

Historia Clínica

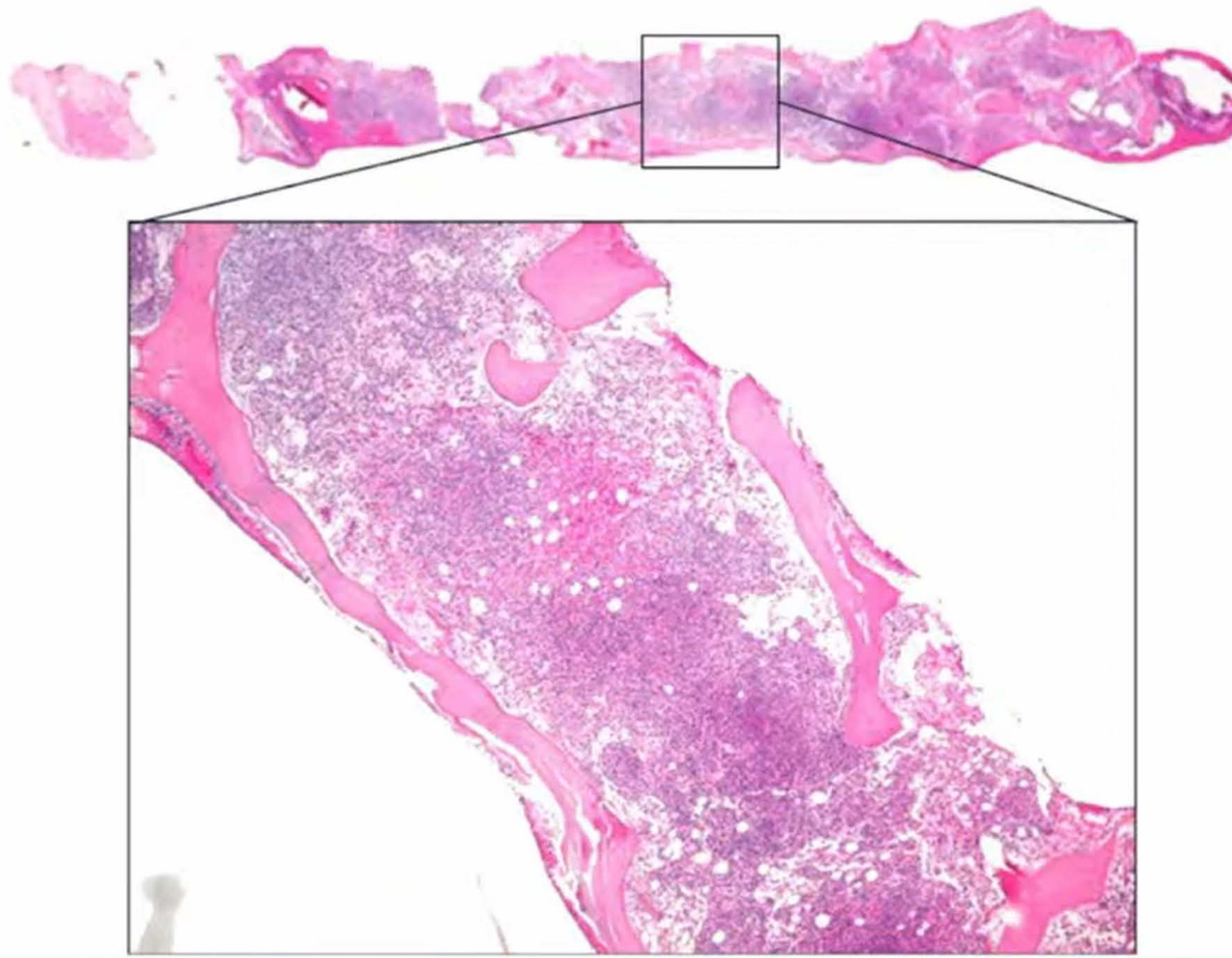
Varón de 84 años sin antecedentes hematológicos de importancia.

Motivo de consulta: Bicitopenia (anemia + trombopenia) de corta evolución (1 mes) que ha requerido transfusión en PU en 2 ocasiones, sin evidencia de sangrado. Deterioro marcado del estado general en 1-2 meses con pérdida de peso, dolor abdominal, náuseas y escasa ingesta

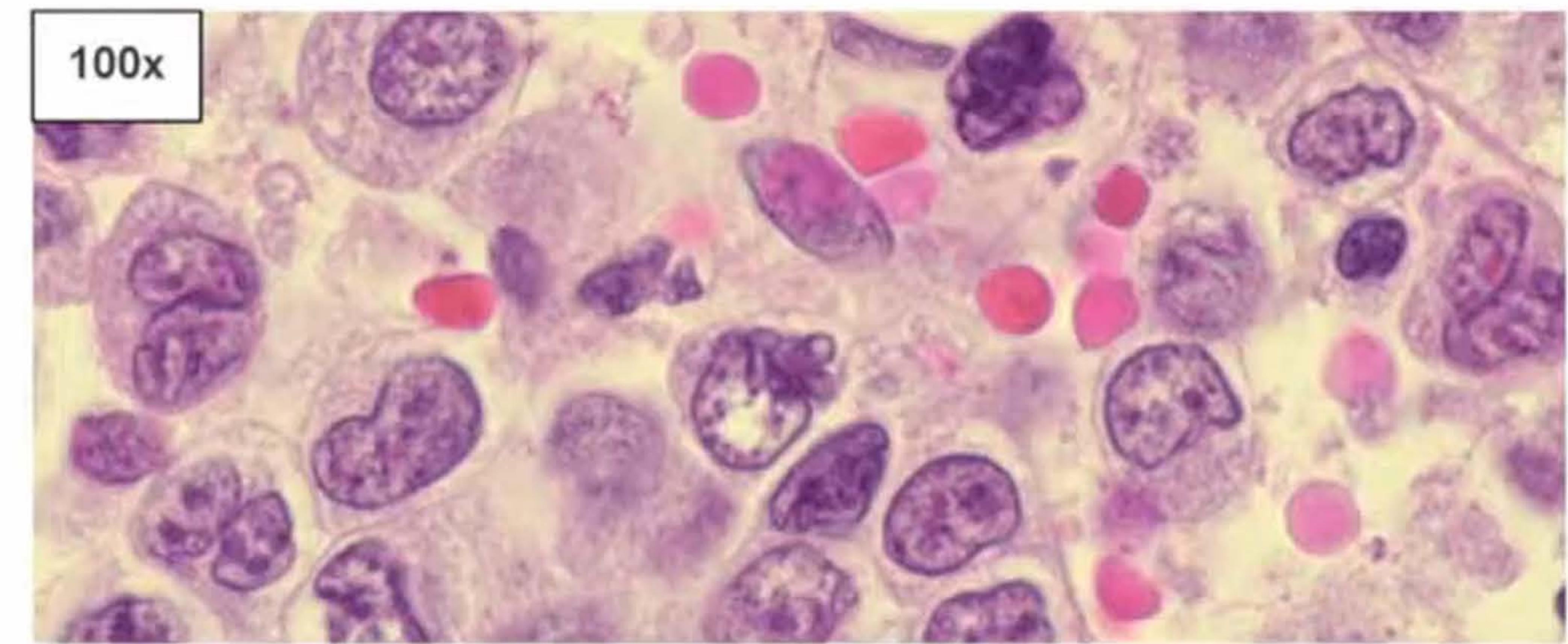
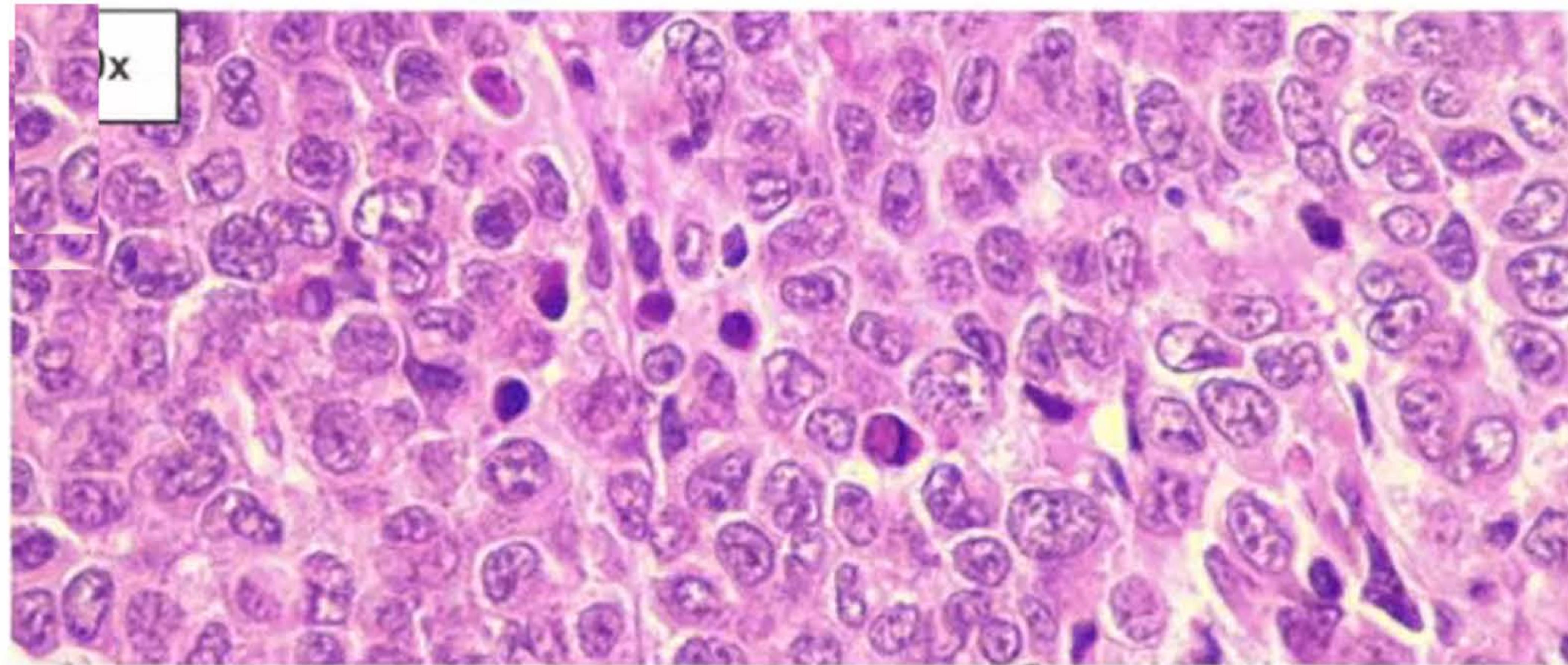
Análisis clínicos

