

Varón de 57 años con pancitopenia y aspirado seco.

Juan Díaz Nohales, Omérím Gaona Juárez, Nuria Rausell Fontestad, Javier Furriol Collado, María Soraya Hernández Girón, Empar Mayordomo Aranda.

HUyP La Fe.



Hemograma



- Hemoglobina: 9,2
- Leucocitos: 4.200. Fórmula normal.
- Plaquetas: 50.000

Descartadas las principales causas de citopenias.



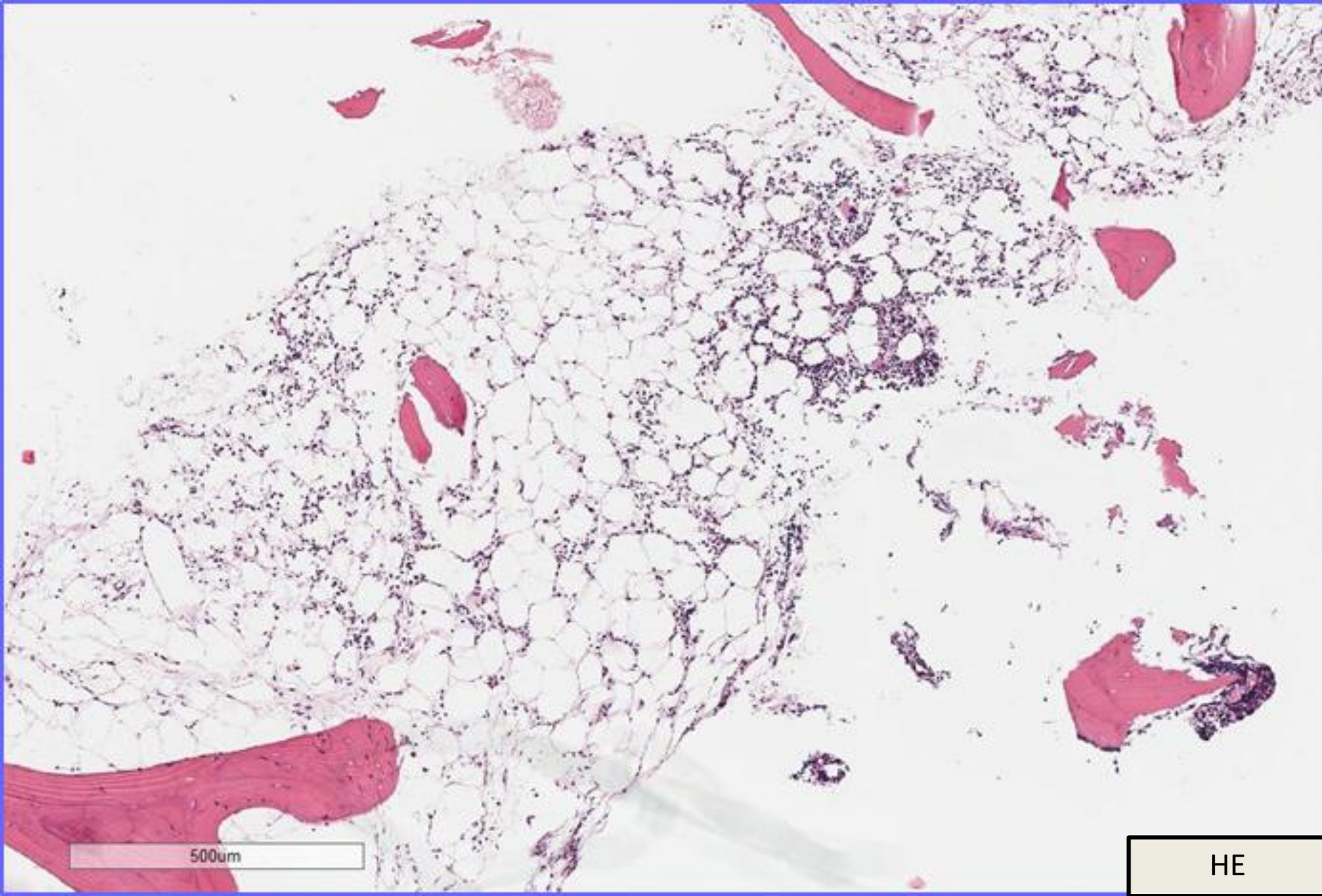
Aspirado medular.

