

Sábado, 9 de junio (10:45 - 12:15)

HEMATOLOGÍA

Sala 118 (Planta 1)

683

10:45

ANEMIA SIDEROBLÁSTICA CONGÉNITA COMO CAUSA DE ANEMIA MICROCÍTICA EN EL LACTANTE

Joaquín Susmozas Sánchez, Lorena Conesa Hernández, Ana Almansa García, María José Arroyo Marín, María José Ortega Acosta, María Esther Llinares Riestra, Mar Bermúdez Cortés, María Teresa Olivé Oliveras, Cardiff May Allison, José Luis Fuster Soler Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia y Hospital Universitario Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción: Las anemias sideroblásticas son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la producción inadecuada del grupo hemo y el acumulo de hierro en las mitocondrias de los precursores eritroides. Existen formas adquiridas y formas hereditarias, de las cuales no siempre es posible identificar el gen implicado.

Material y métodos: Presentamos dos casos clínicos de anemia sideroblástica congénita. Ambos casos se presentaron como anemia grave (Hb 6,7 y 3,9 g/dL) microcítica (VCM 67,2 y 74 fL) hipocromia (HCM 20,2 y 23,4 pg) a la edad de 6 y 2 meses. En el examen morfológico de sangre periférica destacó en ambos casos la presencia de una doble población eritrocitaria, una de ellas marcadamente microcítica. Los valores medios de sideremia y ferritinemia fueron de 210 mcg/dL y 578 ng/ml, respectivamente.

Resultados: El diagnóstico se basó en el examen morfológico de la médula ósea, mostrando en ambos casos notable hiperplasia eritroide con rasgos diseritropoyéticos y frecuentes sideroblastos en anillo con la tinción de Pearls. El rastreo de las mutaciones conocidas de *ALAS2* y *ABC7* resultó negativo. Precizaron soporte transfusional cada 4-6 semanas. Los dos pacientes recibieron tratamiento empírico con piridoxina y más tarde tiamina sin evidencia alguna de respuesta. Ambos pacientes mostraron parámetros de acumulo progresivo de hierro (ferritinemia) recibiendo uno de ellos terapia quelante convencional hasta la actualidad, mientras que el otro paciente fue sometido con éxito a los dos años y 9 meses de edad a trasplante hematopoyético alogénico a partir de familiar idéntico. A pesar de ello mostró parámetros compatibles con acumulo tisular de hierro (hiperferritinemia progresiva) aunque sin precisar terapia quelante hasta la actualidad.

Conclusiones: 1) Debe sospecharse el diagnóstico de anemia sideroblástica congénita en todo lactante con anemia microcítica grave. 2) El examen citológico de la médula ósea resulta esencial para establecer el diagnóstico. 3) La mutación responsable de este cuadro no es conocida en todos los casos. 4) El trasplante hematopoyético alogénico puede constituir un tratamiento curativo definitivo.

684

10:55

SÍNDROMES DE INSUFICIÊNCIA MEDULAR CONGÉNITA: CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL PEDIÁTRICO

Maria José Vale, Maria José Dinis, Marika Antunes, Elisabete Machado, José Barbot Hospital de Crianças Maria Pia, Porto (Portugal).

Objetivos: Caracterização dos doentes com Síndrome de Insuficiência Medular Congénita (SIMC) diagnosticados no Serviço de Hematologia entre 1990 e 2006.

Material e métodos: Avaliação retrospectiva dos seguintes parâmetros: diagnóstico, malformações associadas, evolução do quadro hematológico, caracterização molecular e abordagem terapêutica.