	Hb	Hto	Leucocitos	Plaquetas	reticulocitos	LDH
29/12/20	7.5 g/dL	21.9 %	6.3 10 ^{*9} /L	183 10 ^{*9} /L		
14/01/21	6.4 g/dL	19 %	7.5 10 ^{*9} /L	99 10 ^{*9} /L		
29/01/21	5.9 g/dL	17.7 %	5.1 10 ^{*9} /L	26 10 ^{*9} /L		9887 U/L
03/02/21	9.3 g/dL	27.1 %	5.1 10 ^{*9} /L	10 10 ^{*9} /L	0.09 %	18366 U/L
08/02/21	7.5 g/dL	22 %	4.4 10 ^{*9} /L	10 10 ^{*9} /L	0.05 % [0.5 - 1.85]	19637 U/L

Biopsia de Médula Osea

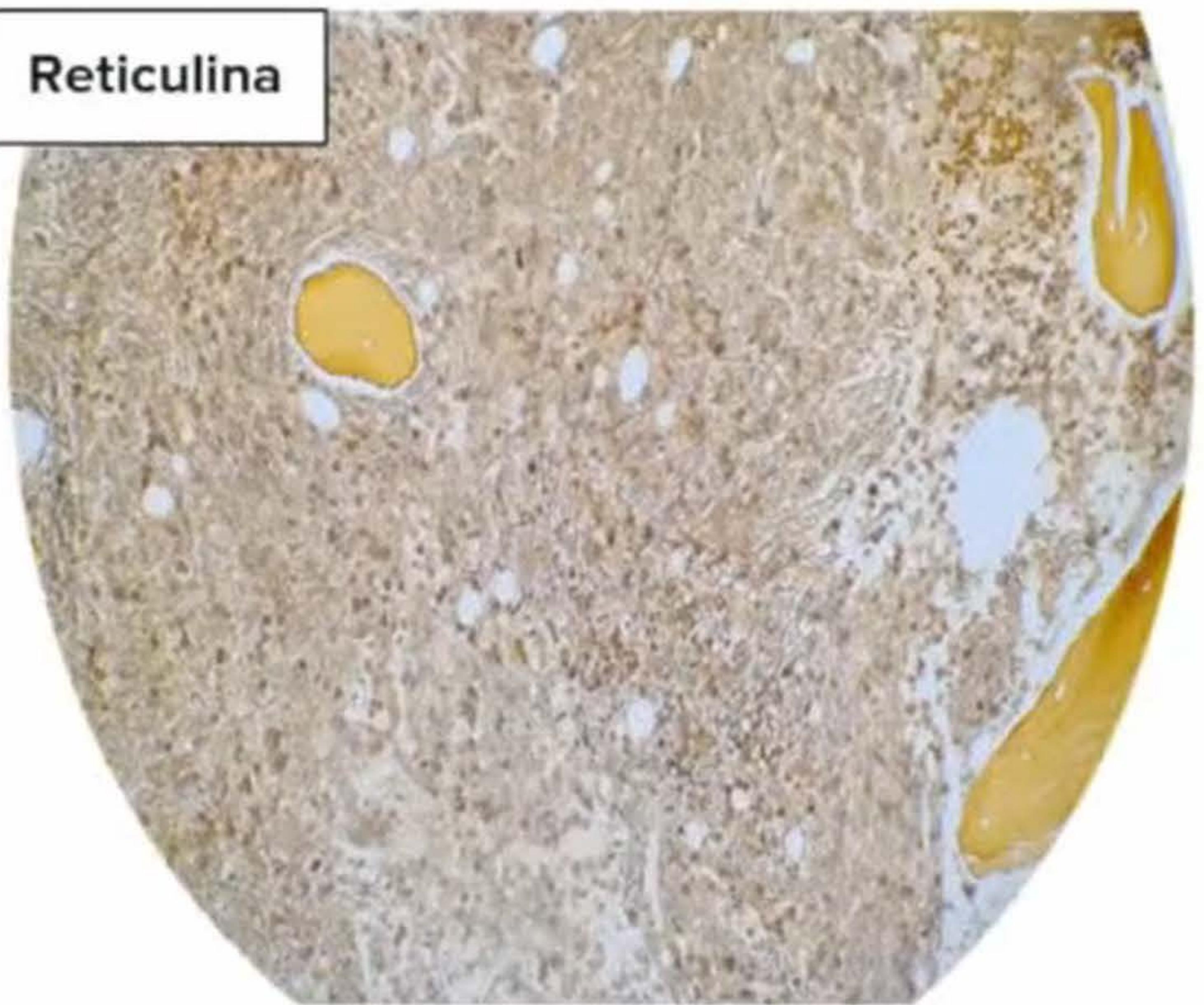


Biopsia de Médula Ósea: tinción Hematoxilina/Eosina

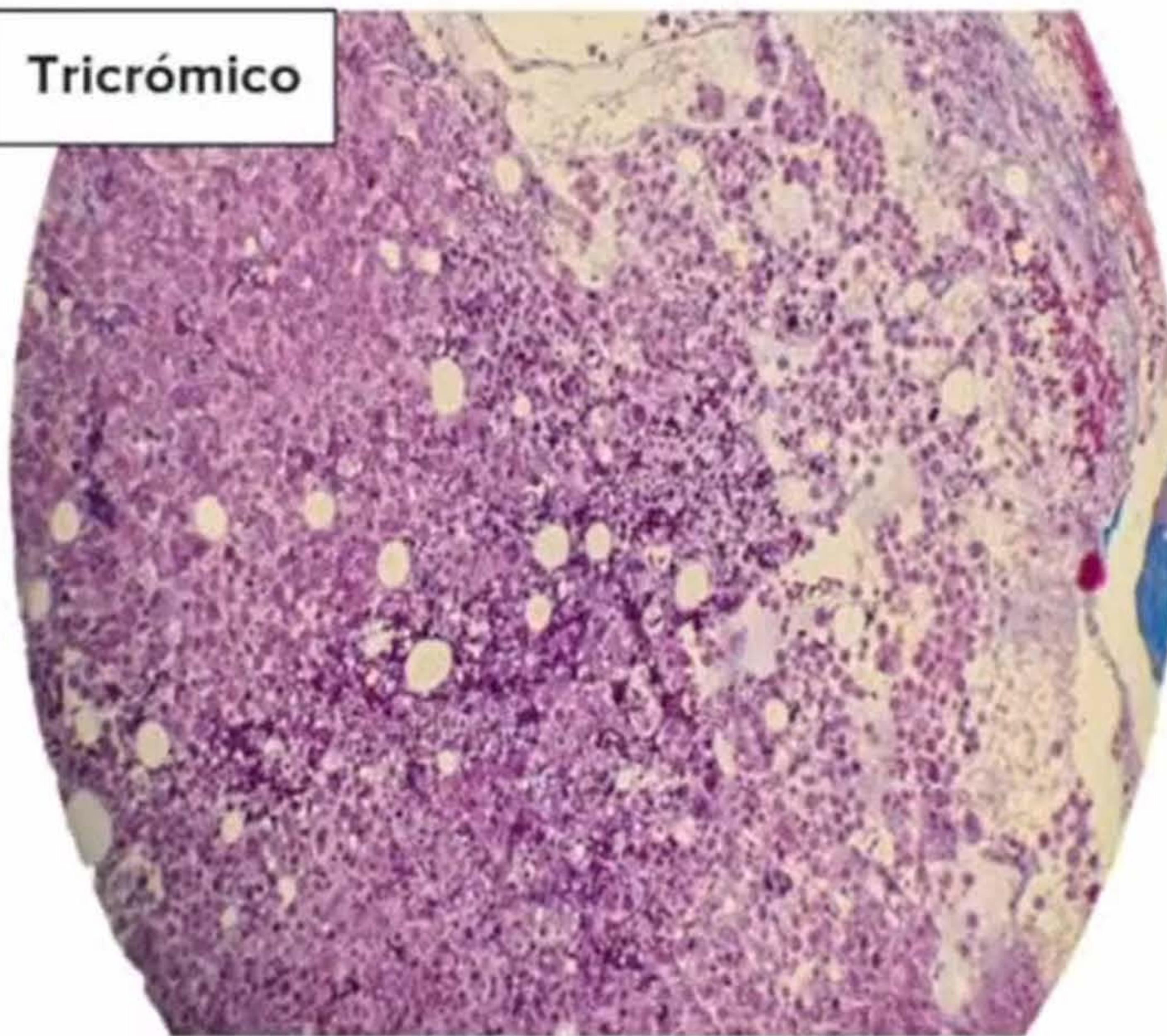


Biopsia de médula ósea

Reticulina

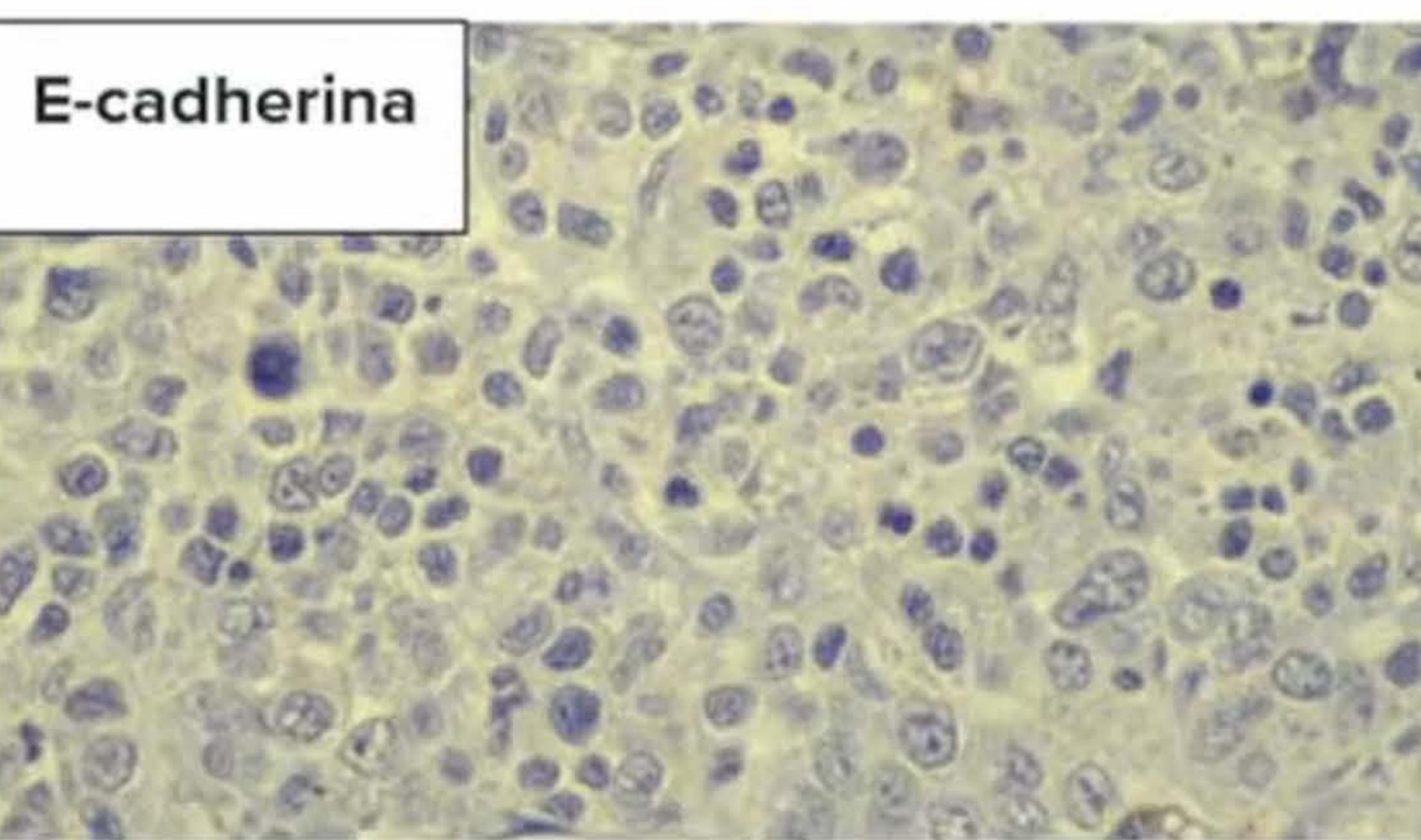
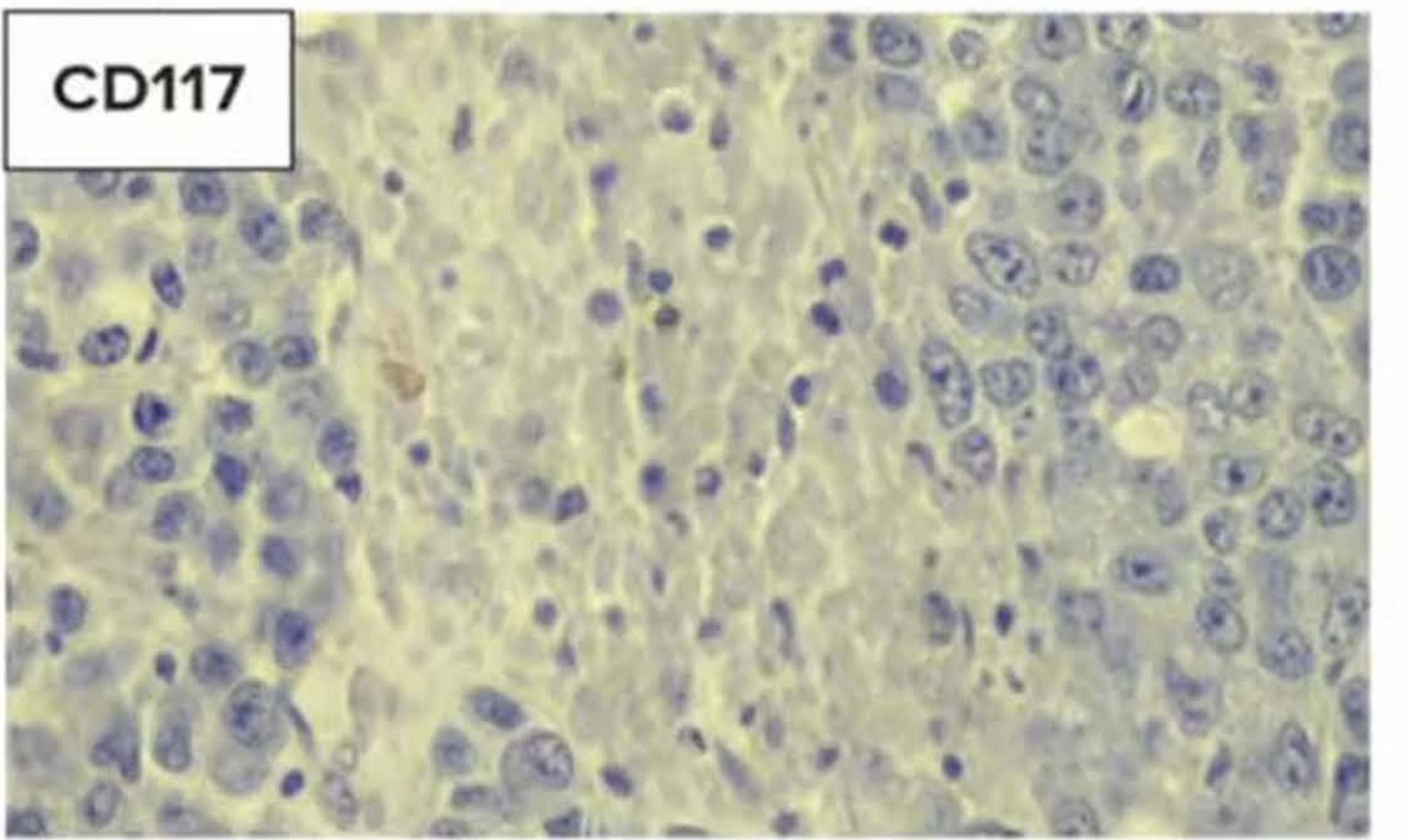
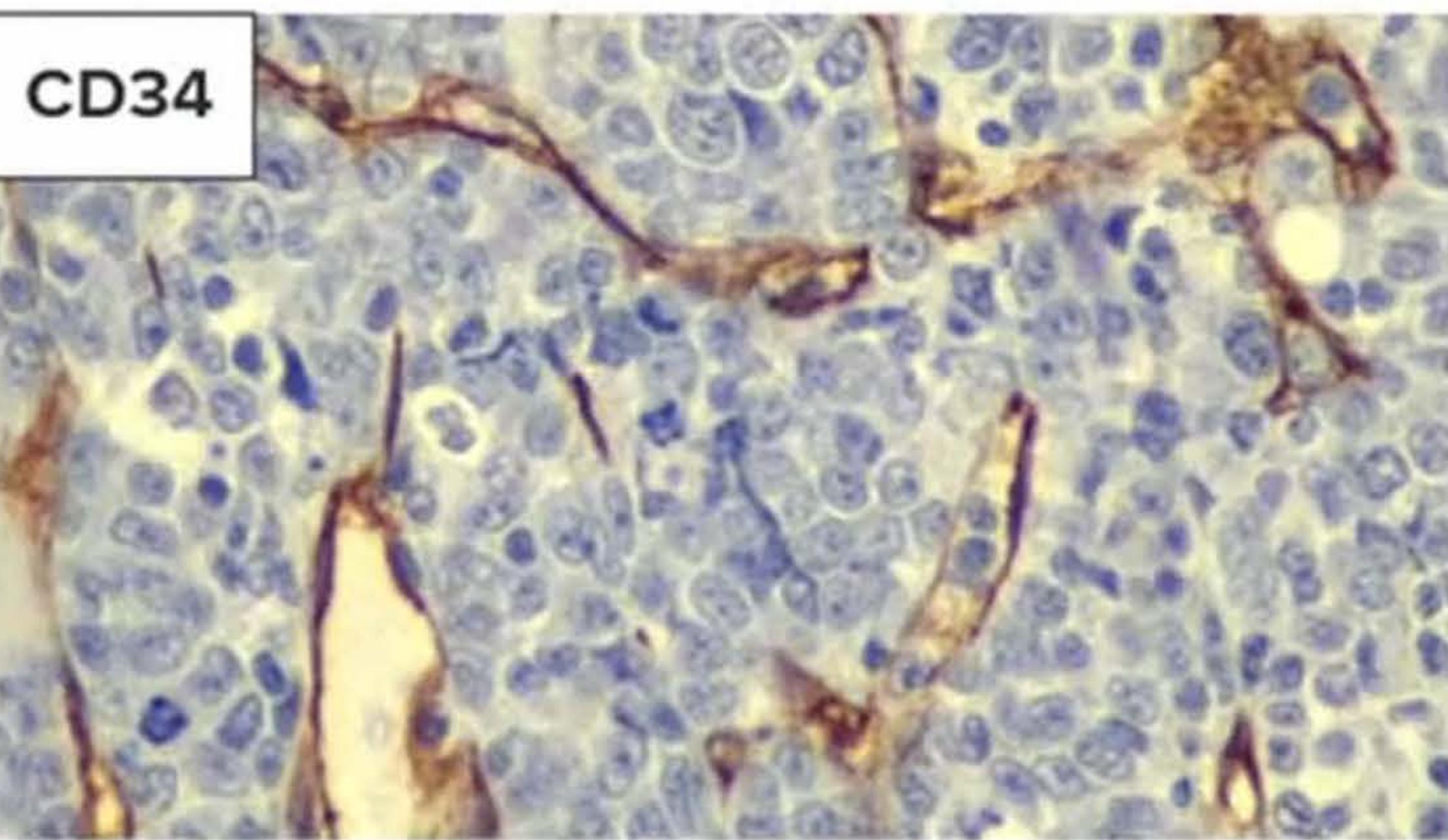
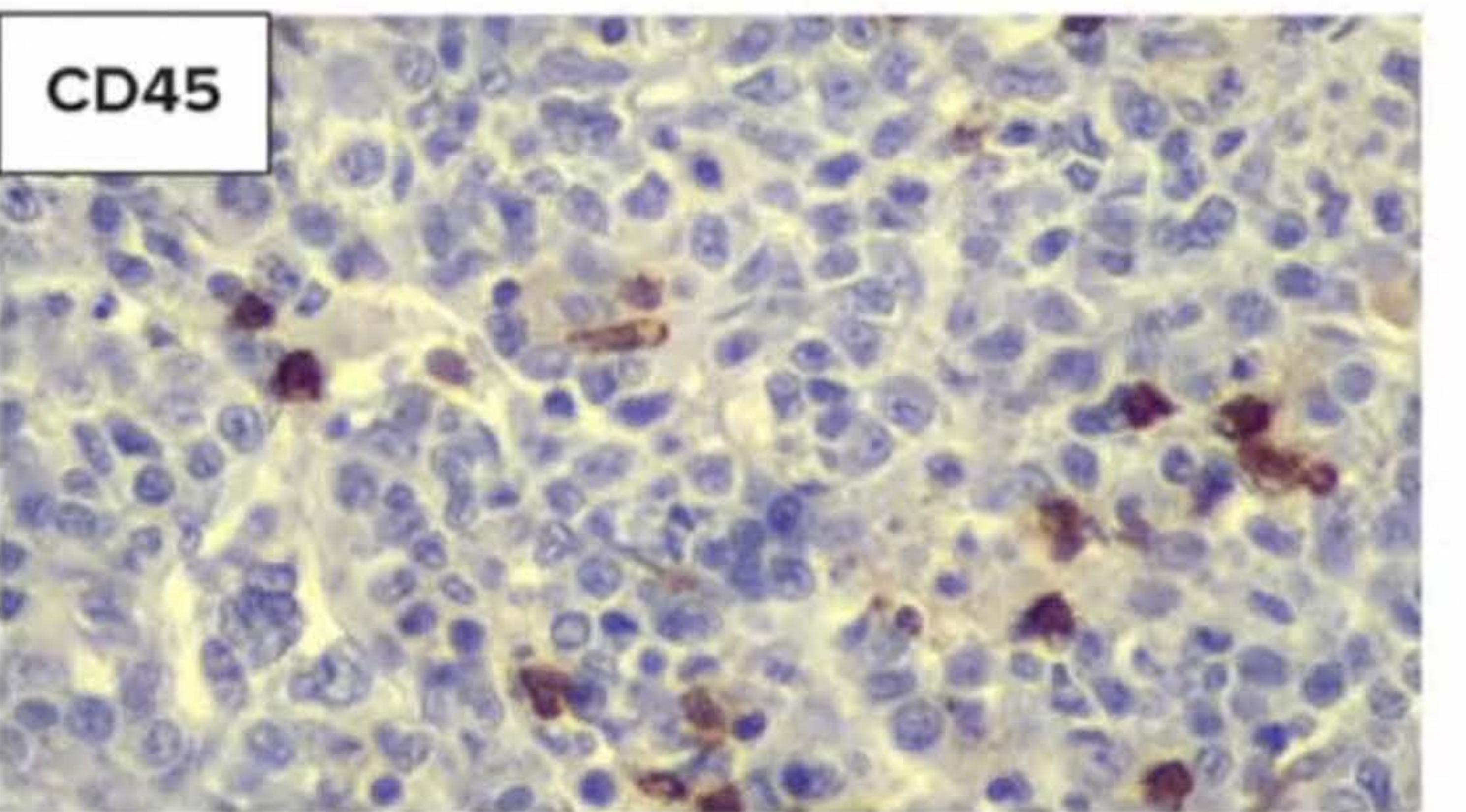