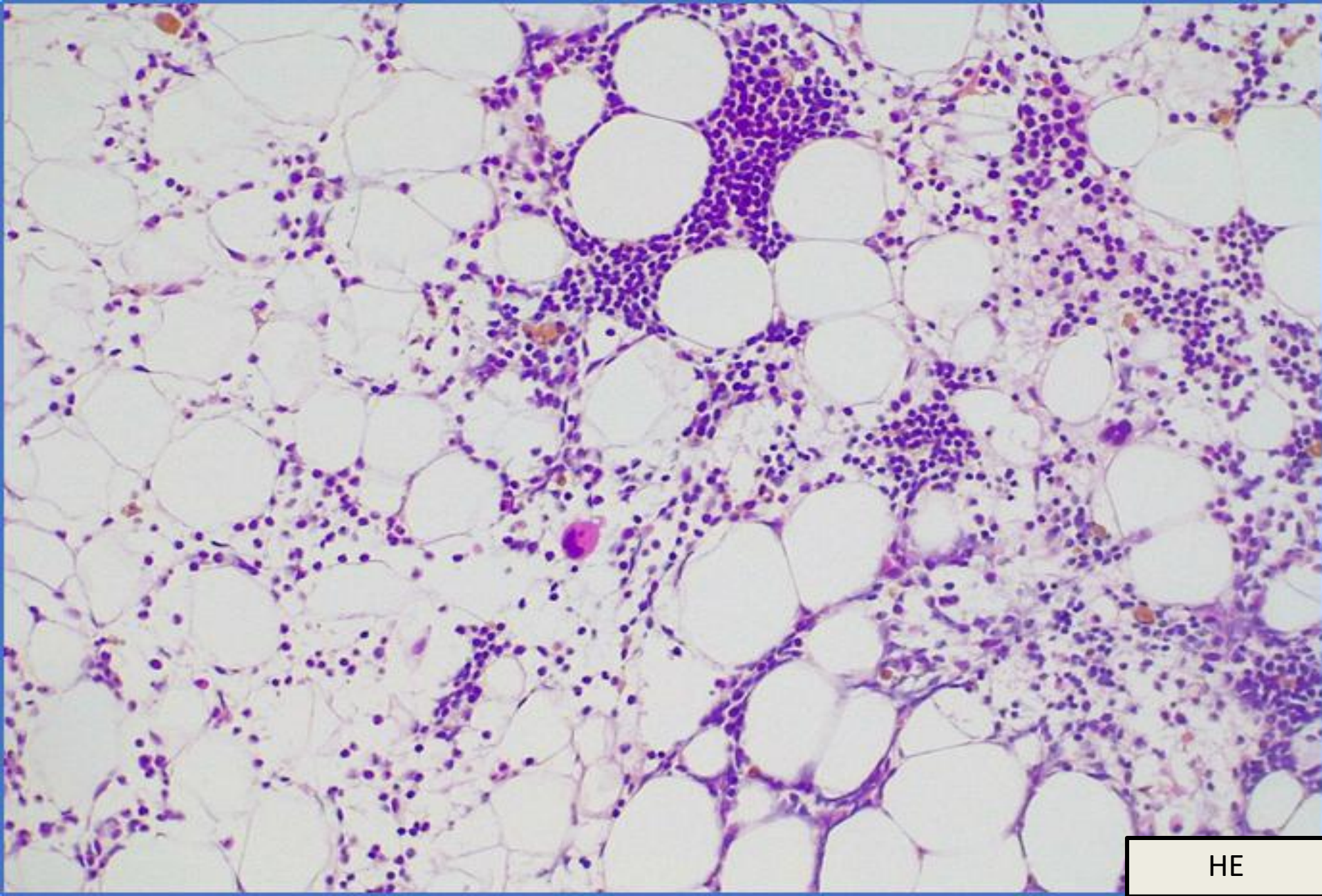


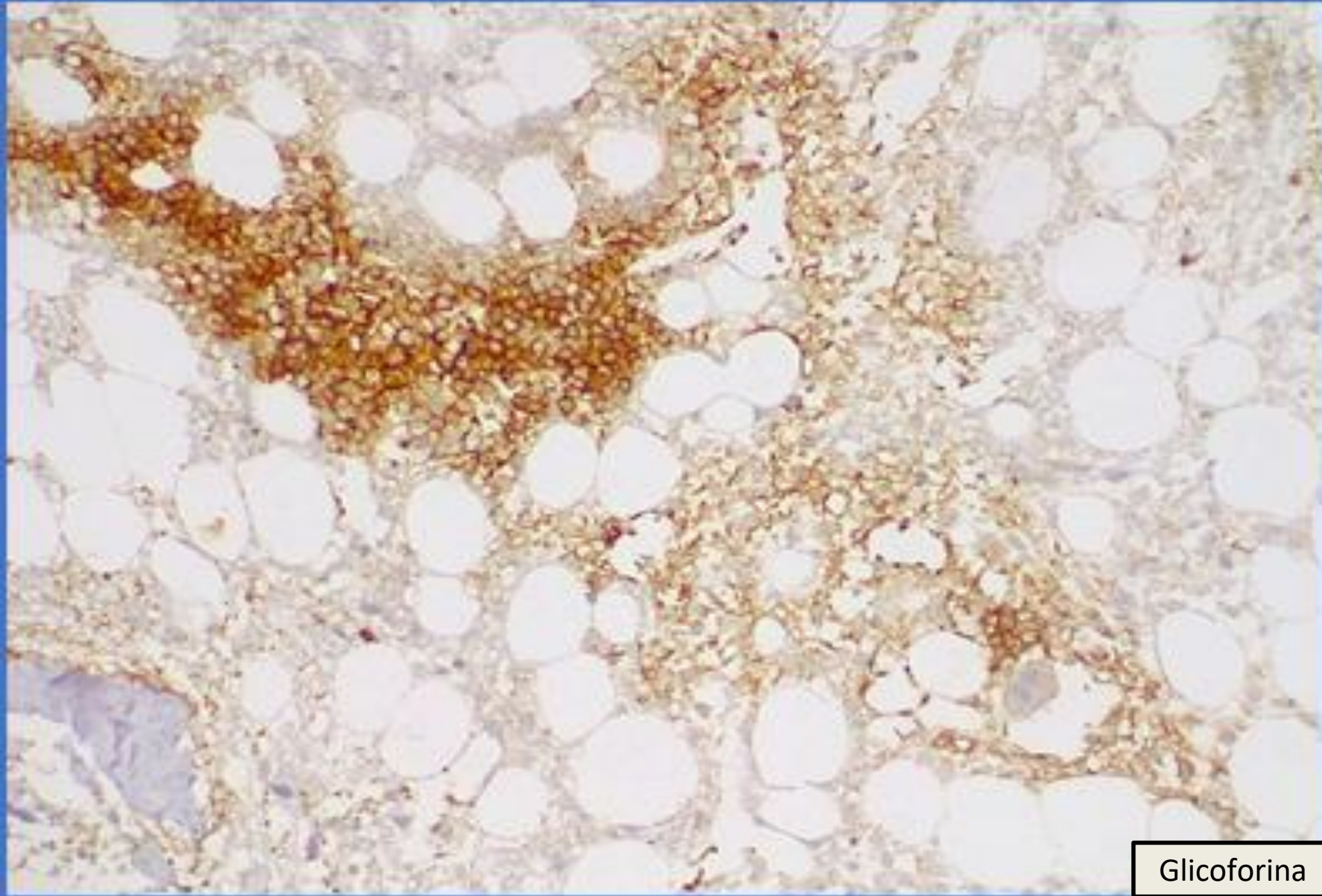
Escaso grumo
Sin megacariocitos
Con displasias → 3% blastos