Resultados: Foram identificados 21 doentes (M/F: 6/15) com os seguintes diagnósticos: Anemia Fanconi (AF) 11, Anemia de Blackfan-Diamond (ABD) 3, Síndrome Shwachman-Diamond (SSD) 2, Trombocitopenia Amegacariocítica (TA) 1, Trombocitopenia e Ausência de Rádio (TAR) 1, Disqueratose Congénita (DC) 1 e SIMC sem diagnóstico específico (SIMC nd) 2. A idade mediana à data de diagnóstico foi de 54 meses (min 0, max 216). Dezoito doentes apresentavam à nascença algum tipo de malformação (osteoartricular n=11, gastrointestinal n=8, cardíaca n=8 e renal n=6). Oito cirurgias relacionadas com estas malformações ocorreram previamente ao diagnóstico. As alterações hematológicas mais frequentes à data do diagnóstico foram a macrocitose (71,4%) e hemoglobina F elevada (76%). No grupo de doentes com AF a citopenia periférica mais prevalente foi a trombocitopenia (73%); a anemia estava presente em 53% dos casos mas nunca de forma isolada; 2 doentes não apresentavam qualquer citopenia. Em 2 doentes com ABD foram pesquisadas e não encontradas mutações no gene RPS 19; nos 2 doentes com SSD foi encontrada heterozigotia composta para 2 mutações (183_184TA>CT e 258+2T>C); nos doentes com AF de etnia cigana (n=6) foi possível inferir a presença de homozigotia para a mutação 295C > T do gene FANCA através da comprovação de heterozigotia de familiares próximos; no doente com DC não foram encontradas mutações nos genes DCK1 e hTR. Dez doentes efectuaram terapêutica médica e 3 transplante de progenitores hematopoiéticos. Noventa por cento dos doentes encontravam-se vivos na data da última observação; a idade mediana era de 9 anos (min 2, max 29). Dois doentes faleceram: 1 AF por complicações após transplante e 1 SIMC nd por complicações de pancitopenia.

Conclusão: Os SIMC são entidades raras e susceptíveis de diagnóstico tardio particularmente quando as alterações hematológicas são subtis. O conhecimento actual permite o diagnóstico molecular num número significativo de patologias.

685 11:05 SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO IDIOPÁTICO Y SU PROBLEMÁTICA DIAGNÓSTICA

Montserrat Berrocal Castañeda, Dorotea Fernández Álvarez,
Manuela Muriel Ramos, Adriana Navas Carretero, Pablo Prieto
Matos, Gemma García Llorente

Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Salamanca.

El síndrome hipereosinofílico idiopático (SHEI) es una entidad muy rara, estando descritos unos 45 casos pediátricos en la literatura. Pertenece a un grupo de desórdenes linfoproliferativos caracterizados por la sobreproducción de eosinófilos y los daños titulares asociados a la liberación de interleukinas por los mismos. En 1973 Chusid et al definieron los criterios diagnósticos: 1) hipereosinofilia $>1.500/\text{mm}^3$ durante más de 6 meses. 2) Exclusión de otras causas de eosinofilia. 3) Presencia de signos y síntomas de afectación de órganos. La variabilidad clínica depende de los órganos afectados por la infiltración eosinofílica, siendo la afectación cardiológica y neurológica las más graves.

Objetivo: Presentar un caso de SHEI vivido en un niño de 5 años con el gen FPL1-PDGFRa negativo.

Caso clínico: Paciente de 5 años que desde los 16 meses viene refiriendo procesos febriles prolongados intermitentes asociados a lesiones dérmicas, neumonía, amigdalitis y adenopatías axilares y cervicales. No visceromegalia. Coincidiendo con estos procesos presenta leucocitosis hasta 82.400 y eosinofilia que llega a $17.600/\text{mm}^3$. IgE normal y parásitos negativos. Al ingreso, adenopatía axilar izda y laterocervicales múltiples de 2-0,5 cm. Hepatomegalia de 2 cm. A. cardíaca y pulmonar normal, amígdalas hipertróficas. Leucocitos 47.700, eosinófilos 26.320. Estudio inmunofenotípico en sangre periférica por citometría de flujo: 78% de los eosinófilos fenotípicamente normales. Los linfocitos T son fenotípicamente normales. Estudio de MO: granulopoyesis, eritropoyesis y trombopoyesis: normal. No infiltración por células anormales. Infiltración con 80% de eosinófilos en todos los estadios madurativos. Estudio citogenético: no alteraciones cromosómicas numéricas ni estructurales. PAAF de adenopatía laterocervical dch: infiltración ganglionar por eosinófilos de aspecto maduro. Estudio molecular de gen PDGFR alfa en MO y SP: negativo. Se opta tratamiento con prednisona 1 mg/kg/día, obteniendo una rápida respuesta que persiste tras 2 años de finalizado el tratamiento. Se discute el diagnóstico diferencial y las posibilidades terapéuticas actuales.