Tricrómico

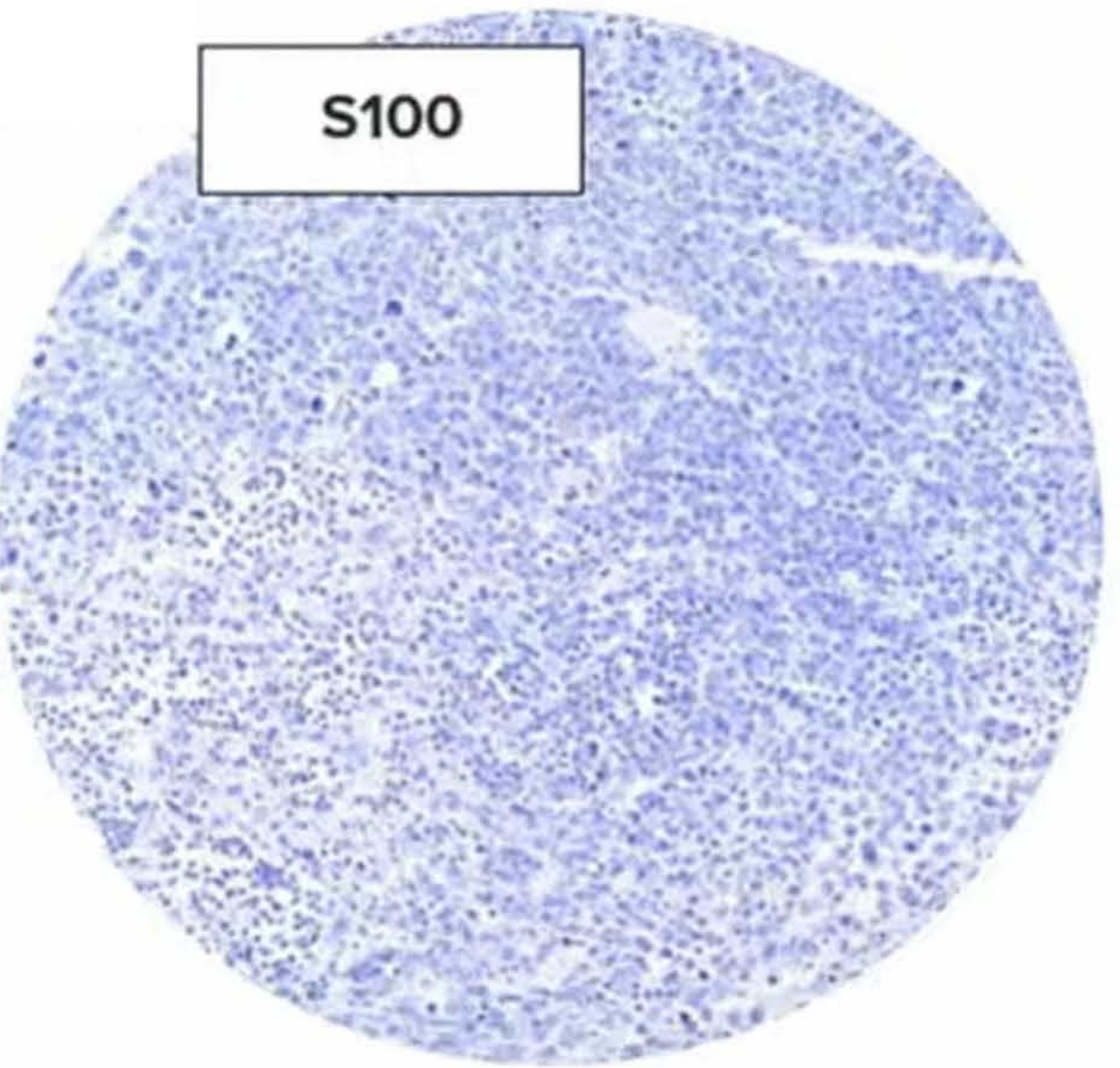


En el diagnóstico diferencial nos planteamos:

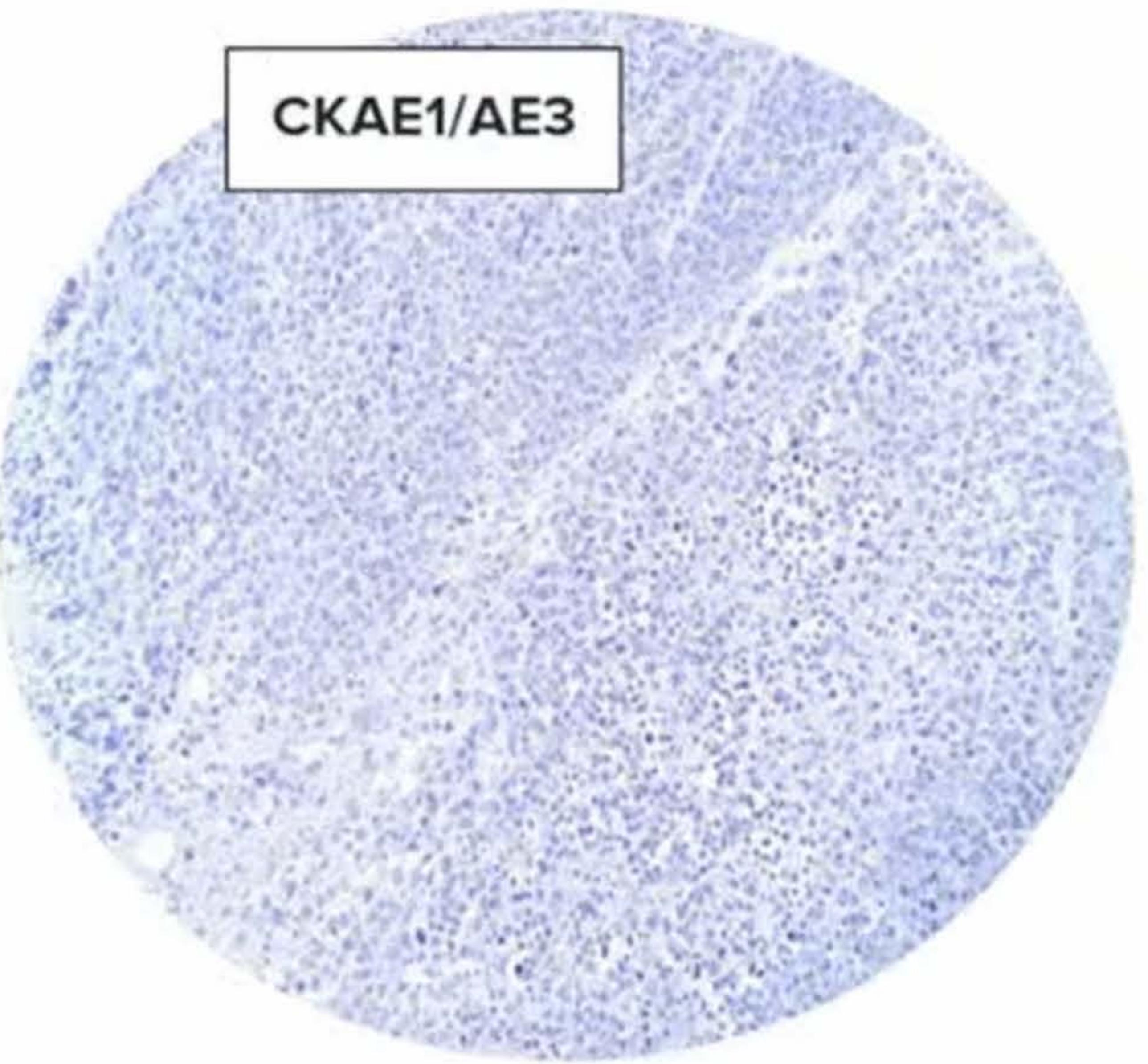
- Leucemia aguda
- Linfoma
- Metástasis de tumor sólido