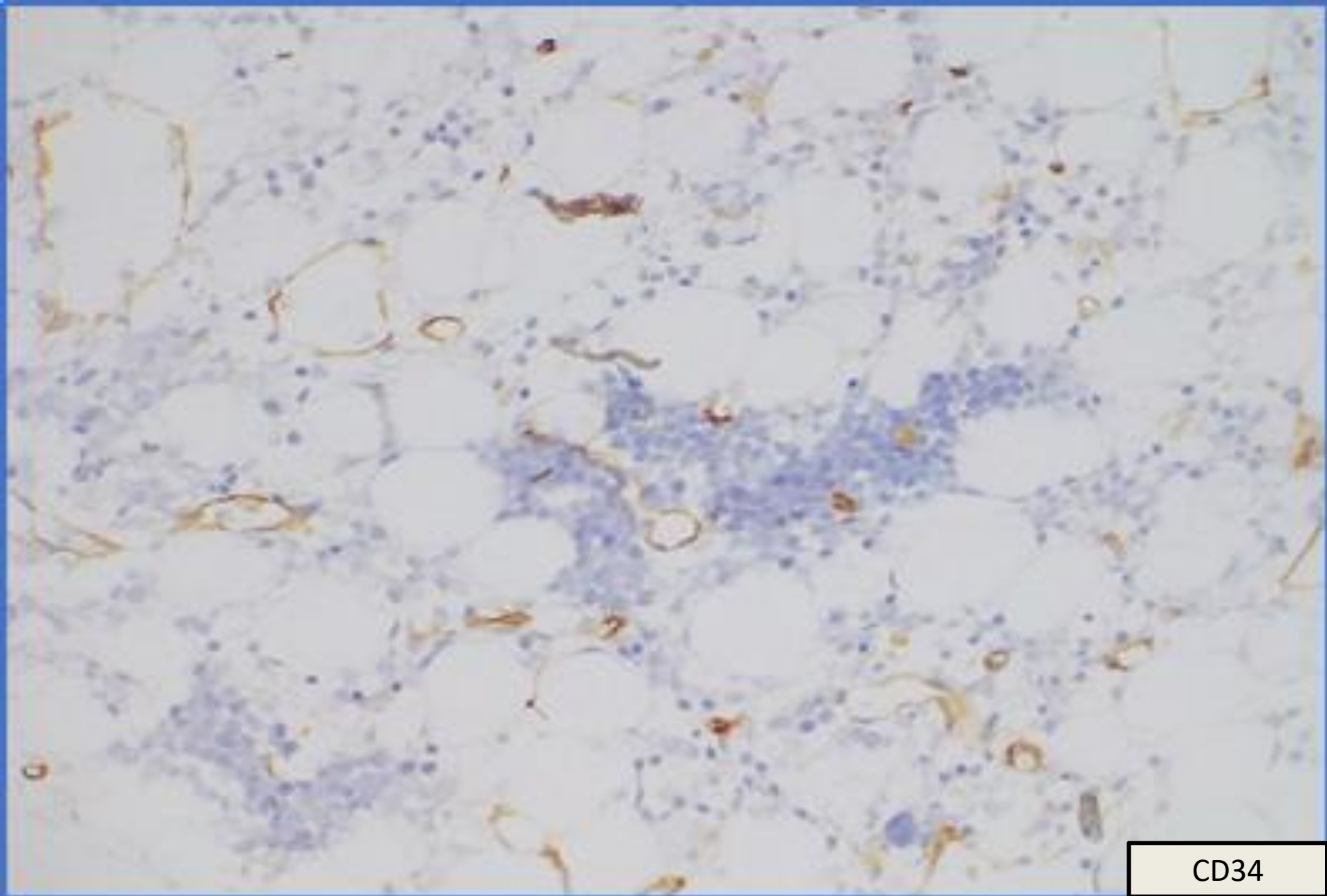
Se realiza biopsia de médula ósea

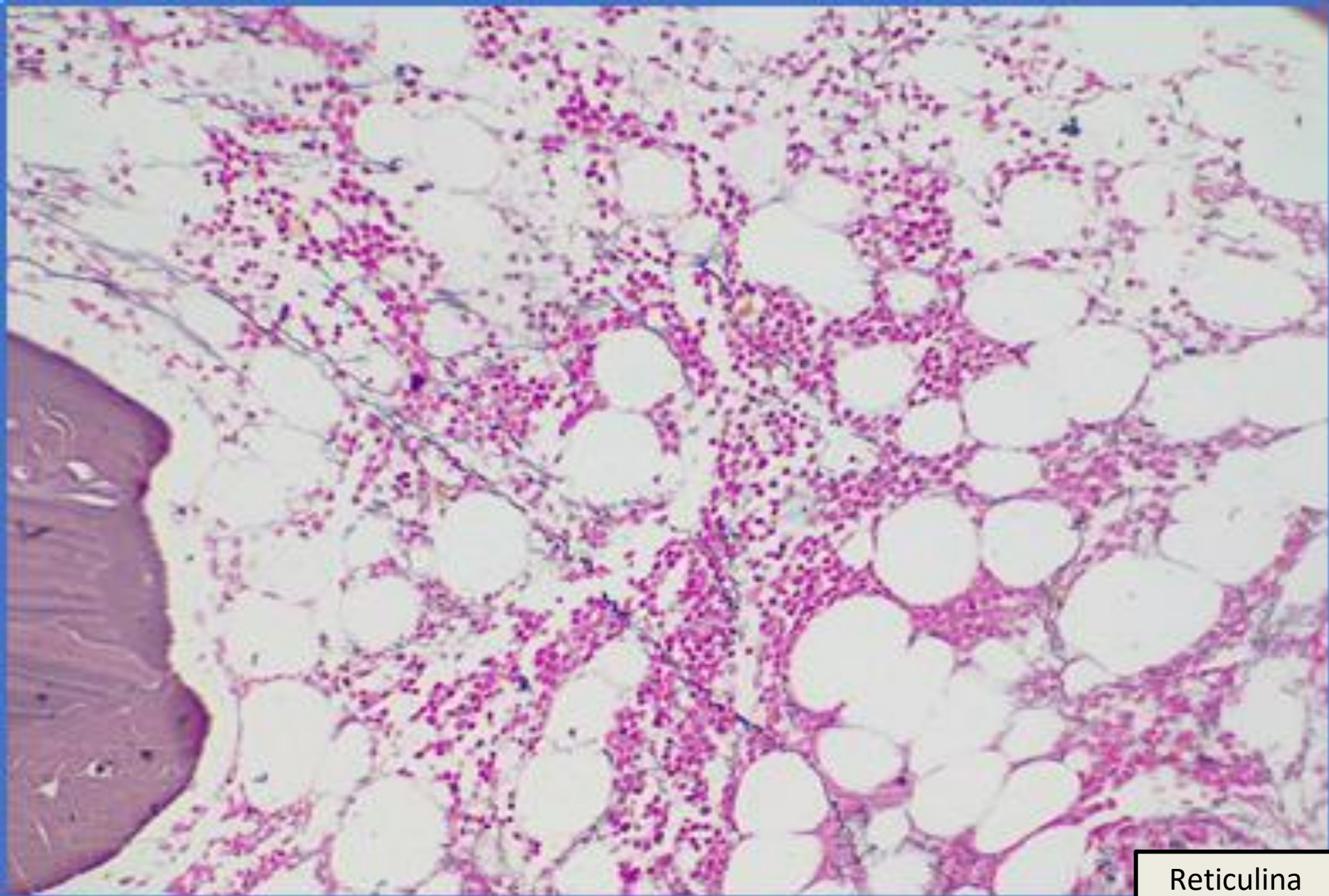












Reticulina

Cariotipo

Ausencia de metafases

OGM

Cariotipo normal

FISH SMD

Negativo

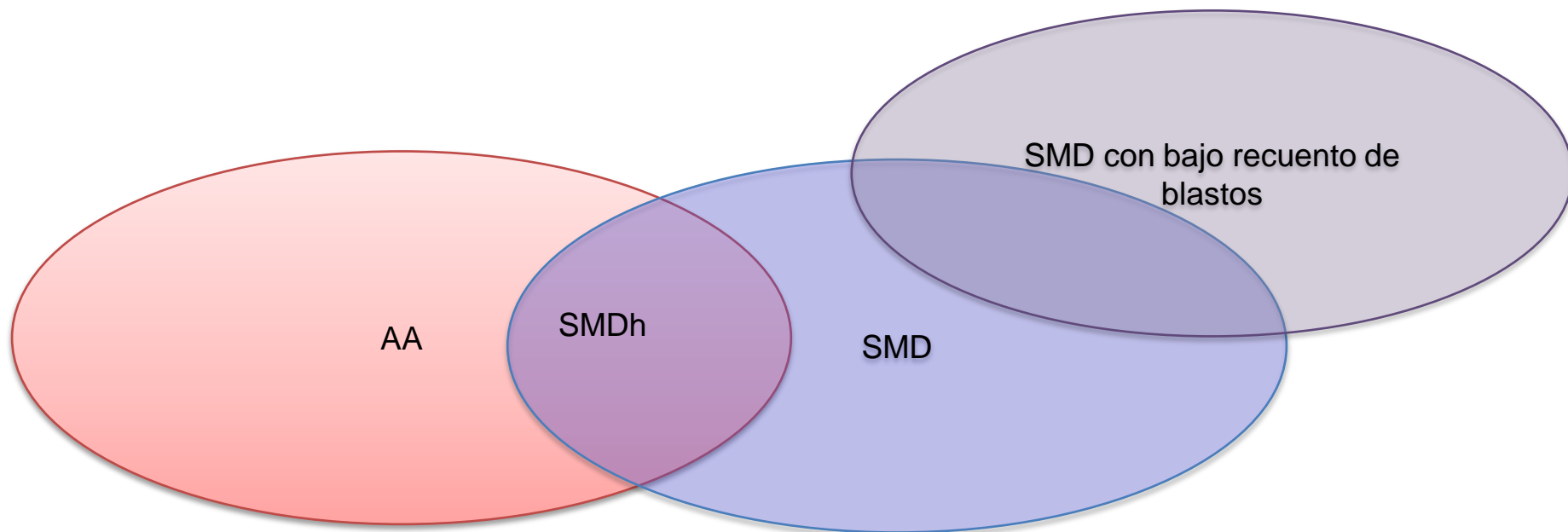


ASXL1+

TET2+

VAF 18%





Citopenia

M.O. hipocelular 20%

Inversión mielo:eritroide, reducción

Megacariocitos

Cariotipo normal/ 6p

Mutaciones: *PIGA, BCOR*

Edad bimodal

Citopenia

M.O. hipercelular con **displasia**

Sideroblastos anillo

Mutaciones Splicing:

TET2+, ASXL1+, DNMT3A, SF3B1

Cariotipo alterado

FISH SMD

Table 4 Integrated cyto-histologic/genetic score (hg-score)

Cytological/histological variables	Score
Requisite criteria	