Comentarios: El SHEI es una entidad muy rara en los niños, que obliga a realizar un diagnóstico diferencial con otras hemopatías malignas. En los diagnosticados hay que investigar el gen F/P recientemente descrito para adecuar el tratamiento.

686 11:15 HEMATOGONIAS Y PANCITOPENIA EN INFECCIÓN POR CMV

Alejandro Ramírez Arredondo, José Domingo Abril Rodríguez,
María José Salmerón Fernández, Raúl Hoyos Gurra, Francisco
Ruiz Cabello, Manuel Díaz Molina, Francisco Moreno Madrid
Servicio de Pediatría y Servicio de Hematología del Hospital Universitario
Virgen de las Nieves, Granada.

Las hematogonias son células precursoras B de naturaleza benigna que aumentan en médula ósea por diversas causas: infecciones, enfermedades autoinmunes, recuperación tras tratamiento quimioterápico, tumores, etc.

El estudio inmunofenotípico de la hematogonia tiene rasgos co-

munes con el del linfoblasto maligno pero con un patrón de maduración progresivo, que permite ver células linfoides muy inmaduras junto a otras de madurez intermedia.

Caso clínico: Lactante de 3 meses sin antecedentes patológicos relevantes que ingresa en nuestro servicio por presentar un cuadro de fiebre prolongada (15 días), con pancitopenia (Hb 8g/dL, leucocitos $3.200/\mu\text{l}$, plaquetas $100.000/\mu\text{l}$) y hepatoesplenomegalia.

En el inmunofenotipo del aspirado medular se demuestra un tanto por ciento elevado de hematogonias (15%), lo que puede crear dificultades diagnósticas (como de hecho sucedió en nuestro caso), ya que tanto morfológica como inmunofenotípicamente presentan rasgos comunes con los linfoblastos malignos. Las hematogonias se caracterizan por una expresión diferencial de los marcadores CD20 y CD10. Fue descartada la clonalidad de estos precursores hematológicos mediante el análisis de las secuencias de CDR3 de las inmunoglobulinas, y por la expresión de las cadenas Kappa y Lambda.

Se realiza protocolo de FOD y se diagnostica de enfermedad por CMV (cultivo de orina positivo + serología IgM positiva + clínica compatible).

Ante la persistencia de la fiebre se realiza tratamiento específico con ganciclovir, siendo la evolución favorable.

Revisando la literatura existente sobre hematogonias, observamos que sólo existe un caso publicado en el mundo que relacione una infección aguda por CMV con proliferación medular de hematogonias y trombopenia (Fisgin et al). Nuestro niño unía a la trombopenia, anemia y leucopenia.

Conclusión: Confirmar la posible relación de la infección aguda por CMV con la proliferación de hematogonias en médula ósea, que en el estado de conocimientos actuales no podemos relacionar con las diversas patologías que puede ocasionar la infección por CMV.

687 11:25 TRASTORNOS DE HIPERCOAGULABILIDAD Y DEFECTOS CONGÉNITOS VASCULARES

Antonio González-Meneses López, Inmaculada Pérez de Soto,
Ramiro Núñez, Ignacio Gómez de Terreros
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: Los trastornos de hipercoagulabilidad son un grupo de alteraciones caracterizadas por un aumento de la facilidad de coagulación en situaciones de ralentización del flujo sanguíneo. Suelen ser entidades genéticamente determinadas con herencia autosómico dominante. Existen malformaciones congénitas en las que se ha postulado una alteración vascular como causa de las mismas. Suelen ser trastornos esporádicos, sin etiología definida pero en la que una disrupción vascular puede explicar la alteración.

El objeto de este trabajo es evaluar la presencia de trastornos de hipercoagulabilidad en pacientes que presenten malformaciones congénitas de posible etiología vascular como son: síndrome de Poland, defectos de reducción de extremidades y lesiones isquémicas cerebrales sin hemorragias postnatales conocidas.

