

HEMATOLOGÍA

P141

ERITROBLASTOPENIA TRANSITORIA DE LA INFANCIA

O.M. Escobosa Sánchez, Y.M. Chica Fuentes, J.M. Jiménez Hinojosa, P. Ranchal Pérez, J. Blasco Alonso, M. Arana Agüera, P. Ruiz Sánchez y A. Jurado Ortiz
Hospital General Carlos Haya, Málaga.

Introducción: La eritroblastopenia transitoria de la infancia (ETI) es una aplasia pura de serie roja, poco frecuente, de desarrollo lento y progresivo, que aparece en niños previamente sanos, y cuya evolución autolimitada en el tiempo es característica. Se presentan dos casos diagnosticados en nuestro hospital desde 1990.

Casos clínicos: Los dos pacientes eran varones de 22 meses y 3 años respectivamente. El debut clínico en ambos casos fue lento y progresivo, con astenia, anorexia y sintomatología digestiva inespecífica. Sin datos clínicos de hemólisis ni antecedentes de interés, en la exploración física destacaba únicamente una intensa palidez, sin hábito malabsortivo o malnutritivo. Los hemogramas iniciales demostraban anemia normocítica y normocrómica en límite inferior, con cifras de reticulocitos muy descendidas. Las pruebas complementarias descartaron síndromes hemolíticos, carenciales y pérdidas hemáticas, haciéndose obligada la biopsia de médula ósea, que mostró afectación exclusiva de la serie roja con rasgos diseritropoyéticos. La recuperación de las cifras de hemoglobina y reticulocitos fue progresiva a partir de la tercera se-

mana, tratándose únicamente con moduladores medulares, sin requerir corticoterapia. Al alta los valores hemáticos eran normales y meses después ambos niños seguían vida normal sin recaídas.

Discusión: La ETI tiene una edad típica de aparición entre los 6 meses y los 3 años, con una incidencia máxima en torno a los 2 años. Se postulan diversos agentes etiológicos (factores inmunológicos o virales) desencadenantes del bloqueo transitorio de la eritropoyesis. Dado su curso subclínico y su carácter transitorio, es una entidad infradiagnosticada que siempre debe plantearse en el diagnóstico diferencial de las anemias en la primera infancia, descartando el resto de insuficiencias medulares cuantitativas.

P142

ARTRITIS REUMATOIDE JUVENIL DE PRESENTACIÓN SISTÉMICA. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA JUVENIL

M.G. Ortega Bernal, J.L. Alcaraz León, M. Bermúdez Cortés y J.L. Fuster Soler

Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Antecedentes y objetivos: La leucemia mielomonocítica juvenil (LMMJ) es una mielopatía clonal poco frecuente que se presenta de forma característica en los primeros años de la vida. El cuadro clínico-biológico no es específico y plantea problemas de diagnóstico diferencial con procesos infecciosos y estados de inmunodeficiencia. La artritis reumatoide juvenil (ARJ) de presentación sistémica puede presentarse con predominio de anomalías hematológicas superponibles a las que ocurren en la LMMJ por lo que debería incluirse en el diagnóstico diferencial.

Métodos: Presentamos el caso de una paciente de 3 años y 10 meses de edad que ingresó con fiebre alta, exantema, enantema, púrpura, linfadenopatía y hepatoesplenomegalia. En los exámenes complementarios destacaron la leucocitosis a costa de monocitos y linfocitos activados, la anemia esquistocítica y la trombopenia asociada a coagulación intravascular diseminada. Se descartaron la infiltración neoplásica de la médula ósea, la etiología infecciosa, cuadros de inmunodeficiencias y enfermedades hemolíticas de origen corpuscular. El cuadro hematológico despertó la sospecha de una LMMJ. El grupo de trabajo internacional de la LMMJ y el grupo europeo para síndromes mielodisplásicos en niños publicaron en 1998 los criterios diagnósticos de LMMJ, la mayoría de los cuales se cumplían en nuestra paciente. El único examen definitivo para el diagnóstico de esta enfermedad consiste en la demostración del crecimiento espontáneo in vitro de progenitores hematopoyéticos de la línea granulocítica-macrofágica (CFU-GM).

Resultados: La evolución clínica en nuestra paciente, consistente en períodos de reactivación del cuadro clínico-biológico alternando con períodos de remisión parcial y la documentación clínica de un exantema evanescente y posteriormente artritis en ambas manos, nos hizo descartar una LMMJ, emitiendo el diagnóstico de ARJ de presentación sistémica. Con el tratamiento inmunomodulador (esteroides y gamma-globulinas) se alcanzó la resolución completa del cuadro.

