

## FISIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA DE LOS ERITROCITOS (FFE)

### PRESENTACIÓN ORAL

#### **FFE0010-TL: Deficiencia glucosa 6 fosfato deshidrogenasa: incidencia en un tamiz metabólico ampliado en México**

*Katia Arlen Torres Sánchez,<sup>1</sup> David Gutiérrez Fernández,<sup>1</sup> Marbely Quiroga Treviño,<sup>1</sup> Marisol Ibarra Ramírez,<sup>2</sup> Laura Elia Martínez Garza,<sup>2</sup> María del Consuelo Ruíz Herrera,<sup>2</sup> Laura Villarreal Martínez<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Servicio de Hematología.

<sup>2</sup> Departamento de Genética.

Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León

**Introducción:** La deficiencia de glucosa 6-fosfato-deshidrogenasa es la enfermedad enzimática eritrocitaria más común, con una prevalencia de 400 millones de personas en el mundo. Esta deficiencia presenta una herencia de patrón ligado a X. El tratamiento fundamental se basa en la prevención del agente externo desencadenante. En algunos países la detección de esta deficiencia se encuentra dentro del tamiz metabólico, no así en nuestra región. Por lo tanto, en México no se conoce bien la incidencia de esta condición.

**Objetivos:** El objetivo de este trabajo fue estimar la incidencia de la deficiencia de G6PD en una población de recién nacidos en Nuevo León.

**Materiales y métodos:** Estudio retrospectivo longitudinal realizado en recién nacidos tamizados de los hospitales de Secretaría de Salud de Nuevo León en un periodo comprendido entre el 2012 al 2015. La recolección de las muestras de sangre en papel filtro para el análisis se obtuvo de la punción de talón. Estas muestras

fueron enviadas y procesadas en el laboratorio de Genética Bioquímica del Hospital Universitario José Eleuterio González. Se cuantificó la actividad de la enzima G6PD por medio de inmunofluorescencia (Kit Delfia, Perkin Elmer). Los casos que resultaron positivos fueron confirmados con una segunda cuantificación de la actividad de la enzima.

**Resultados:** Fueron incluidos un total de 96,152 recién nacidos tamizados de los hospitales de Secretaría de Salud de Nuevo León. En un primer análisis resultaron positivos para la deficiencia 566 pacientes. A los casos positivos, se les solicitó una segunda muestra para la confirmación de la deficiencia, recibiendo 469 (82% del total de los positivos). Con esto confirmaron 384 pacientes deficientes de G6PD, reportando así una incidencia de 3.9 casos por cada 1,000 recién nacidos tamizados.

**Conclusiones:** Al comprar nuestros resultados con otros estudios similares de México, se reporta una incidencia más alta. Las incidencias más altas se reportan en países de medio oriente como Arabia Saudita con una incidencia de 3.6%. Se debe tener en cuenta el aumento progresivo de la migración de personas que pudiera impactar en esto, así mismo la diversidad genética de nuestra región. Dado que el tratamiento se basa en la prevención, el diagnóstico temprano de esta patología nos permitirá ofrecer información para la prevención de las crisis antes de que sucedan. Por lo cual se propone realizar estudios de costo-beneficio para establecer la inclusión de esta enfermedad en el tamiz metabólico que se realiza en el país.

#### **FFE0011-TL: Identificación por Q-PCR de siete mutaciones de gen HBB en neonatos con posible $\beta$ -talasemia nacidos en el Instituto Nacional de Perinatología**

*Octavio Martínez Villegas,<sup>1,2</sup> Patricia Bouchan Valencia,<sup>1</sup> Fany Rosenfeld Mann,<sup>1</sup> Héctor Alfredo Baptista González,<sup>1</sup> Rocío Trueba Gómez,<sup>1</sup> Alejandro Israel Camacho Espinosa,<sup>3</sup> Diana Mendoza Meléndez,<sup>3</sup> Higinio Estrada Juárez<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Instituto Nacional de Perinatología

<sup>2</sup> CMN La Raza

<sup>3</sup> UNAM. FES Cuautitlán

**Introducción:** Las hemoglobinopatías se producen por mutaciones en los genes de globina que causan defectos en la síntesis de las cadenas, entre ellas está las talasemias beta ( $\beta$ ) y/o alfa ( $\alpha$ ). Las manifestaciones clínicas pueden ser asintomáticas en el portador silencioso con parámetros hematológicos casi normales, hasta muy grave en los hijos de padres que son portadores. El diagnóstico de talasemia se realiza prenatal, neonatal y en adultos. Los métodos se basan en la evaluación del hemograma completo, la morfología eritrocitaria y la medición de las fracciones de Hemoglobina. El diagnóstico molecular ha permitido correlacionar el genotipo y fenotipo ayudando al asesoramiento genético, diagnóstico prenatal y la planificación del tratamiento adecuado en pacientes con  $\beta$ -talasemia.

**Objetivos:** Identificar siete de las mutaciones del gen HBB asociadas a  $\beta$ -talasemia en pacientes asintomáticos, con índices eritrocitarios anormales y/o electroferogramas de hemoglobina alterados.

**Materiales y métodos:** A 910 neonatos sin complicaciones al nacimiento, se les realizó biometría hemática y electroforesis de hemoglobina. Seleccionamos 31 para la búsqueda de las 7 mutaciones (rs35724775, rs33915217, rs1154907, rs334, rs63749819, rs35004220 y rs33971440) del gen HBB asociadas a  $\beta$ -talasemia por Q-PCR, por presentar el índice eritrocitario anormal y/o alteraciones en los electroferogramas, pero ferritina sérica normal.