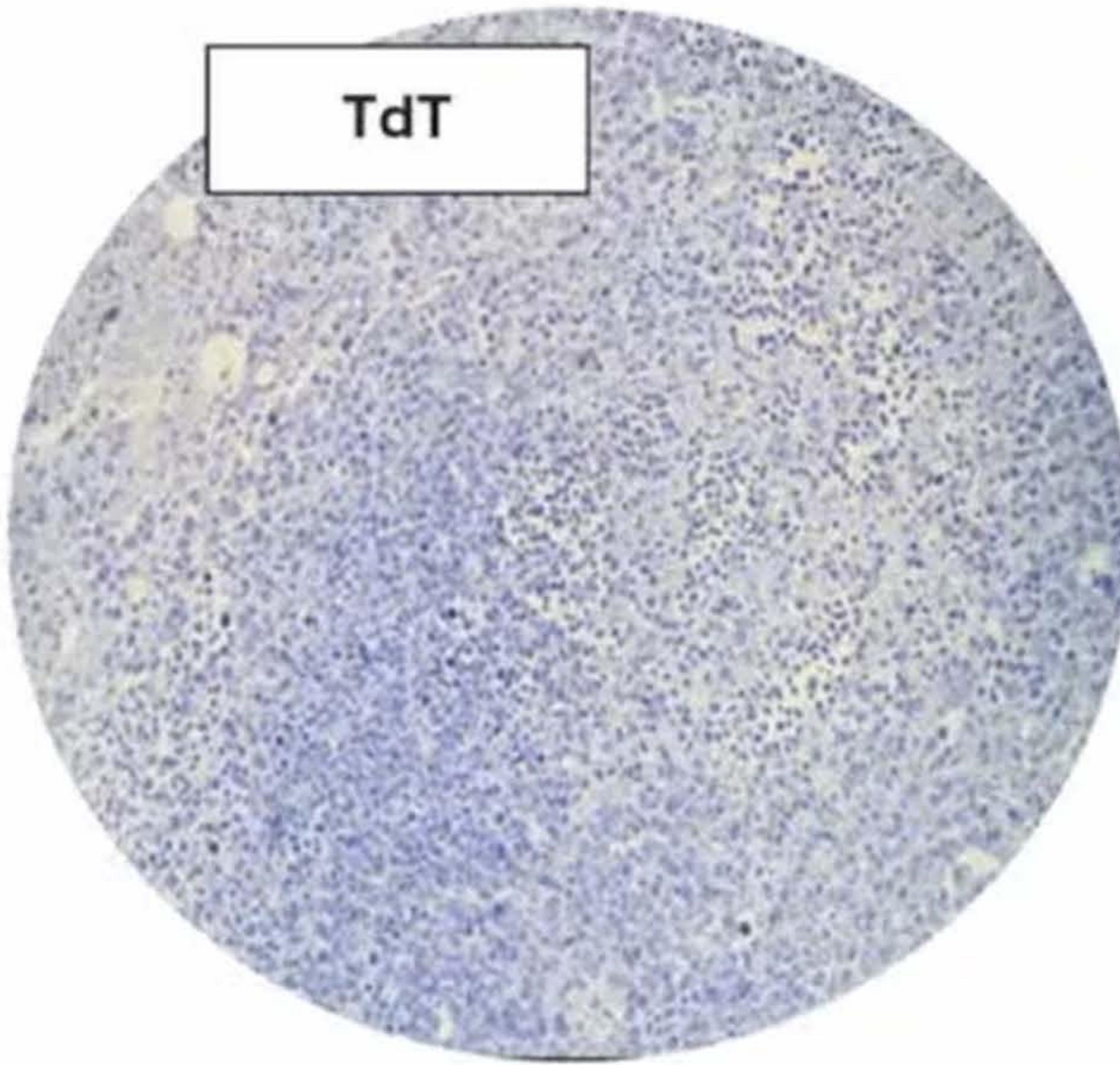
S100



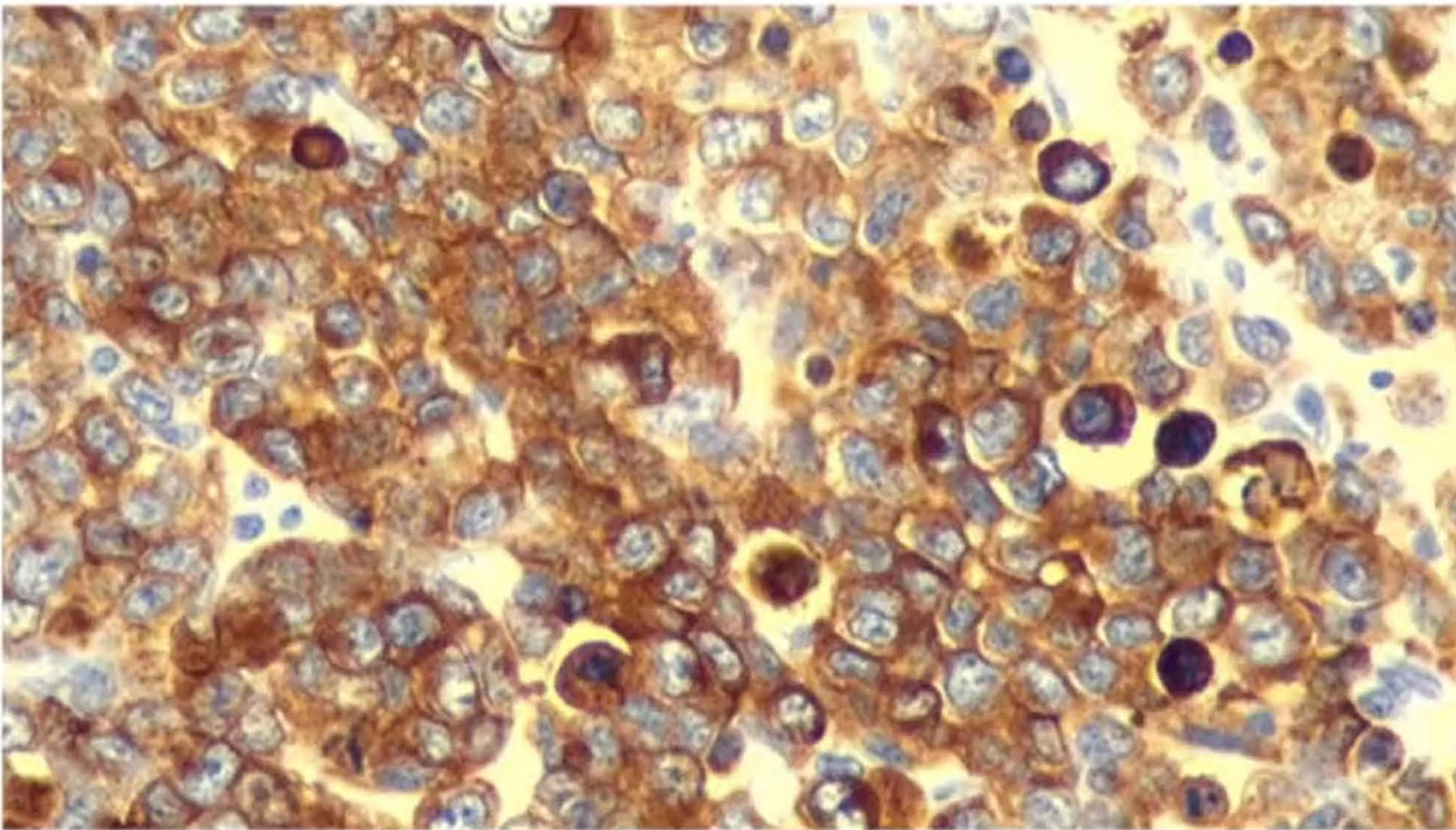
CKAE1/AE3



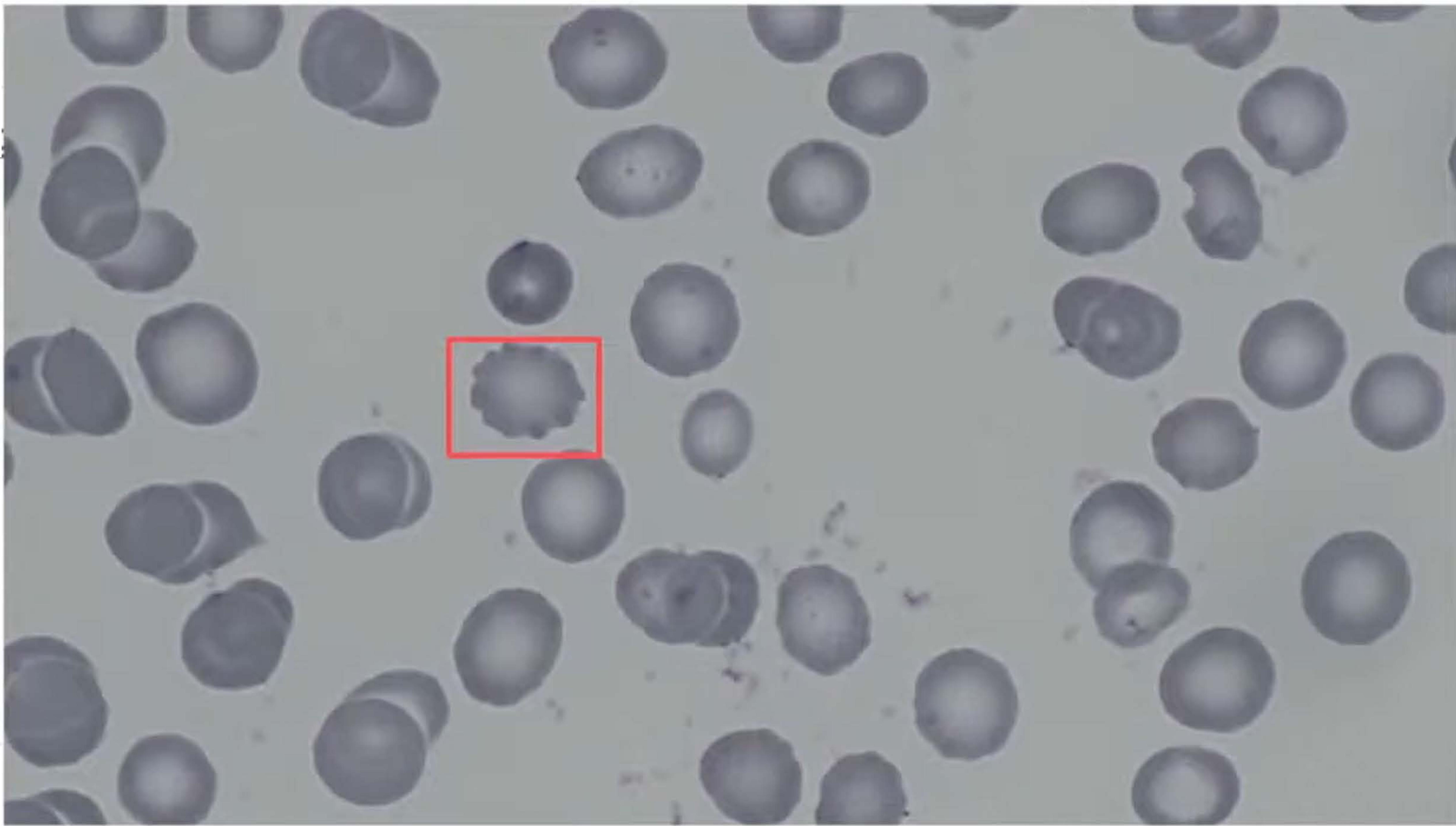
TdT



