

# Aplasia medular como presentación de hemoglobinuria paroxística nocturna a propósito de un caso

Javiera Reyes-Garrido<sup>1</sup>, Luis Guerra-González<sup>2</sup>, Matias Flamm-Zamorano<sup>3</sup>, Carol Molina-Ferrada<sup>4</sup>

1. Becada Medicina Interna, Universidad Mayor, 2. Becado Medicina Interna, Universidad Mayor, 3. Médico internista, Hematólogo, Hospital Felix Bulnes Cerdá, 4. Enfermera Unidad de Hematólogía, Hospital Felix Bulnes Cerdá

**Introducción** La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad clonal adquirida de la célula progenitora hematopoyética originada por mutaciones del gen PIG-A (fosfatidil inositol glicano grupo A), localizado en el brazo corto del cromosoma X. Como consecuencia no se sintetizan o se sintetizan en menor cantidad las moléculas del grupo de anclaje GPI (glucosil fosfatidil inositol), que protegen a los eritrocitos de la lisis mediada por el complemento, por lo que se produce hemólisis intravascular y activación de granulocitos y plaquetas que condicionan un estado protrombótico multifactorial. La enfermedad puede aparecer en cualquier edad. Caso Clínico Paciente masculino de 83 años, sin comorbilidades asociadas, consulta en servicio de urgencia cuadro de síntope en contexto de hemorragia digestiva alta diagnosticada por endoscopia digestiva alta. En laboratorios de ingreso destaca pancitopenia, Hb 4.5 g/dL (VCM 102, CHM 34), leucocitos  $2.8 \times 10^3/\mu\text{L}$  (RAN 1.2, RAL 1.2, RAM 0.3), plaquetas  $13 \times 10^3/\mu\text{L}$ . Se inicia estudio con niveles de vitamina B12 en 197.0 pg/ml, el cual se corrige con carga de vitamina B12; electroforesis de proteína e immunofijación sérica y en orina en rangos normales; Inmunoglobulinas en rangos normales. Tomografía Axial Computarizada de tórax, abdomen y pelvis que informa algunas adenopatías mediastínicas aisladas, aumento del tamaño prostático, ateromatosis cártilácea aortoilíaca. Inmunofenotipificación por Flujo (IFT) de médula ósea informa celularidad muy disminuida. Serie granulocítica (algunos sin gránulos y otros con más), escasos blastos y serie eritroide aumentada. No se detectan blastos con antígenos asociados a Leucemia aguda. Sin displasia por citometría de flujo. Se realiza diagnóstico de Aplasia medular severa indicándose terapia inmunosupresora con timoglobulina, eltrombopag, ciclosporina, filgastrim y prednisona. Biopsia de Medula ósea informa 10% celularidad total, compatible con anemia aplásica. Se rescata IFT sangre periférica que informa clon de HPN dentro de neutrófilos (20.94%), monocitos (51.89%) y eritrocitos (1.32%). Los hallazgos son consistentes con un diagnóstico de Hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN), por lo anterior se reconsidera diagnóstico como caso de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna tipo Aplasia medular. Se administra ATGAM asociado a ciclosporina y eltrombopag, con lo cual paciente presenta progresiva respuesta favorable. **Discusión** Este caso clínico nos recuerda la importancia de considerar HPN dentro del diagnóstico diferencial de pancitopenia y falla medular, así como exemplifica la superposición clínica entre ambas patologías, lo cual justifica la visión actual de estas entidades como parte de un espectro fisiopatológico común. El diagnóstico de HPN tipo aplasia medular, corresponde a la variante en la cual la falla hematopoyética es clínicamente más relevante que la destrucción de eritrocitos, lo cual coincide con la evolución clínica de este paciente.