Conclusiones: La ARJ de presentación sistémica debería considerarse siempre en el diagnóstico diferencial de la LMMJ. El cultivo in vitro de CFU-GM debería practicarse en

casos de duda.

P143

ANEMIAS HEMOLÍTICAS. REVISIÓN ENERO 1995 ENERO 2002

M.J. Azanza Agorrete, J. Molina Garicano, D. Martínez Cirauqui, M. Sagaseta de Iuranga, M. Palacios, T. Hernández Lagunas y P. Polo Urtasun

Hospital Virgen del Camino, Pamplona.

Objetivos: Revisamos las anemias hemolíticas (AH) en nuestra Unidad durante el período enero 1995 a enero 2002.

Metodología y resultados: Total de 35 niños. *1º grupo:* AH constitucionales 30 pacientes: *ocho alteraciones de la membrana*, 6 esferocitosis hereditaria y 2 piroptocitosis; *ocho alteraciones enzimáticas*, todas por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PDH); *doce alteraciones cuantitativas* de la hemoglobina, 6 beta talasemia mínimas y 6 alfa talasemia heterocigota y 2 *con alteración cualitativa* de la hemoglobina en pacientes de raza negra con anemia de células falciformes, en uno confirmado tasas de 67% de S con padres portadores y el segundo pendiente de cuantificar pero con banda S en la electroforesis. *2º grupo:* AH autoinmunes 5 pacientes, 4 por anticuerpos calientes y uno a frigore. Las edades están comprendidas entre 0 y 14 años. Dos déficits de G6PDH y 3 esferocitosis fueron debut neonatal. La clínica de las formas agudas fue de crisis hemolítica en las esferocitosis y G6PDH, desencadenadas o por infecciones o por la ingesta de habas y precisando transfusiones en 11 de las 16, exceptuando las de debut neonatal que sólo requirieron tratamiento preventivo de la hiperbilirrubinemia. En AH autoinmunes el diagnóstico fue por crisis aguda, variando el tratamiento correspondiente. Tres casos de AH autoinmune son enfermos crónicos. Talasemias fueron diagnosticadas por antecedentes, hemograma o después de tratamientos con hierro sin respuesta. Confirmación, electroforesis de hemoglobina. La evolución resultó favorable en cuanto a ausencia de problemas graves pero de difícil control de crisis según la etiología. Colectomía, esplenectomía o inmunoglobulinas son parte de los tratamientos paliativos/curativos así como las inmunizaciones obligadas contra gérmenes encapsulados.

Conclusiones: Tener en cuenta portadores heterocigotos de talasemias dado el incremento en comunidades no habitadas a estas enfermedades y que pueden ser causa de formas graves en futuras descendencias. No repetir terapias con hierro si no hay respuesta. Vacunar antes de esplenectomía. Atentos a patologías emergentes.

P144

LESIONES CUTÁNEAS COMO MANIFESTACIÓN DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA CONGÉNITA

A. Remesal Escalero, M. Bengoa, F.J. Fernández Pastor, D. Fernández-Álvarez, M. Muriel, G. Mateos Pérez y G. Carlone Martín

Hospital Clínico Universitario, Salamanca.

La leucemia congénita es un proceso poco frecuente. La forma de presentación suele cursar con infiltrados leucémicos en tejidos extrahematopoyéticos siendo la piel uno de los más afectados. Así mismo el 90% de los casos presentan t (4,11) asociada lo que infiere mal pronóstico. Estas lesiones infiltrativas nodulares plantean diagnóstico diferencial con

otros procesos benignos y malignos en este grupo de edad. Dada la rareza de este proceso, las peculiaridades de la presentación clínica y las características citogenéticas, nos parece de interés comunicar este caso.

Caso clínico: Niña de 7 meses que presenta 2 lesiones fijas, nodulares con infiltración subcutánea de 3 x 2 cm, eritemato-violáceas, no dolorosas, estables, de 3 meses de evolución.

En la exploración presenta palidez de mucosas, se objetivan las lesiones cutáneas, hepatomegalia de 2 cm, sin otros hallazgos patológicos. Biopsia de lesiones dérmicas: infiltración por leucemia linfoblástica de células B precursoras. Pancitopenia. Frotis de sangre periférica 100% linfocitos. Bioquímica, perfil hepático, estudio coagulación, proteinograma, inmunoglobulinas normales. Médula ósea: infiltración 61% de células blásticas con inmunofenotipo de leucemia linfoblástica aguda PRO-B con marcadores mieloides aberrantes. Índice ADN 1. Estudio citogenético: el 50% de las células cuantificadas en muestra de médula ósea muestran t(4,11) (q2,1; q2,3). Estudio por hibridación in situ, 50% de las células presentan 11q 2,3. No blastos en LCR. Radiografía de tórax, ecografía abdominal, estudio cardiológico, ecografía transfontanelar normales. Gammagrafía ósea, aumento captación difusa en maxilares y huesos cigomáticos. HLA padres no compatible. Búsqueda de donante no emparentado en RED-MO: se tiene sangre de cordón compatible. Se inicia tratamiento con protocolo SHOP 99 muy alto riesgo. El día +14 estudio de MO por citometría de flujo con 0,0001% de células blásticas, desaparecen las lesiones cutáneas.