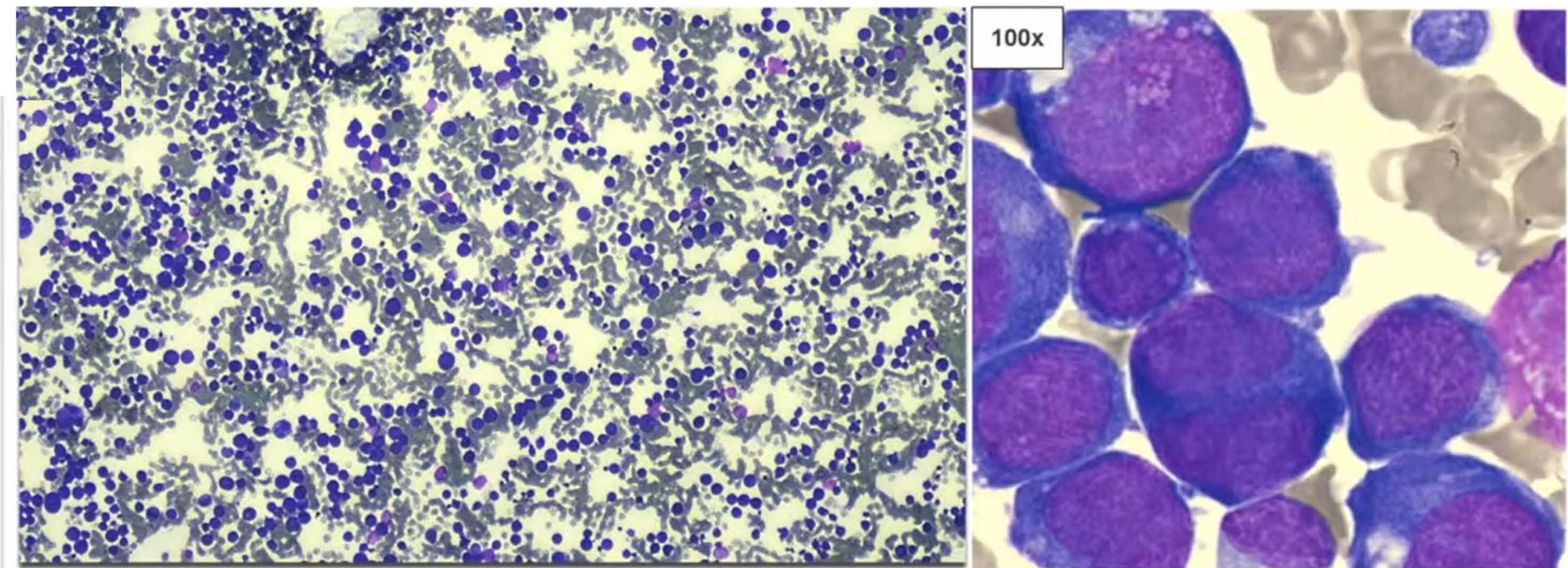
Biopsia de médula ósea CD71



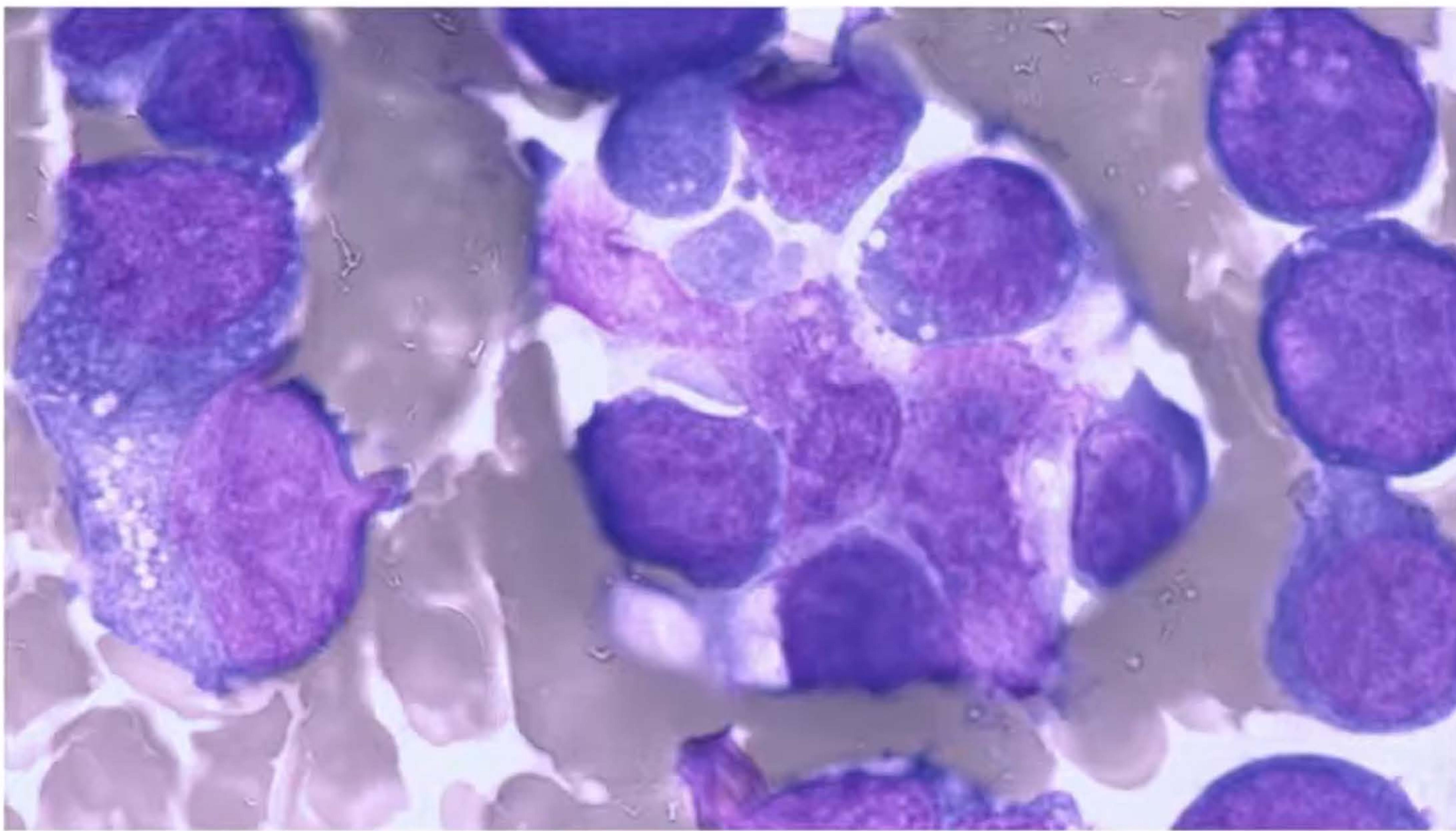
Microscopio de rotis de Sangre periférica



