratamiento con citarabina.