**Resultados:** De los 31 neonatos, 13 tenían volumen corpuscular medio (VCM) menor a 100fL y 17 con valores alterados en la concentración de hemoglobina A1, A2, fetal o presencia de otras. Los 31 neonatos presentaron genotipo *wild type* a las 7 mutaciones.

**Conclusiones:** En nuestra muestra de 31 neonatos, de las 7 mutaciones evaluadas, ninguno presentó variantes que se asocian a  $\beta$ -talasemia, a pesar de tener parámetros clínicos anormales que induzcan la sospecha de la patología. Existen reportes de otras mutaciones relacionadas, por lo que proponemos secuenciar el gen completo para identificar el perfil genético de nuestros pacientes.

#### **FFE0012-TL: Hemoglobinuria paroxística nocturna. Experiencia con eculizumab en una institución pública**

Martha Alvarado Ibarra,<sup>1</sup> Verónica Mena Zepeda,<sup>1</sup> José Luis Álvarez Vera,<sup>1</sup> Luis Pita Solís,<sup>2</sup> María Teresa Palafox Zaldivar,<sup>3</sup> Jorge Luis Juárez Terrazas,<sup>4</sup> José Carlos Aguilar Luna,<sup>5</sup> Javier Morales Adrián,<sup>6</sup> Santa Mari-cela Ortiz Zepeda,<sup>1</sup> José Antonio

De la Peña Celaya,<sup>1</sup> María Eugenia Espitia Ríos,<sup>1</sup> Juan Manuel Pérez Zuñiga,<sup>1</sup> Jesús Benítez Granados,<sup>7</sup> Edilberto Jiménez Rendón<sup>7</sup>

<sup>1</sup> CMN 20 de Noviembre

<sup>2</sup> ISSSTE Morelia, Michoacán

<sup>3</sup> ISSSTE Saltillo, Coahuila

<sup>4</sup> ISSSTE Culiacán, Sinaloa

<sup>5</sup> ISSSTE Guadalajara, Jalisco

<sup>6</sup> ISSSTE Mérida, Yucatán

<sup>7</sup> ISSSTE Central

**Introducción:** La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) surge al haber preponderancia de una clona anómala de células progenitoras hematopoyéticas, deficientes o carentes de glicosilfosfatidilinositol que fija más de 150 proteínas a la membrana celular, entre ellas CD55 y CD59. La fijación deficiente de CD55 y CD59 a la membrana celular genera una constante conversión de C3 a C3 convertasa, esta constante formación de CAM sin restricciones da lugar a la hemólisis característica.

**Objetivos:** Dar a conocer los resultados terapéuticos de enfermos con diagnóstico de HPN que recibieron eculizumab atendidos en una Institución Pública en diferentes Centros Hospitalarios del país.

**Materiales y métodos:** Estudio prospectivo, longitudinal, multicéntrico, experimental, de una rama. Fueron incluidos mayores de 15 años con diagnóstico establecido de HPN tipo III mediante citometría de flujo con FLAER, en monocitos, granulocitos y eritrocitos, candidatos a recibir Eculizumab con previa evaluación de cada caso por un Comité de Hematólogos expertos fuera del Instituto y mediado por las autori-

dades correspondientes. una vez autorizados los casos se administró eculizumab a dosis de 600 mg por semana en la etapa de inducción y posteriormente mantenimiento de 900 mg cada 2 semanas. A todos los enfermos se les vacunó contra meningococo al menos 2 semanas antes del inicio del tratamiento.

**Resultados:** De 2011 a 2018 fueron incluidos 14 pacientes con mediana de edad de 39 años (29-63) 9 hombres y 5 mujeres, 6 con antecedentes de haber recibido esteroides, 6 danazol y 2 nada. Todos con astenia severa, dos con trombosis mesentérica. La mediana de hematocrito basal fue de 22% (18-27), reticulocitos de 11% (3-22) DHL de 1930 (950-4514). La mediana de unidades de glóbulos rojos transfundidos por mes era de 3 (2-4). La respuesta al tratamiento se observó en 86%. En la evaluación posterior a 4 ciclos se encontró que los enfermos se habían incorporado a sus actividades laborales, la astenia había desaparecido, solo dos paciente continuaban con terapia transfusional y el resto ya sin transfusiones, la mediana de hematocrito fue de 34% (29-45), de reticulocitos de 2.8% (1-4), y la DHL de 298(130-490). en dos enfermos hubo necesidad de aumentar la dosis de mantenimiento a 1200 mg uno respondió. Tres enfermos presentaron eventos secundarios (cefalea, fiebre y vómito)

**Conclusiones:** El eculizumab es una terapia no curativa, pero permite mejoría importante en el componente hemolítico de la enfermedad y de los síntomas constitucionales que deterioran severamente a los pacientes.

## PRESENTACIÓN EN CARTEL

**FFE0001-TL: Asociación entre síndrome metabólico, la anchura de la distribución del eritrocito y el volumen plaquetario medio**

Alejandro Rosas Cabral, Jorge Prieto Macías, María del Carmen Terrones Saldívar, Nadia Huitrón Castro, Yuv Gabriela Montiel Muñoz, Patricia Martín Gutiérrez

Departamento de Medicina, Universidad Autónoma de Aguascalientes

**Introducción:** El síndrome metabólico es considerado un trastorno inflamatorio crónico, secundario a estrés endotelial y resistencia a la insulina, asociados con incremento de la reactividad plaquetaria. La presencia de una respuesta inflamatoria persistente pudiera producir una elevación de la Anchura de distribución del eritrocito (ADE) y del Volumen plaquetario medio (VPM).