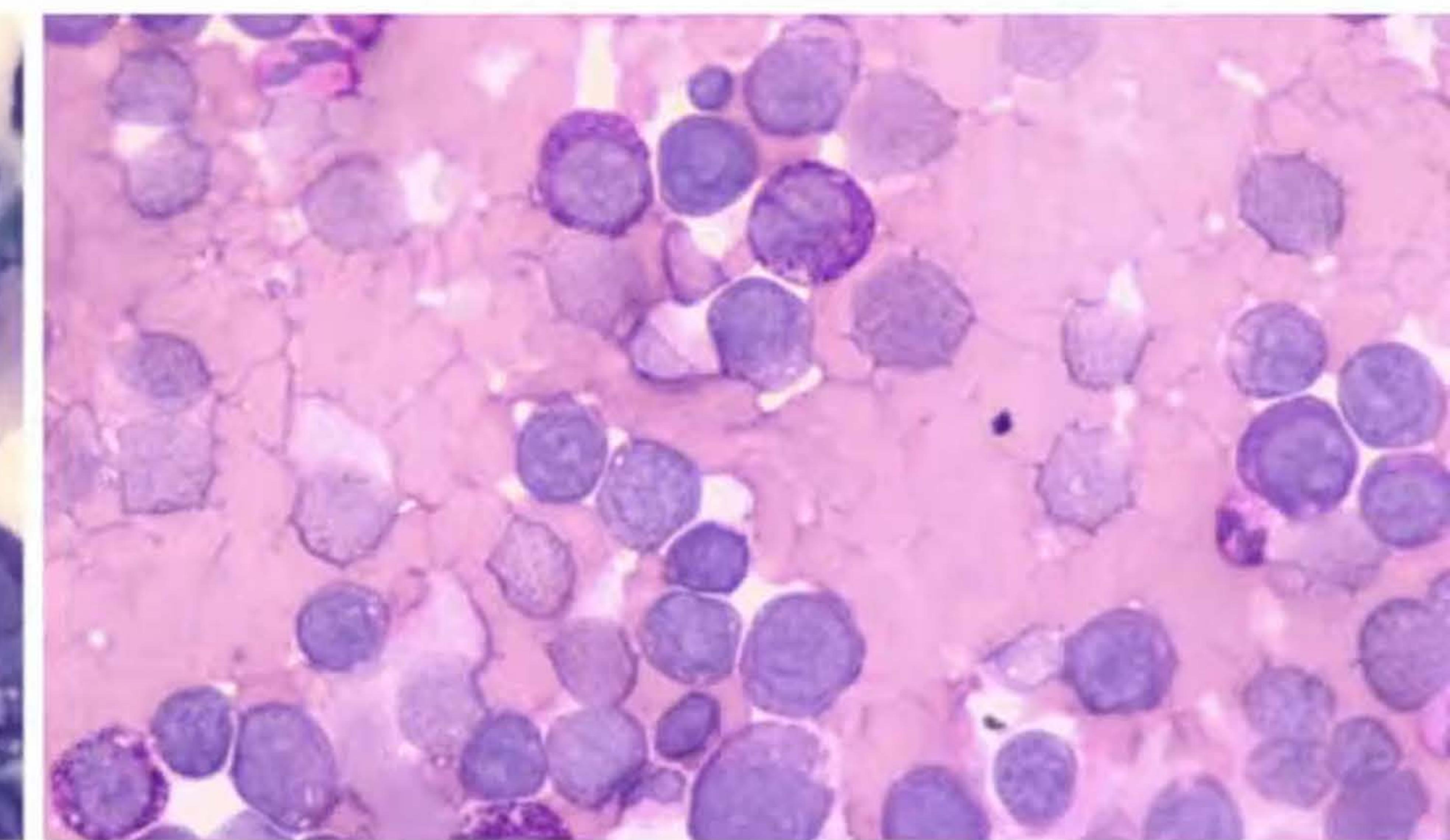
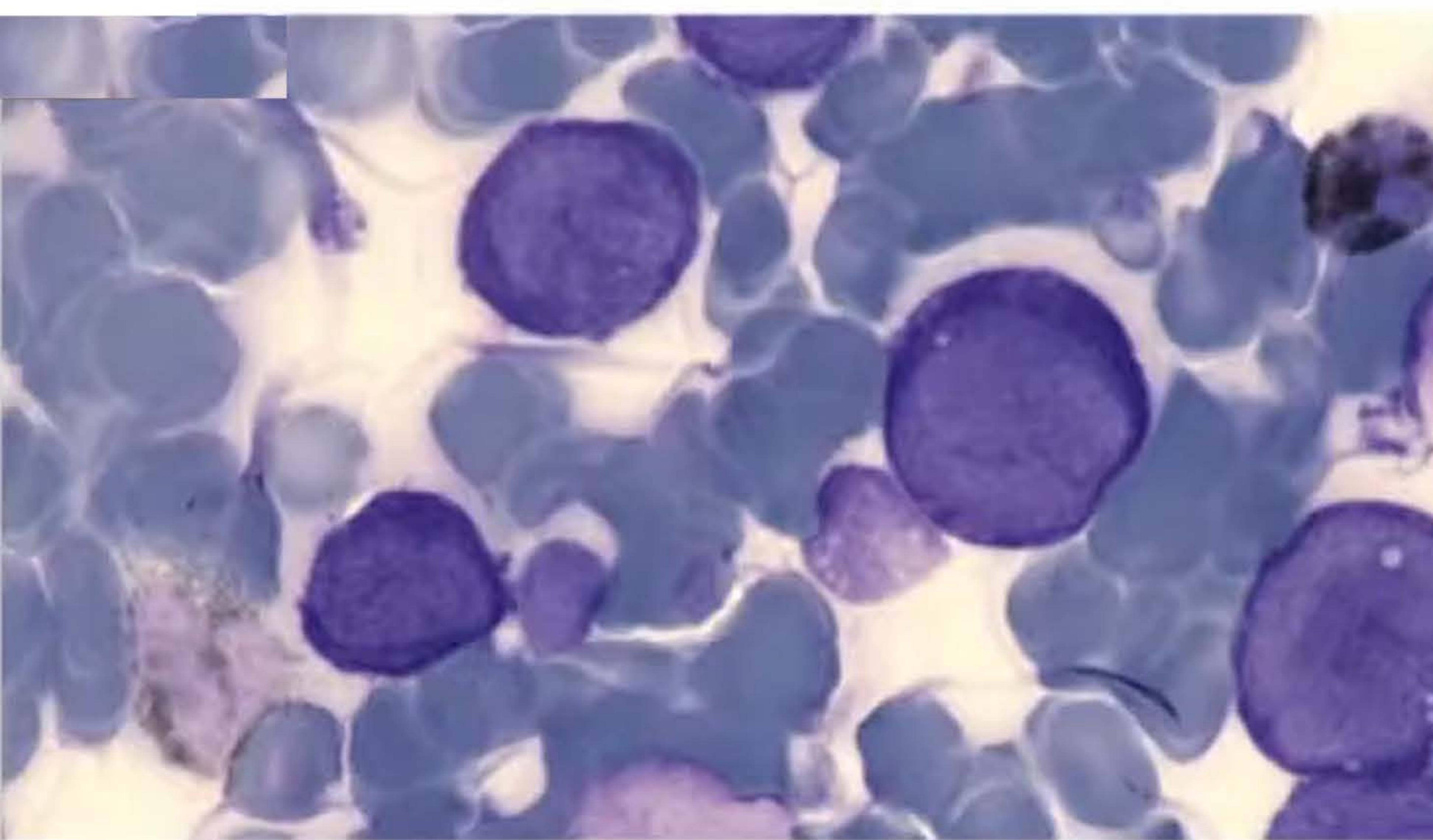
Espectro de Médula Ósea: tinción May-Grunwald-Giemsa (10x y 100x)



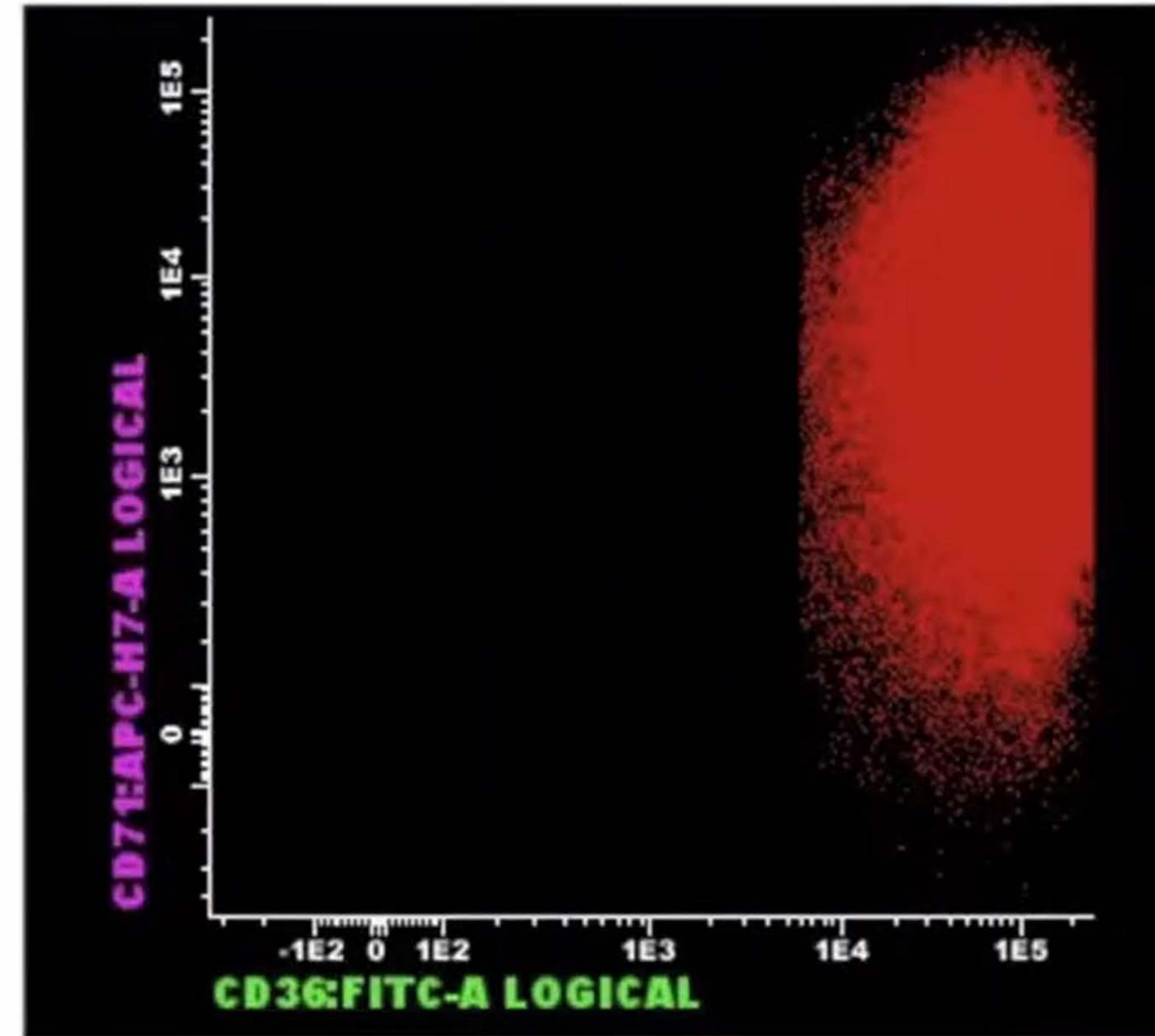
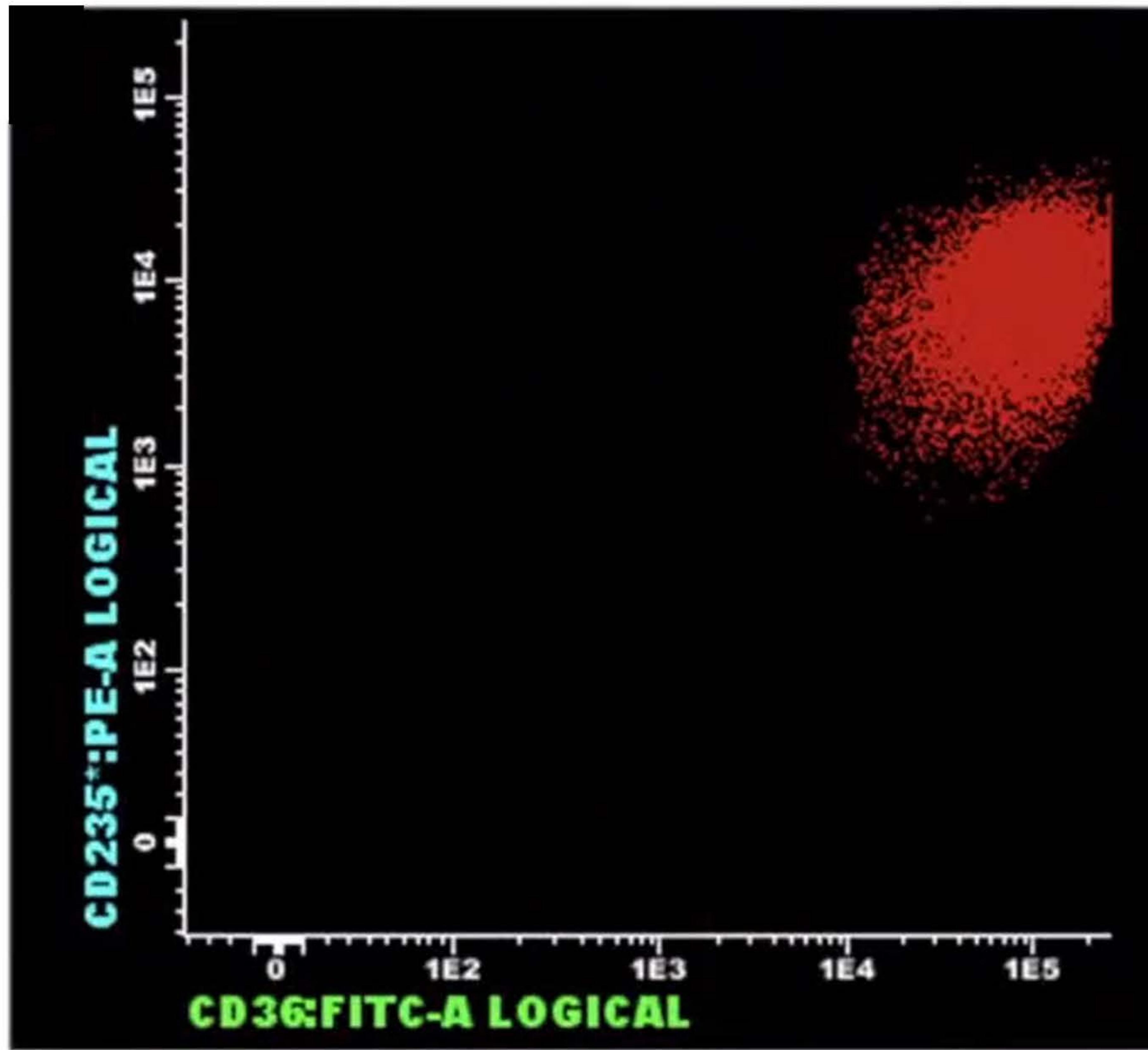
servan macrófagos con eritroblastos dentro a resaltar este fenómeno de hemofagocitosis.