Comentarios: Lesión nodular en la piel debe ser estudiada histológicamente. Suele ser de células más inmaduras (PRO B) y asociar la t(4,11) lo que infiere mal pronóstico. Tratamiento con quimioterapia intensiva y TMO en primera remisión.

P145

RESISTENCIA A PROTEÍNA C ACTIVADA (FACTOR V LEIDEN): CAUSA FRECUENTE DE TROMBOFILIA HEREDITARIA

J.L. Alcaraz León, M.G. Ortega Bernal, E. Bastida Sánchez, M. Bermúdez Cortés, P. Rosique Cortina y J.L. Fuster Soler
Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción y objetivos: La resistencia a la proteína C activada (PCa) constituye la causa más frecuente de trombofilia hereditaria con una prevalencia estimada de 3-7% en la población caucásica. Su patrón de herencia es autosómico dominante. Estos trastornos se manifiestan generalmente a través de episodios de trombosis en los que con frecuencia pueden identificarse otros factores desencadenantes (catéteres, cáncer, etc.). Su diagnóstico es importante ya que son candidatos a pautas de anticoagulación en determinadas circunstancias. Insistimos en la conveniencia de descartar este tipo de trastornos en todos los pacientes pediátricos afectados de episodios trombóticos a pesar de que se identifiquen otros factores desencadenantes.

Material y métodos: Presentamos el caso de un paciente de 8 años afecto de inmunodeficiencia variable común y en pauta de terapia sustitutiva con inmunoglobulinas intravenosas, que desarrolló trombosis de subclavia y yugular derechas tras la colocación de un catéter central de implantación fija. A pesar de identificar el propio catéter como posible causa de

secundario y de carecer de antecedentes familiares y personales sugestivos de trombofilia, se insistió en la búsqueda de otros factores predisponentes.

Resultados: El estudio de hemostasia detectó la presencia del factor V Leiden (resistencia a PCa) en nuestro paciente. Posteriormente el mismo estudio ampliado a la familia detectó la alteración en la madre.

Conclusiones: 1) La elevada prevalencia de los trastornos de trombofilia hereditaria obliga a descartar su presencia en todo paciente en edad pediátrica afecto de episodios trombóticos. 2) Dado el patrón de herencia de esta enfermedad debe investigarse la alteración en los progenitores y familiares de primer grado de los pacientes diagnosticados.

P146

PTI: SEGUIMIENTO EN CONSULTA DE PEDIATRÍA GENERAL

G. Ares Mateos, A.I. Rayo Fernández, C. Calvo Rey y R. Díaz-Delgado

Hospital Severo Ochoa, Leganés.

Introducción: La púrpura trombopénica idiopática es una enfermedad caracterizada por un descenso de la cifra de plaquetas, de origen autoinmune, que puede ocurrir tras una infección viral. Suele manifestarse en niños previamente sanos como lesiones petequiales y hematomas. Su curso es generalmente benigno, siendo la complicación más grave la hemorragia intracraneal.

Método: Se realiza una revisión de los niños con PTI vistos en consulta de Pediatría General de nuestro hospital durante los cuatro últimos años, recogiendo los datos propuestos por el grupo de trabajo de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica para registro y control evolutivo de estos pacientes.

Resultados: En total se obtuvieron 15 casos (3 varones y 12 mujeres). El 60% con edades entre los 2 y 6 años. Todos habían estado ingresados previamente, con una estancia media de 5 días. El 60% refería antecedente infeccioso previo, generalmente un cuadro catarral. Entre las manifestaciones clínicas lo más frecuente fue la presentación de petequias y hematomas. Tres niños habían tenido además gingivorragia, y uno de éstos hematoquecia. El número de plaquetas al ingreso variaba entre 4000 y 42000, estando el 80% por debajo de 20000. Entre los distintos exámenes complementarios cabe destacar la presencia de anticuerpos anticardiolipina en un caso, anticuerpos antiplaquetarios en 5 de 10 realizados, anticuerpos antinucleares en 2 y déficit de IgA en 2 niños. Se realizó estudio de médula ósea en 9 niños, siendo en todos compatible con el diagnóstico. El tratamiento inicial fue en 9 casos (60%) gammaglobulina IV, recibiendo 8 de ellos corticoides en algún momento de su evolución. En 5 pacientes el tratamiento inicial fue la observación (4 de éstos no precisaron más tratamientos); y sólo uno fue tratado al debut con corticoides. El 60% evolucionó de forma aguda y 40% desarrollaron una PTI crónica (todos ellos mujeres), tres de los cuales requirieron esplenectomía. Ninguno de los 15 niños desarrolló complicaciones agudas.