**Objetivos:** Determinar si existe una asociación entre la elevación del ADE o el VPM y el síndrome metabólico o alguno de sus componentes.

**Materiales y métodos:** Estudiamos pacientes con diagnóstico de síndrome metabólico de la Unidad Médico Didáctica de la Universidad Autónoma de Aguascalientes y a un grupo de controles sanos de enero a diciembre de 2018. Las variables estudiadas fueron: edad, género, peso, talla, ADE, VPM, tensión arterial sistólica, tensión arterial diastólica, glucosa sanguínea en ayuno, triglicéridos en sangre y colesterol de alta densidad. Se obtuvo el promedio, desviación estándar y porcentaje de cada valor en pacientes con síndrome metabólico y se compararon con los de los controles sanos. Realizamos estadística descriptiva, t de Student, X<sup>2</sup> y Análisis de correlación de Spearman. Se consideró como diferencia

estadística un valor de  $p < 0.05$  con dos colas.

**Resultados:** Estudiamos 125 casos (36 hombres, 89 mujeres) y 129 controles (54 hombres, 75 mujeres). El promedio de edad para los casos fue de  $44.3 \pm 14$  años ( $r=18-82$ ) y para los controles de  $43.8 \pm 15.5$  ( $r=18-76$ ) ( $p=0.49$ ). La edad, cuenta de eritrocitos, nivel de hemoglobina, volumen globular medio, cuenta de leucocitos, cuenta de plaquetas, tensión arterial diastólica y tensión arterial sistólica no fueron estadísticamente diferentes entre los casos y los controles. El promedio del ADE para los controles fue de  $11.74 \pm 1.01$  ( $r=10-16$ ) y para los casos de  $13.84 \pm 1.39\%$  ( $r=10-17\%$ ) ( $p=0.0001$ ). El promedio del VPM de los controles fue  $8.52 \pm 0.63$  fl ( $r=7.6-10.9$  fl) y para los casos de  $9.98 \pm 0.58$  fl ( $r=8.9-13.6$  fl) ( $p=0.01$ ). Al buscar la asociación entre los valores del ADE y VPM con los componentes del síndrome metabólico mediante correlación de Spearman, una asociación inversa entre los valores del ADE.

**Conclusiones:** El ADE y el VPM de los pacientes fueron significativamente mayores que los de los controles. No encontramos asociación entre ADE y el valor de la edad, la glucosa sérica, triglicéridos, Tensión arterial sistólica o Tensión arterial diastólica. Encontramos una asociación inversa significativa entre el ADE y el colesterol HDL.

**FFE0002-CC: Síndrome de activación de macrófago: reporte de 2 casos**

Miguel Ricardo Ríos Rodelo, Diego Gustavo Cruz Contreras, Isabel Anahí Borjon Cabada, Martha Lilia Guajardo Leal, José Alfredo Carrizales Villarreal, José Luis Cedillo De la Cerda, Rosa Elva De Leon Cantu,

Roberto Hernandez Valdez, Myrna Patricia Pequeño Luevano, Bernardo Lafarga Amao, Alba Nydia Ramirez López, Helga Patricia Sorkee Dávila, Guillermo Sotomayor Duque, Cristian Quirino Márquez  
Instituto Mexicano del Seguro Social, Unidad Médica de Alta Especialidad Núm. 25

**Objetivos:** Describir dos casos clínicos de Síndrome de Activación de Macrófago e integrar los criterios diagnósticos del mismo

**Antecedentes:** El síndrome de activación macrofágica (SAM), es una reacción patológica inflamatoria sistémica, frecuentemente fatal y comúnmente no diagnosticada, que se acompaña de una falla multiorgánica y puede desencadenarse asociada a enfermedades reumáticas. Dentro de los criterios diagnósticos se incluyen: fiebre, esplenomegalia, citopenias, hipertrigliceridemia, hipofibrinogenemia y hemofagocitosis. Su incidencia es subestimada por su baja sospecha clínica.

**Caso clínico:** Caso 1. Masculino de 69 años de edad con DM2, HTA y espondilitis anquilosante. Posterior a cirugía de reemplazo total de cadera derecha, presenta infecciones de repetición en herida quirúrgica, con descenso progresivo de Hemoglobina hasta 3.0 gr/dL, fiebre y rash maculo-papular. Sus laboratorios con leucocitos 9,567, neutrófilos 5,900, linfocitos 2,900. Hb 8.3, Plaquetas 96,100, TGO 55, TGP 155, LDH 115, albúmina 2.6, Ferritina >2000 y Procalcitonina Negativa. Inmunofenotipo por citometría de flujo, sin evidencia de población clonal. Ultrasonido abdominal, sin alteraciones aparentes. Aspirado de médula ósea con fenómeno de Hemofagocitosis. Con el diagnóstico de SAM