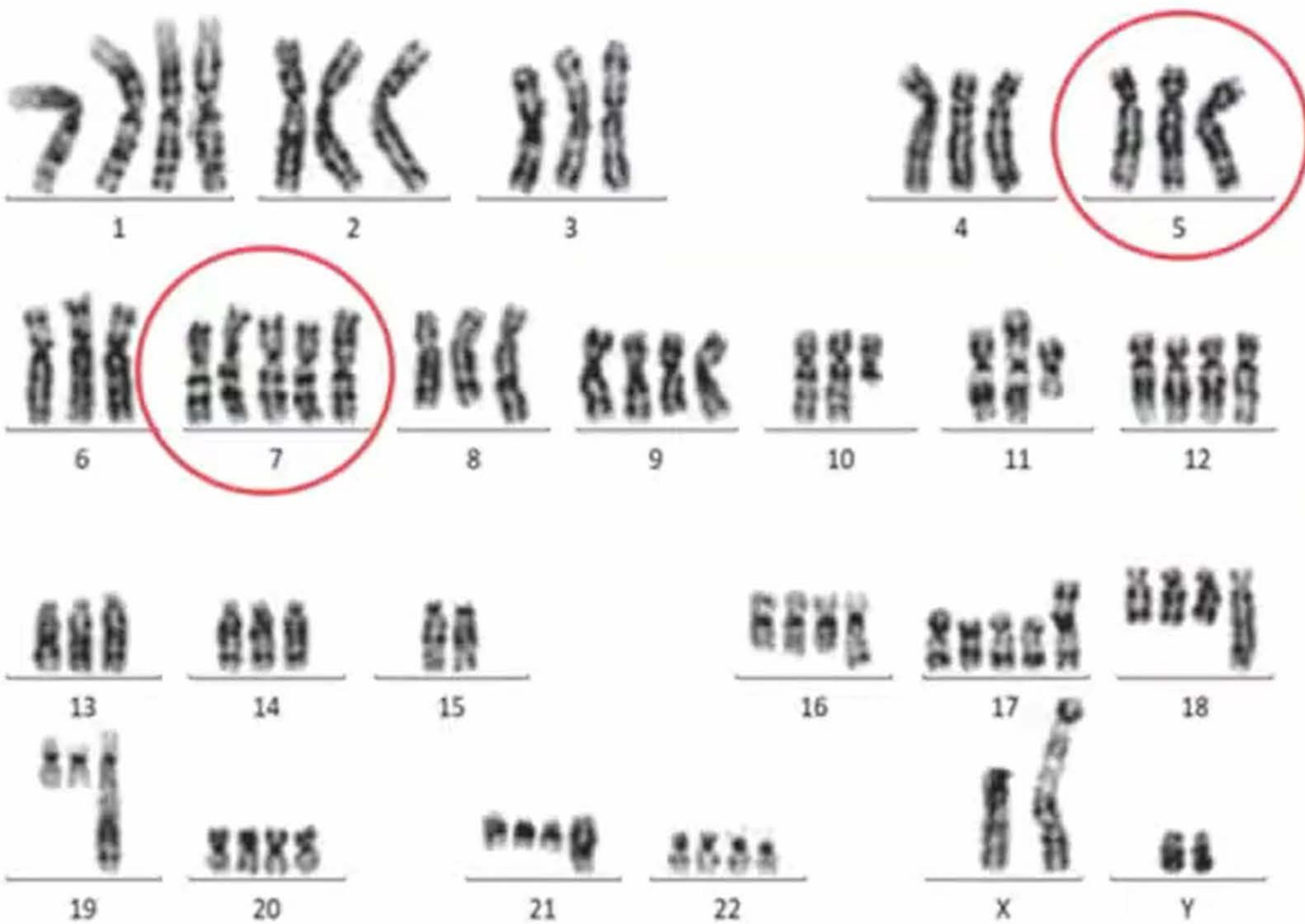
negro Sudan (AMO 100x) y PAS (AMO 40x)



Citometría de flujo



Ánáisis del Cariotipo Cromosómico de Bandas G (método convencional)



Molecular

Secuenciación masiva (NGS). Panel Oncomine Myeloid Research Assay

Hotspot genes (23)		Full genes (17)		Fusion driver genes (29)			Expression genes (5)	Expression control genes (5)
ABL1	KRAS	ASXL1	PRPF8	ABL1	HMGA2	NUP214	BAALC	EIF2B1
BRAF	MPL	BCOR	RB1	ALK	JAK2	PDGFRA	MECOM	FBXW2
CBL	MYD88	CALR	RUNX1	BCL2	KMT2A	PDGFRB	MYC	PSMB2
CSF3R	NPM1	CEBPA	SH2B3	BRAF	(MLL)	RARA	SMC1A	PUM1
DNMT3A	NRAS	ETV6	STAG2	CCND1	MECOM	RBM15	WT1	TRIM27
FLT3	PTPN11	EZH2	TET2	CREBBP	MET	RUNX1		
GATA2	SETBP1	IKZF1	TP53	EGFR	MLLT10	TCF3		
HRAS	SF3B1	NF1	ZRSR2	ETV6	MLLT3	TFE3		
IDH1	SRSF2	PHF6		FGFR1	MYBL1			
IDH2	U2AF1			FGFR2	MYH11			
JAK2	WT1			FUS	NTRK3			
KIT								

- Mutaciones (ADN)

Gen (NM)	Cambio Nucleótido	Cambio Proteína	Cobertura	Variante	VAF
TP53 (NM_000546.5)	c.830G>T	p.Cys277Phe	1998	1664	83,28%

- Reordenamientos (ARN): Se ha descartado la presencia de reordenamientos en los genes contemplados en el panel.

Diagnósticos diferenciales

	CD45	TDT	S100	Citoqueratinas
Leucemia Mieloide Aguda	Negativa	-	-	-
Linfoma	Negativa	Negativa	-	-
Metástasis de Tumor Sólido	-	-	Negativa	Negativa

Diagnóstico: Leucemia eritroide pura

Subtipo de las células	Descripción
Mieloblástica	M0: AML mínimamente diferenciada.
Mieloblástica, con maduración mínima	M1: los mieloblastos son las células leucémicas dominantes en la médula en el momento del diagnóstico.
Mieloblástica, con maduración	M2: muchos mieloblastos, pero algunas células están en proceso de convertirse en células sanguíneas totalmente formadas.
Promielocítica	M3: las células leucémicas tienen una translocación entre los cromosomas 15 y 17.
Mielomonocítica	M4: las células leucémicas suelen tener una translocación o una inversión del cromosoma 16.
Monocítica	M5: las células leucémicas tienen características de monocitos (glóbulos blancos) en desarrollo.
Eritroleucémica	M6: las células leucémicas tienen características de glóbulos rojos en desarrollo.
Megacariocítica	M7: las células leucémicas tienen características de plaquetas en desarrollo.

¹Basado en la clasificación FAB.

Leucemia eritroide pura

Proliferación neoplásica de células inmaduras que compromete exclusivamente linaje eritroide:

- >80% de cel. de M.O. son eritroides.
- $\geq 30\%$ proeritroblastos
- Sin evidencia de componente mieloblástico significativo.

Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, et al., eds. *World Health Organization Classification of Tumors. Pathology and Genetics of Tumors of Haematopoietic and Lymphoid Tissues*. Lyon: IARC Press; 2017.

Evolución del caso: Rápido y grave deterioro de su estado general, un síndrome de lisis tumoral agresivo. Se declara exitus tras 7 días de ingreso hospitalario.

Conclusiones

- Es <1% de todas las leucemias agudas.
- Importante incluir el CD71 en el panel de estudio de la leucemia eritroide pura.
- De Novo, progresión de Sd. mielodisplásico o relacionado con su terapia.
- Cariotipo complejo (alteraciones estructurales, siendo las más frecuentes -5/del5q y -7/del7q.)
- Son muy frecuentes las mutaciones en TP53 y Bcor. Actualmente, no hay descritas alteraciones citogenéticas y/o moleculares específicas

Gracias por su atención