Material y métodos: Estudio de alteraciones de hipercoagulabilidad en los pacientes afectados de síndrome de Poland, reducción de extremidades y malformaciones congénitas susceptibles de ser de origen valcular o hemorrágico. Se estudiaron 12 pacientes y sus padres

Resultados: De los 10 pacientes estudiados se detectaron 2 afectos de alteraciones de hipercoagulabilidad. Una niña con microcefalia congénita y lesiones cerebrales isquémicas antiguas presentó un déficit de proteína C y un déficit de Factor V de Leyden en una niña con defectos de reducción de extremidades en dedos y atresia ileal. No se detectaron alteraciones en ningún síndrome de Poland.

Discusión: La detección de síndromes de hipercoagulabilidad en estos pacientes arroja algo de luz en delimitar el origen de estos procesos. Además, permite evitar complicaciones posteriores en estos pacientes derivados de su alteración coagulativa e identificar familiares afectos.

Conclusiones: Los trastornos de hipercoagulabilidad deben ser buscados activamente en los pacientes afectos de malformaciones congénitas de probable origen vascular y deben valorarse en el consejo genético de familias con coagulopatías.

688 DREPANOCITOSIS: EXPERIENCIA EN NUESTRO SERVICIO

Cristina Ortiz-Villajos Maroto, Áurea Cervera Bravo, Javier Blumenfeld Olivares, Carmen Troyano Rivas, Gema Tesorero Carcedo, Nuria Gutiérrez Cruz, Diego Hernández Martín, Leticia Albert de la Torre, Pedro José Pujol Buil
Hospital de Móstoles, Madrid.

Antecedentes y objetivos: La drepanocitosis supone una patología emergente en nuestro medio debido al aumento de población inmigrante. Nuestro objetivo es analizar el impacto y las características de los ingresos en estos pacientes y comparar las diferencias entre los mayores y menores de 5 años.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes seguidos en nuestro centro. Se utiliza el programa SPSS 11.01 para el análisis estadístico.

Resultados: Se siguieron 22 pacientes con una mediana de seguimiento de 1,45 años. Hubo 148 ingresos totales (6,7 ingresos por paciente y 1,95 ingresos/paciente/año). La estancia media por ingreso fue de 8,95 días. Las patologías que propician el ingreso se detallan en la figura 1. El 25% de los ingresos totales precisó transfusión sanguínea. El 62,8% de los ingresos fueron menores de 5 años precisando, además, transfusiones con mayor frecuencia (30,1% los < 5 y 23,6% los mayores). Las diferencias de los motivos de ingreso entre los 2 grupos se muestran en la figura 2.

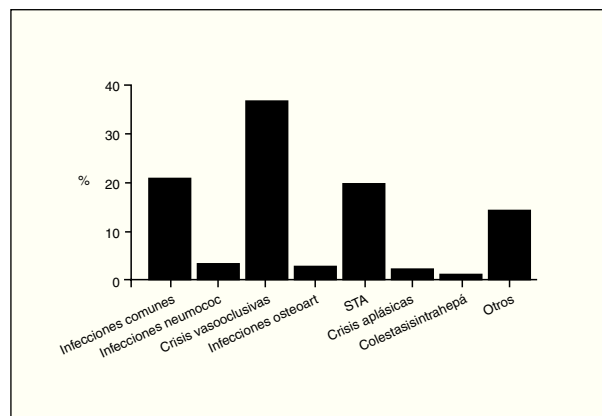


Figura 1.

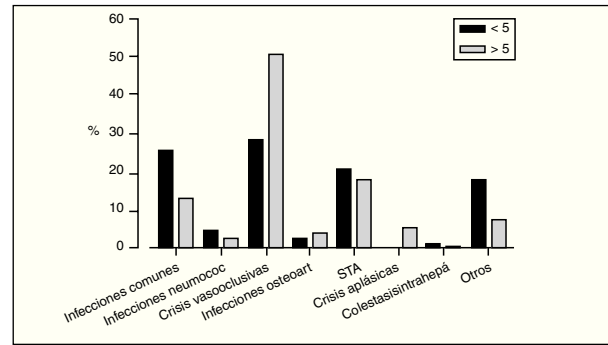


Figura 2.

Conclusiones: 1) El motivo de ingreso más frecuente son las crisis vasooclusivas (CVO) sobre todo en > 5 años. 2) Los > 5 años precisan menos transfusiones que los menores. 3) Las infecciones comunes son motivo de ingreso frecuente en los < 5 años. 4) El tiempo de estancia medio es similar en ambos grupos.