se inicia Gammaglobulina 35 gr, metilprednisona 1gr y ciclosporina 200mg cada 24 horas. A los 4 días de inicio del tratamiento, se observa respuesta clínica y bioquímica, se decide su egreso. Caso 2. Paciente femenino de 26 años de edad con antecedentes de poliangeitis microscópica y Enfermedad renal crónica secundaria a glomerulonefritis rápidamente progresiva. Presenta cuadro de tos y fiebre, con mala evolución a pesar de antibiocioterapia de amplio espectro; A su ingreso hospitalario por deterioro de la función respiratoria y compromiso neurológico, destacan los siguientes paraclínicos: neutrófilos 400, linfocitos 200, hemoglobina 10.1, plaquetas 131,400, ferritina >2000, LDH 730, albumina 2.5, Procalcitonina negativa. Se realiza AMO con proliferación de Histiocitos hemofagocitosis. Se inicia Metilprednisolona 500mg diarios por 3 días en combinación con ciclosporina 200mg c/24 horas, que se sustituye por Tacrolimus por intolerancia a la ciclosporina. Después de 10 días iniciado el manejo para SAM, y sin datos clínicos ni bioquímicos de respuesta inflamatoria sistémica, la paciente egresa. Actualmente se encuentra en espera de trasplante renal.

**Conclusiones:** El síndrome de activación de macrófago es una entidad rara derivada de una activación inmune descontrolada. Es

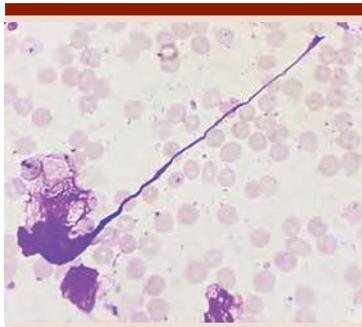


Figura 1.

habitualmente sub diagnosticado y la alta sospecha clínica justifica el inicio temprano del tratamiento pues la mortalidad es de hasta el 80%. Por lo tanto, se requiere mayor actualización a los médicos sobre los criterios diagnósticos para detección y tratamiento oportuno.

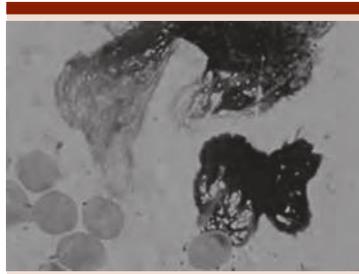


Figura 2.

### FFE0003-TL: ¿Qué ocupa (y preocupa) a un hematólogo en su consulta privada?

*Sergio Arturo Sánchez Guerrero*  
Hospital Médica Sur

**Introducción:** Durante mucho tiempo consideré a mi consulta privada como una opción inviable para la docencia o para la investigación. Recientemente me he dado cuenta del sesgo errado en mi percepción.

**Objetivos:** Analizar los expedientes de mis pacientes atendidos (y activos) en los últimos 20 años con el fin de saber: ¿qué patologías son las que más comúnmente atiende en la consulta privada? Y, a partir de ahí, realizar un análisis desde el punto de vista médico, social y ético.

**Materiales y métodos:** Análisis retrospectivo de los primeros 503 expedientes clínicos revisados. Se recabaron los siguientes datos: género, edad, diagnóstico y exámenes de laboratorio para estratificar a los pacientes en 3 grupos: anemia, neoplasias malignas y coagulopatía. Se tomaron los siguientes puntos de corte: hemoglobina  $\leq 14.0$  varones y  $\leq 13.0$  mujeres; VGM  $\leq 85$  o

$\geq 101$  fL; HCM  $\leq 27$  pg; plaquetas  $\leq 149,000/\mu\text{L}$ . Análisis estadístico: promedio y rangos así como porcentajes.

**Resultados:** De los pacientes, 295 (58.6%) fueron mujeres con edad promedio de 49.9 años. Los pacientes con anemia fueron 191 (38%), aquéllos con coagulopatías, 111 (22%) y con neoplasias malignas 72 (14.3%). La anemia más común, la microcítica-hipocrómica (49.7%) cuya principal etiología fue la ferropriva; la normocítica-normocrómica un 27.7% teniendo diversas etiologías destacando los tumores y la macrocítica el 11% cuya etiología principal fue anemia perniciosa. Pacientes con coagulopatías: 58.3% tuvieron trombocitopenia principalmente autoinmune, 29.2% trombosis (82% por causas genéticas y 18% adquiridas), 12.5% de los pacientes presentaron diátesis hemorrágica (principalmente, disfunción plaquetaria). Pacientes con neoplasias malignas: Linfomas no Hodgkin (19.4%), leucemia linfocítica crónica (15.3%) y mieloma múltiple (8.3%). Las edades promedio por grupos de pacientes fueron 48.3 y 49.5 años para coagulopatías y anemias (respectivamente), y 59.2 años en pacientes con neoplasias. Un 4% de pacientes fueron derivados a instituciones públicas pero, al analizar por padecimientos, éste se elevó al 30% en el caso de neoplasias malignas.

**Conclusiones:** 1. La anemia ferropriva es un problema de salud pública aun en la clase media y alta. 2. Algunas instituciones favorecen a las neoplasias en sus planes de estudio aun cuando, en la cotidianeidad, éstas no sean el principal motivo de consulta. 3. Inquieta el porcentaje de pacientes que no pueden afrontar los costos en el medio privado y deban acudir a instituciones públicas (algunas con limitados recursos), principalmente con padecimientos malignos.