Comentario: Nuestros pacientes se ajustan en general a los datos publicados en la literatura, salvo en la existencia de un alto porcentaje de evolución a la cronicidad. Llama la atención

el fracaso de la IgG, y la necesidad de glucocorticoides orales.

P147 **HEMÓLISIS AGUDA TRAS ADMINISTRACIÓN DE GAMMAGLOBULINA EN RECIÉN NACIDO CON PLAQUETOPENIA POR PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA CRÓNICA MATERNA**

M.E. Fernández Villalba, A. Leal Orozco, J.L. López, M.E. Zamora Flores, M.N. Domínguez Garrido, C. Ruiz Serrano, V. Rodríguez y M. Bernácer

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

RN pretérmino (EG 32 s) hijo de madre con PTI crónica (esplenectomizada y asintomática en la actualidad). Hijo previo presentó trombocitopenia neonatal que requirió terapia. Tratamiento preparto con corticoides para maduración pulmonar. Nacido mediante cesárea por desprendimiento prematuro de placenta y bradicardia fetal. Apgar 6/9, precisó reanimación tipo IV. Extubación a la hora de vida, sin clínica respiratoria ni necesidad de oxígeno suplementario. Buena tolerancia oral.

Grupo sanguíneo materno 0 Rh -. GS del recién nacido: A Rh+. Test de Coombs indirecto (+) (a título muy bajo) y directo (-). Se atribuye a anti-D residual por gammaglobulina anti-D administrada a la 28 s de gestación a la madre.

Evolución analítica del RN: a las 3 horas de vida Hb 15,8 g/dl y 108.500 plaquetas. Descenso progresivo de plaquetas con recuento al 6º día de 29.000 plaquetas y 15 g/dl de hemoglobina, sin signos de sangrado. Se indica una dosis de gammaglobulina inmune (IG) intravenosa a 0,5 g/Kg. Recuento plaquetario mayor de 100.000 a las 24 h.

A las 72 horas de la administración de IG presenta empeoramiento clínico con incremento de la ictericia, palidez, y dificultad respiratoria que precisa oxigenoterapia. En analítica aparecen signos de hemólisis aguda: Hb 5,7 g /dl, 482.000 plaquetas, bilirrubina total 19 mg/dl, Coombs directo negativo, 15.000 eritroblastos, reticulocitos 12%. Recibe transfusión de hematíes y fototerapia con buena evolución clínica y analítica posterior.

El cuadro se atribuye a reacción hemolítica tras la administración de inmunoglobulina, reacción descrita mediada por isoaglutininas. El título de hemaglutininas anti A del lote IG utilizado fue < 1/64 (límite máximo autorizado). La prueba cruzada de hematíes del paciente con la IG realizada posteriormente fue positiva. El hallazgo de Coombs negativo no descarta esta posibilidad, ya que se realizó días después de la terapia con IG y la anemia tan severa supuso hemólisis de la mayor parte de hematíes, lo que dificultó su detección. La posibilidad de incompatibilidad materno-fetal ABO se descartó por hemólisis tardía y test de Coombs directo en sangre de cordón negativo.

P148 **ENFERMEDAD DE GAUCHER. A PROPÓSITO DE DOS CASOS EN EL BAJO ARAGÓN**

A. Cruz López, F. Guirado Giménez, C. Guerrero Laleona, J. Garafulla García, L. Belenguer Carreras, A. Monge Illanes, E. Berdún Cheliz y P. Giraldo