Bone marrow blasts AND/OR CD34 + cells $\geq 5\%$	2
Bone marrow blasts AND/OR CD34 + cells 2–4%	1
Fibrosis grade 2–3	1
Dysmegakaryopoiesis	1
Co-criteria	
Ring sideroblasts $\geq 15\%$	2
Ring sideroblasts 5–14% ^a	1
Severe dysgranulopoiesis	1
Karyotype (co-criterion)	
Presumptive cytogenetic abnormality ^a	2
Somatic mutation (co-criterion)	
Specific mutation pattern ^b	1

3 puntos en hg-score de Bono --- **SMDh** ≥ 2 puntos

Síndrome Mielodisplásico hipoplásico (SMDh) reconocido como una entidad específica de la clasificación WHO 2022:

Definición:

<30% de celularidad en BMO en pacientes **<70 años**

o

<20% de celularidad en BMO en pacientes **≥70 años**

+

Displasia en al menos una serie

SMD-LB: <2 % en sangre y <5 % en médula

Incidencia:

10-15% de todos los SMD

Pacientes + jóvenes (media 50años)

- Requiere diagnóstico integrado:** hematopoyesis ineficaz + displasia + MO hipoplásica + molecular + citogenética (**hg-score dse Bono: a menor puntuación mejor pronóstico**).
- Diagnóstico adecuado **determina el pronóstico y opciones terapéuticas.**
- Citomorfología: Biopsia de médula ósea de calidad:
 - <20-30% celularidad + displasia +/- blastos +/- fibrosis.
 - Excluir otros diagnósticos diferenciales.
- SMDh mejor pronóstico** + pacientes más jóvenes y menor riesgo de evolución a LMA.
- Necesaria más evidencia para pronóstico y evolución.

MUCHAS GRACIAS POR VUESTRA
ATENCIÓN