**FFE0004-TL: Detección de la variante SPTA1-LELY y su relación con el fenotipo hematológico de pacientes mexicanos con membranopatía**

Isis Mariela Herrera,<sup>1</sup> Bertha Ibarra Cortés,<sup>1</sup> Francisco Javier Perea Díaz<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Doctorado en Genética Humana, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara

<sup>2</sup> División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, Instituto Mexicano del Seguro Social

**Introducción:** Las membranopatías son alteraciones hereditarias de los eritrocitos caracterizadas por: anemia hemolítica, reticulocitosis, hiperbilirrubinemia indirecta, deformaciones eritrocitarias y aumento de la concentración media de hemoglobina corpuscular; son causadas por variantes en genes que codifican para las proteínas implicadas en la estructura de los eritrocitos, por ejemplo: esferocitosis, eritrocitosis y piroptocitosis hereditaria. En población mexicana se desconocen las bases moleculares de las membranopatías.

**Objetivos:** El objetivo del estudio es asociar los genotipos de dos SNPs (rs3737515 y rs28525570) ubicados en el gen alfa-espectrina (SPTA1) que determinan la variante conocida como SPT-LELY con el fenotipo hematológico de pacientes mexicanos con sospecha de membranopatía.

**Materiales y métodos:** Se analizaron 194 muestras de ADN genómico de pacientes mexicanos con sospecha de membranopatía por presentar fragilidad osmótica con las pruebas Tiempo de Lisis en Glicerol Acidificado, criohemólisis, y formas atípicas en el frotis sanguíneo. El SNPs rs3737515 se identificó por discriminación alélica con sondas TaqMan. El SNPs rs28525570 se identificó por PCR alelo específica.

**Resultados:** En la comparación de los datos hematológicos se observaron diferencias estadísticamente significativas para GR, Hb y Hto entre los genotipos HS y HET ( $p < 0.05$ ).

**Conclusiones:** La variante SPT-Lely, está constituida por dos SNPs en completo desequilibrio de ligamiento, rs3737515 y rs28525570. Las frecuencias alélicas observadas en México son similares a las reportadas en Caucásicos, Africanos, Japoneses, Chinos y Brasileños. La variante del rs3737515 es considerada inocua, mientras que la variante rs28525570 es considerada de bajo impacto patológico. La reducción de los datos hematológicos observado en los heterocigotos en este estudio pudiera tener implicaciones para la presencia de otras variantes en el gen alfa-espectrina o en otros genes. SPT-LELY es frecuente en población mexicana con efecto significativo en GR, Hb y Hto y debe ser investigada en pacientes mexicanos con membranopatía hereditaria.

**FFE0005-CC: Hemocromatosis hereditaria diagnosticada en la tercera edad. A propósito de un caso**

Sandra Yadira Arana González, Diana Jazmín Álvarez Cabrera, Cesar Borjas Gutiérrez, Benjamín Rubio Jurado, Arturo Vega Ruíz, Francisco Abdías Calderón García, Carmen Ahtziri Herrera Isaac

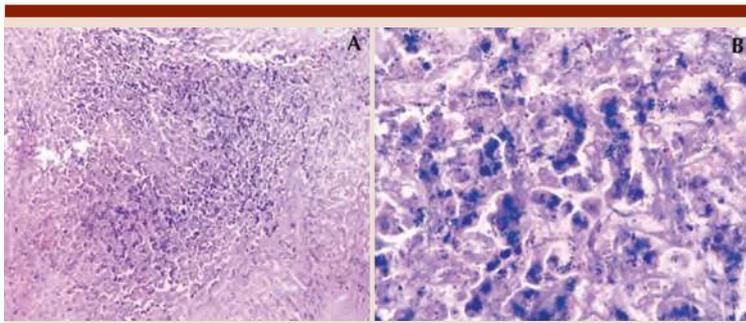
Instituto Mexicano del Seguro Social

**Objetivos:** Describir la presentación clínica, evolución y manejo de un caso de hemocromatosis hereditaria

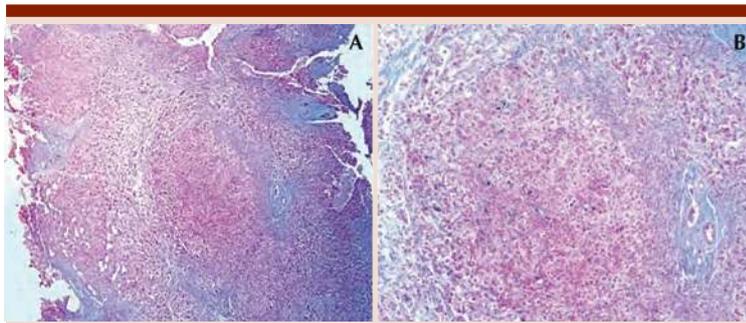
**Antecedentes:** La hemocromatosis hereditaria es un trastorno genético descrito por primera vez en 1865. Su gen responsable HFE. Codifica una proteína de 343 aminoácidos, importante molécula del CMH-1 que se encuentra en el locus HLA-A del cromosoma 6. HFE es una proteína transmembrana que desempeña un importante papel

en la regulación del metabolismo del hierro. Una mutación patógena causa la sustitución de aminoácidos de C282Y. Llevando a la acumulación anormal de hierro en órganos parenquimatosos, con toxicidad de los mismos.