Hospital de Alcañiz, Alcañiz, Hospital Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva del metabolismo de

los esfingolípidos. Bioquímicamente caracterizada por déficit de enzima B-glucocerebrosidasa. **CASO 1:** Niña de 4 años que ingresa por estudio de esplenomegalia. No antecedentes personales: moderado retraso pondoestatural. A la exploración esplenomegalia de 7 cm y hepatomegalia con discreta desviación en valgo de EEII. P. Complementarias: Estudio hematológico con cifras de Hba. y plaquetas en límites bajos de la normalidad. VSG 20 mm/h. Proteínograma, bioquímica, inmunoglobulinas, serologías, coagulación, serie ósea todo normal. ECO abdominal: ligera hepatomegalia, esplenomegalia 135 cm de eje mayor, resto normal. Densitometría ósea por ultrasonidos: la densidad ósea se encuentra por debajo de 20 para su edad. Mielograma: abundantes células de Gaucher. Se diagnostica de EG tipo I (genotipo heterocigoto para N370S). **CASO 2:** Niña de 2 años que en revisión por su Pediatra, se le detecta hepato-esplenomegalia sin otras manifestaciones clínicas. Antecedentes personales y familiares sin interés. A la exploración esplenomegalia 6 cm y hepatomegalia. P Complementarias: Hemograma con serie roja con tendencia microcítica. Bioquímica, serologías, estudio oftalmológico, proteínograma, todo normal. Eco abdominal: hepatoesplenomegalia resto normal. Serie ósea normal. Actividad enzimática: B-glucosidasa ácida 0,73 nM/prto.h. Estudios de la actividad enzimática realizada a los padres compatibles ambos con portadores EG. Mielograma: abundantes células de Gaucher. Se diagnostica de EG tipo I. En ambos se inicia tto enzimático con Imiglucerasa a dosis de 600 U/kg iv. administradas cada 2 semanas. Se realizan determinaciones semestrales de actividad quitotriosidasa, como marcador de evolución de la enfermedad e indicador de respuesta al tratamiento. El Caso 1 presentó en dos ocasiones tras el tto. cefalea, eritema y prurito sugiriendo reacción alérgica al producto, confirmado con la presencia de anticuerpos antiimiglucerasa, disminuyendo la velocidad de infusión y administrando antihistamínicos previos. Se le realiza seguimiento del paciente mediante toma de muestras cada tres meses para confirmar desensibilización frente al tto. Evolución favorable en ambos casos.

Discusión: Presentamos este póster por tener 2 casos en una población de 70.000 habitantes para una prevalencia de EG 1/200.000 hab, con experiencia novedosa del uso de este tto. en nuestro hospital.

P149 **SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO NO FAMILIAR EN UN PACIENTE DE 11 AÑOS**

M. Cortés Martín, P. Brañas Fernández, D. López Saldaña, M. Ibáñez Rubio, A. Mata Fernández y A. Nocea Pulfer
Hospital del Niño Jesús, Madrid.

Introducción: El Síndrome Hemofagocítico es una histiocitosis de clase II caracterizada por fiebre, pérdida de peso, irritabilidad y por una histología típica. Se distinguen dos formas: familiar y esporádica, que se diferencian por los antecedentes familiares. Es una enfermedad poco frecuente pero con alta mortalidad.

Caso clínico: Paciente varón de 11 años, que debutó con un cuadro de fiebre alta, dolor abdominal, afectación del estado general y hepatoesplenomegalia. Ante la sospecha de abdomen agudo se realizó laparotomía exploradora encontrándose múltiples adenopatías en mesenterio sin evidencia de

apendicitis.

El estudio histológico de las adenopatías y médula ósea demostró histiocitosis con hemofagocitosis, compatible con un Síndrome Hemofagocítico. En la analítica destacó anemia, trombopenia, leucocitosis con desviación izquierda, ferritina y triglicéridos elevados con colesterol normal. Se realizó un amplio estudio etiológico siendo todos los resultados negativos. Se inició tratamiento con gammaglobulina y ciclosporina A, así como aciclovir y tuberculostáticos para cubrir las etiologías más frecuentes del Síndrome Hemofagocítico en nuestro medio. El tratamiento antituberculoso se suspendió ante la negatividad de los cultivos. A las 5 semanas reapareció la fiebre, siendo las pruebas complementarias negativas, salvo la presencia de signos de hemofagocitosis en el aspirado de médula ósea, por lo que se reintrodujo el tratamiento inicial con buena evolución.

Comentarios: El Síndrome Hemofagocítico es más frecuente en niños menores de 2 años pero la forma no familiar puede aparecer en niños mayores. En nuestro caso se trata de un Síndrome Hemofagocítico no familiar, probablemente Síndrome Hemofagocítico asociado a infección, en el que no ha sido posible encontrar la infección. Debido a su clínica inespecífica el diagnóstico es histológico, por lo que es importante conocer la enfermedad y pensar en ella para diagnosticarla. No existe un tratamiento específico, siendo lo más utilizado los inmunosupresores y el trasplante de médula ósea. Las recaídas son frecuentes y la mortalidad elevada.