689 CONTROVERSIAS ACTUALES Y COMPARACIÓN HISTÓRICA EN EL MANEJO DE LA PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA INMUNE (PTI)

María Isabel Vega Martín, Íñigo Olazábal Eizaguirre, Itziar Astigarraga Aguirre, Ana Fernández-Teijeiro Álvarez, Aizpea Echebarria Barona, María Ángeles Piñán Francés, Francisco Escudero Jiménez, María Esperanza Moya Calderón, María Aurora Navajas Gutiérrez

Unidad de Hemato-oncología Pediátrica, Servicio de Pediatría y Servicio de Hematología del Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya).

Introducción: El abordaje diagnóstico y terapéutico de niños con PTI plantea numerosos interrogantes y persiste la controversia sobre la causa, pruebas diagnósticas, indicaciones de tratamiento y tipo de terapia necesaria.

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo y descriptivo de todos los casos de PTI con cifras de plaquetas < 50.000/mm³ entre enero de 1995 y junio de 2006. Análisis comparativo con una serie histórica de 133 pacientes del mismo servicio publicada en 1989. Se revisan 92 casos, excluyendo formas neonatales y secundarias a sepsis, fármacos y otras enfermedades de médula ósea. Dos casos fueron excluidos por evolución a anemia de Fanconi y aplasia medular. Se analiza la presentación clínica, hematimetría, serología, mielograma, tratamiento y evolución.

Resultados: Edad media al diagnóstico: 53 meses (rango 1,5-168). Sexo: 57% H, 43% M. Antecedentes infecciosos en 76% y serología positiva 25%. La presentación clínica más frecuente fue la cutánea (90 casos), con afectación mucosa 38 y sangrado activo 14 (12 epistaxis, 1 melena, 1 hematuria). Cifra de plaquetas al diagnóstico: 68% < 10.000/mm³, 17% entre 10.000-20.000, 7% 20.000-30.000 y 8% 30.000-50.000. Se realizó mielograma en 81 p (88%). Fueron tratados según protocolos de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica. No recibieron tratamiento 13 p. Se administró prednisona en 53, inmunoglobulinas en 10, combinado en 16. La evolución fue favorable con normalización de plaquetas en < 6 meses en 78 p (formas agudas), aunque 7 presentaron más de 1 brote. La resolución se produjo entre los 6 y 12 meses en 3 p. Las 11 formas crónicas con evolución > 12 meses recibieron inmunoglobulinas, inmunosupresores, rituximab o esplenectomía (2). La comparación

con la serie histórica no muestra diferencias significativas clínicas ni analíticas, pero en el tratamiento destacaba mayor utilización de inmunosupresores y esplenectomía con evolución a formas crónicas en el 22,5%

Conclusiones: La mayoría de las PTI presentan clínica hemorrágica leve y son agudas (85%). En los últimos años, la asociación de inmunoglobulinas no parece modificar el curso clínico. Los casos de recuperaciones tardías plantean revisar los criterios de cronicidad. Las indicaciones de esplenectomía precoz han disminuido. En futuros estudios, además de las plaquetas, se deberán valorar otros factores como hemorragias, indicación, coste y efectos del tratamiento así como calidad de vida.

690

11:55

ANÁLISIS DE RELACIÓN ENTRE EL PERFIL FÉRRICO DE NIÑOS SANOS Y LA CAPACIDAD ANTIOXIDANTE TOTAL DEL PLASMA

Manuel Molina Oya, Antonio Medina Claros, Montserrat Parrilla Roure, Mercedes Rivera Cuello, Antonio Molina Carballo, José Uberos Fernández

Departamento de Pediatría del Hospital Clínico San Cecilio, Granada.

Los antioxidantes plasmáticos contribuyen a la defensa del organismo contra los radicales libres y productos derivados de la oxidación de proteínas y lípidos. Diversos estudios ecológicos han demostrado que altas concentraciones de antioxidantes en plasma se relacionan con baja incidencia de enfermedades cardiovasculares, cánceres, enfermedades crónicas inflamatorias y trastornos infecciosos o inmunitarios. Es conocido el papel del hierro sérico en la generación de radicales hidroxilo a través de la reacción de Fenton.