**Caso clínico:** Hombre de 70 años de edad, con antecedentes de hipertensión arterial sistémica y diabetes mellitus de larga evolución, sin antecedentes familiares de estas enfermedades. Con antecedente personales de flebotomías realizadas en su juventud, sin conocimiento de causa. En atención médica por ictericia crónica, insuficiencia hepática, pigmentación cutánea y arritmia cardíaca, realizándose CPRE con esfinterotomía por oclusión, vía biliar con datos de colestasis intrahepática a descartar hepatopatía crónica, confirmada por ultrasonograma de hígado y vía biliar, con datos de litiasis vesicular sin proceso inflamatorio agudo. Se procedió a realizar biopsia hepática, tras hallazgo de ferritina de 2663ng/ml, con reporte de patología que muestra por tinción de Perls, incremento del hierro hepático con grado histológico 3. Suma 30/60 (hierro en hepatocitos 24, hierro sinusoidal 6, hierro postal 0, Score Deugnier). Hallazgos compatibles con hemocromatosis y precirrosis. Se realizan laboratorios con Hierro sérico 191 mcg/dl, capacidad de fijación de hierro 227mcg/dl, saturación 84%, transferrina 137 mg/dL. Y estudios de biología molecular con genotipo heterocigoto para la variante c.845 G>A(C282Y). Estableciendo diagnóstico de hemocromatosis hereditaria e iniciando tratamiento con quelación de hierro vía oral a dosis de 20mg/kg/día (1000mg/día). Sin embargo, con tórpida evolución, finado a 2 meses del diagnóstico y a una semana de haber iniciado tratamiento por complicaciones secundarias a hepatopatía.



**Figura 1.** A. Tinción de Perls 4x depósitos de hierro en zona 1-2. B. Tinción de Perls 40x gránulos intracitoplasmáticos en hepatocitos.



**Figura 2.** Tinción de Masson 4x y 40x con fibrosis portal y formación de puentes incompletos.

**Conclusiones:** Los trastornos hereditarios de sobrecarga de hierro, son comunes en el mundo. Sin embargo, el nivel de ferritina sérica no se evalúa de forma rutinaria en la práctica clínica. Si el diagnóstico se realiza en la etapa temprana de la enfermedad, complicaciones como la disfunción hepática, diabetes, cardiomiopatía y otras complicaciones, podrían evitarse con tratamientos adecuados, claro ejemplo de ellos, el presente caso clínico.

**FFE006-CC: Reporte de caso clínico de anemia hemolítica autoinmune y aloinmune resistente a tratamiento de primera línea, manejo con esplenectomía laparoscópica**

Blanca Evelyn Lucio García, Jyslaine Christinne Vázquez Merino, Gil-

berto Alexander Vergara Calderón, Marthe Vite Oliver  
Hospital Militar Regional de Especialidades de Monterrey

**Objetivos:** Describir las características clínicas, manejo y respuesta de una paciente con anemia hemolítica autoinmune y aloinmune antes y después de esplenectomía laparoscópica.

**Antecedentes:** La anemia hemolítica autoinmune (AIHA) es un trastorno en el que varios tipos de autoanticuerpos están dirigidos directamente contra los glóbulos rojos lo que acorta su supervivencia. La AIHA puede ser primaria (idiopática) o secundaria a infecciones, enfermedades linfoproliferativas, padecimientos autoinmunes, inmunodeficiencias primarias y medicamentos.

**Caso clínico:** Paciente de 51 años, sin antecedente de enfermedades, hemotipo B negativo, alergias, infecciones, toxicomanías y tratamiento farmacológico negados, AGO 8: gestas, 2 abortos. Abordada en septiembre 2017 por anemia hemolítica autoinmune, fatiga, disnea, dolor torácico, dolor abdominal, ictericia y mareo. Laboratorio del 25/09/2017: hemoglobina 8.10 g/dL, VCM 100 fL, BI 2.47, reticulocitos 7%, LDH 1321 U/L, Coombs directo positivo, haptoglobina <5.83, frotis de sangre periférica con hemólisis y esferocitos, perfil inmunológico e infeccioso sin alteraciones, ultrasonido con esteatosis hepática y esplenomegalia, manejo con transfusión de hematíes, metilprednisolona IV 3 días, posteriormente dosis reducción con prednisona por 6 semanas y ácido fólico cada 12 horas con mejoría parcial dos meses, reingresa por hemoglobina de 7.5 g/dL. Al requerir nuevamente transfusión, se fenotipa, Rh:cedce/rr, KELL y Cw negativos, Coombs indirecto positivo para células I y II, identificación de anticuerpos irregulares: Anti D, Anti C y probable autoanticuerpo tipo e, sensibilización asociada a multiparidad y transfusiones. Se indica inmunoglobulina humana IV 3 días y rituximab 1 día, mejoría parcial por 3 meses, recaída posterior con requerimientos transfusionales, biopsia de hueso (hiperplasia eritroide) y tomografía para búsqueda de patología maligna, lo cual se descarta. Reinicia esteroide oral, con respuesta parcial y posteriores recaídas. Se realiza esplenectomía laparoscópica 4 de abril del 2018.

**Resultados.** 8/04/18 hemoglobina: 10.3 g/dL, 23/04/18 8.4 g/dL, se indica inmunoglobulina IV dosis única. 09/05/18 hemoglobina: 11 g/dL, 10/09/18 hemoglobina: 11.5 g/dL. Actualmente la paciente se encuentra asintomática, hemoglobina de febrero 2019 de 12 g/dL, continúa con ácido fólico una vez al día.

**Conclusiones:** Este caso cobra importancia debido a la limitada experiencia e información del manejo de este padecimiento con dicha intervención, existen reportes en la literatura, de remisión parcial o completa en el 30-80%, porcentaje en el que se encuentra la paciente, pese al tamaño del bazo (peso: 3.2 kg medidas: 23 x 21 x 18 cm) no presentó complicaciones, ya que esto aumenta el riesgo (hemorragia y conversión a cirugía abierta del 60%).



Figura 1.

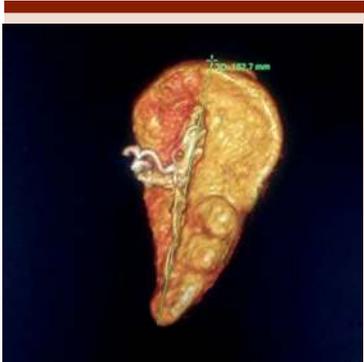


Figura 2.

**FFE007-CC: Anemia microcítica hipocrómica arregenerativa por tumor gastrointestinal: reporte de caso**

Zayra Hernandez Piñón, Octavio Martínez Villegas, María Guadalupe Ortiz Torres, Berenice Sánchez Jara Instituto Mexicano del Seguro Social

**Objetivos:** Presentamos el caso de un paciente de 13 años quien debu-

ta con datos de síndrome anémico como única sintomatología, recibe tratamiento con hierro y por catalogarse como anemia refractaria se inicia protocolo de estudio, como abordaje se realiza panendoscopia y con estudios de imagen se documenta lesión en porción proximal de intestino delgado que amerita resección quirúrgica. La finalidad del presente es enfatizar el adecuado abordaje diagnóstico en los pacientes con anemia como única manifestación clínica

**Antecedentes:** La anemia microcítica hipocrómica en la infancia es en la mayoría de los casos secundaria a déficit de hierro, siendo otras etiologías menos frecuentes, los tumores gastrointestinales son una entidad rara pero debe ser considerada entre las causas de anemia microcítica cuando se descartan otras patologías más frecuentes.

**Caso clínico:** Adolescente masculino sin antecedentes de importancia y adecuada alimentación, quien inicia 8 meses previos al diagnóstico con palidez, hiporexia, acude a valoración médica diagnosticando peso bajo para la edad, se indican multivitamínicos; 4 meses después se solicita citometría hemática hb 5g/dl, hto 20.3%, es referido a Hospital donde se transfunde concentrado eritrocitario en 2 ocasiones, se diagnostica Anemia Ferropénica y se envía a consulta externa de Hematología Pediátrica, tratamiento con hierro oral, se toma citometría hemática con hb 5.9g/dl, hto 22.1%, CMHC: 26.7g/dl, VCM 61.7fL, HCM:16.5 pg, Reticulocitos 1.88%, se hospitaliza para protocolo de estudio. EF:Palidez +++, abdomen con esplenomegalia 2 cms. Se reporta panel viral para VEB y CMV negativo, marcadores tumorales AFP 1.89, ACE 0.49, GCH FB <0.1, ácido úrico 7.5mg/dl, DHL 113 U/L, hierro 13 µg/dl, capacidad de fijación 223.8 µg/dl, CTH: 236.8 µg/dl, saturación de

transferrina 5.49 µg/dl. Anticuerpos antinucleares y ANCA negativos, SOH negativa. Se realizó Panendoscopia concluyó esofagitis grado I de Hetzel, gastropatía erosiva, Al contar con reporte de videocápsula endoscópica se documentó lesión tumoral de bordes irregulares con mucosa hiperémica y congestiva que abarca pared lateral izquierda y posterior, obstruyendo el 85% de la luz intestinal de aproximadamente 5cm de longitud, se toman biopsias transendoscópicas, se solicita valoración por de Cirugía Pediátrica Oncológica programando resección de la lesión, con reporte histopatológico concluyó tumor del estroma gastrointestinal mixto.

**Conclusiones:** Ante el diagnóstico de anemia microcítica hipocrómica debe considerarse: edad del paciente, forma de presentación, tiempo de evolución y existencia de antecedentes. En caso de anemia con periodo de evolución subclínica prolongado que no responde a tratamiento deberá ampliarse el abordaje diagnóstico y considerar diagnóstico diferencial aunque infrecuente con neoplasias.

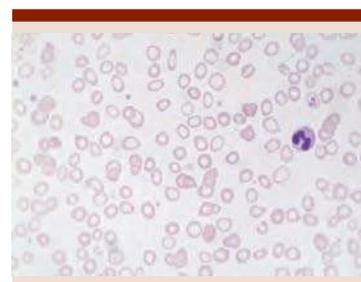


Figura 1.



Figura 2.

### FFE0008-TL: Aplasia pura de serie roja: serie de casos en un centro de referencia

Laura Adriana Tripp Aguilar, Alfredo Pinedo Rodríguez, Fernanda Sofía García Miranda, José Miguel Álvarez Blanco, Roberta Demichelis Gómez

Departamento de Hematología y Oncología del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán (INCMNSZ)

**Introducción:** La aplasia pura de serie roja (APSR) es un tipo de anemia poco común, caracterizada por disminución en la cantidad de reticulocitos y ausencia de precursores eritroides en la médula ósea. Dentro de las causas secundarias adquiridas se encuentran enfermedades autoinmunes, linfoproliferativas, infecciones particularmente parvovirus B19 (PVB19), neoplasias hematológicas y no hematológicas, principalmente timoma.

**Objetivos:** Conocer las principales causas, evolución clínica, y respuesta a tratamiento de la APSR en un centro de referencia

**Materiales y métodos:** Análisis retrospectivo de pacientes con APSR adquirida, diagnosticados y tratados en INCMNSZ entre enero 1999 y noviembre 2018.