El objetivo del presente estudio fue evaluar la concentración de transferrina y la capacidad total de fijación de hierro en suero de niños con capacidad antioxidante del plasma por debajo de los niveles medios (-2DS) de la población.

Material y método: Se seleccionan de forma aleatoria 29 niños sanos escogidos entre la población infantil de la ZBS de Marquesado (Granada), previo consentimiento informado Por los padres o tutores del niño. Se determina la concentración de ferritina, hierro sérico, transferrina y capacidad total de fijación de hierro y se analiza con la existencia de una capacidad antioxidante total del plasma (decoloración del Crocin) por debajo de la media -2DS de los valores normales de la población (0,25 1/IC50). Se realiza un análisis de regresión logística para estudiar la asociación entre nivel de antioxidantes y perfil férrico y test de comparación de Mann-Whitney entre el perfil férrico de ambos niveles de antioxidantes.

Resultados: La concentración de transferrina sérica y la capacidad total de fijación de hierro son significativamente mayores en los niños con niveles de antioxidantes en plasma por debajo de la media -2DS. Existe una asociación estadísticamente significativa de la capacidad total antioxidante del plasma con la concentración de transferrina (OR: 0,94; IC 95%: 0,89-1,00). Ob-

servamos una asociación significativa de la TAC del plasma con la capacidad total de fijación de hierro (OR: 0,95; IC 95%: 0,91-0,99).

Conclusiones: En niños sanos la capacidad antioxidante total del plasma es inversamente proporcional a la capacidad de fijación sérica de hierro del individuo.

691

12:05

INDICADORES DE CALIDAD EN LA PRÁCTICA TRANSFUSIONAL NEONATAL

María Ortiz Pérez, Rafael Galera Martínez, María Ángeles Vázquez López, Patricia Oliva Pérez, Gabriel Cara Fuentes, Antonio Bonillo Perales

Servicio de Pediatría del Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción: La transfusión de hemoderivados en los primeros meses de vida se atiene a normas específicas, sobre todo en el grupo de pretérminos. El pediatra que indica una transfusión debe conocer las indicaciones precisas para cada situación clínica, el producto que desea transfundir y los riesgos derivados de la misma.

Objetivo: Analizar la práctica transfusional en nuestra unidad neonatal y si se atiene a normas de calidad establecidas.

Material y métodos: De un total de 135 actos transfusionales realizados en nuestra unidad de UCIN-Neonatos entre julio de 2005 y junio de 2006, se seleccionaron aleatoriamente 67 (50%). Se valoró: indicación, producto, dosis y administración adecuadas, cumplimentación correcta de la solicitud de transfusión, identificación correcta del producto y responsables, aparición de complicaciones y firma del consentimiento informado de los tutores. Se siguieron las pautas establecidas en los Protocolos de Terapia Transfusional Neonatal vigentes en el Servicio.

Resultados: Se revisaron 44 indicaciones de concentrado de hematíes, 13 de plaquetas y 10 de plasma fresco, correspondientes a 30 pacientes (19 varones), con una edad media de $32,95 \pm 27,92$ días. Fueron pretérminos el 82%. El 71,6% de las transfusiones se realizó en UCIN. Las alícuotas pediátricas supusieron el 97,73% de los concentrados de hematíes. En 4 casos se detuvo la administración por desaturación de O₂ y bradicardia. La indicación de transfusión fue correcta en el 92,5% de los casos, la administración en el 83,5%, y la dosis en el 89,6%. La cumplimentación de la solicitud fue correcta en 49 casos (73,1%). Encontramos consentimiento informado sólo en el 31,3% de las transfusiones.

Conclusiones: Los criterios de indicación de transfusión de hematíes, plaquetas y plasma fresco en neonatos fueron, en general, respetados y las complicaciones inmediatas relacionadas con el procedimiento fueron escasas. La utilización de alícuotas pediátricas es fundamental para evitar la aloinmunización. Dado que la sangre es un tejido homólogo vivo y la transfusión debe considerarse un injerto tisular, insistimos en la importancia y obligatoriedad de cumplimentar el consentimiento informado en la práctica transfusional pediátrica.