**Resultados:** Se analizaron 21 casos, con mediana de edad de 38 años, 6 (28.6%) mujeres y 15 (71.4%) hombres. Al diagnóstico presentaban una mediana de hemoglobina 4.79 g/dL, reticulocitos 0.44%. Se encontraron causas infecciosas asociadas en 10 pacientes (47.6%): 7 con infección por VIH, 4 casos con infección por PVB19 (2 casos con coexistencia de ambas) y una infección por VHB. Hubo 4 pacientes (19%) que tenían una neoplasia asociada: dos timomas, un GIST (con infección por VHB) y un tumor testicular. Finalmente hubo 3 pacientes (14.3%) con enfermedades autoinmunes: dos

casos de lupus eritematoso sistémico (LES) y un caso con síndrome de Sjogren que además consumía carbamazepina al diagnóstico de APSR. La mayoría de los pacientes (85.7%) recibieron algún tratamiento específico para APSR. La tasa de respuesta completa (RC) fue 76.2%, respuesta parcial 19% y sin respuesta 4.8%. El 76.2% recibieron tratamiento inmunosupresor de primera línea: ciclosporina A (CsA) con corticosteroide en 9 pacientes (42%), seguido de monoterapia con ciclosporina (23%) o corticosteroide (9.5%). La tasa de RC de acuerdo al tratamiento: CsA + corticosteroide 66.7%, CsA 60% y corticosteroide 100% (p=1). Los 3 pacientes que no recibieron ningún tratamiento remitieron al tratar la causa asociada (2 con VIH al iniciar tratamiento antirretroviral y uno al suspender carbamazepina). La mediana de seguimiento fue de 64.93 meses. Ocho pacientes recayeron durante el seguimiento (28.5%). Los pacientes con VIH son quienes tuvieron una tasa más alta de recaída (71.6%).

**Conclusiones:** Esta serie de casos logró identificar como causa principal las infecciones siendo VIH y PVB19 los agentes más frecuentes; seguido de neoplasias y enfermedades autoinmunes. La CsA con o sin cor-



Figura 1.

ticoesteroide fue el tratamiento más utilizado, con tasas de RC > 60%. Se requieren estudios prospectivos para comparar la eficacia de distintas estrategias de tratamiento.

### FFE0009-TL: Megadosis de vitamina B<sub>12</sub> como tratamiento de anemia perniciosa

César Octaviano Pezina Cantú, Perla Rocío Colunga Pedraza, Andrés Gómez De León, Diana Edith García Camarillo, Oscar Octavio Márquez Pinedo, Paola Santana Hernández, Olga Cantú Rodríguez, Luz del Carmen Tarín Arzaga, César Homero Gutiérrez Aguirre, Ramsés Leija Walle, David Gómez Almaguer Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León

**Introducción:** La anemia perniciosa es la causa más frecuente de deficiencia de vitamina B<sub>12</sub> a nivel mundial, es causada por autoinmunidad contra las células parietales lo cual impide la absorción de vitamina B<sub>12</sub>. El tratamiento usual de se basa en la administración frecuente de cobalamina por vía parenteral, debido a esto la adherencia de los pacientes puede ser limitada.

**Objetivos:** Objetivo primario: Demostrar la efectividad de la administración de una megadosis de cobalamina y si esta es capaz de mantener la respuesta hematológica por un periodo de 6 meses. Objetivo secundario: -seguridad -niveles de ácido metilmalónico (MMA), homocisteína (HCY) y vitamina B<sub>12</sub> (B<sub>12</sub>) al momento del diagnóstico, 3 y 6 meses.

**Materiales y métodos:** Realizamos un estudio piloto registrado en el comité de ética de nuestra institución y NCT03372447. Previa firma de consentimiento informado incluimos a todos los pacientes con nuevo diagnóstico de anemia perni-

ciosa  $\geq 18$  años. Se administro una dosis única de un complejo multivitaminico que contiene cobalamina 10,000 microgramos, tiamina 100 mg y piridoxina 50 mg. Monitorizamos la respuesta con biometría hemática al día 15 y 30 tras lo cual se realizaron mensualmente por 6 meses. Definimos respuesta parcial (RP) como Hemoglobina (Hb)  $\geq 10$ g/dl, Leucocitos (WBC) normales, plaquetas (PLT)  $\geq 100,000 \times 10^6$ /microL y respuesta completa (RC) Hb  $\geq 12$ g/dl + RP.

**Resultados:** 11 pacientes han sido incluidos en nuestro estudio (7 hombres y 4 mujeres), mediana de edad 58 años (rango 25-82). La mediana de sus laboratorios al diagnóstico fue Hb 6 g/dl (rango 4.5-10.7), volumen corpuscular medio 109.7fl (rango 94.6-122.9), WBC  $2.8 \times 10^3$ /microL (rango 1.26-6.08), PLT  $73 \times 10^3$ /microL (rango 9.75-156), deshidrogenasa láctica 3165 UI/L (rango 439-10500), B12 93 pg/ml (rango 83-93), HCY 153.73 micromol/L (rango 55.53-213.65), MMA 22500 nmol/L (rango 8017-99500). Al día 30 la totalidad de los pacientes alcanzo RP y al tercer mes de seguimiento el 100% de los pacientes alcanzo RC de Hb y WBC sin embargo solo el 91% alcanzo RC en PLT. Desafortunadamente uno de los pacientes perdió seguimiento, 10 pacientes alcanzaron el objetivo primario del estudio. Hasta los 3 meses de monitorización B12 y HCY se mantuvieron en rangos normales, se presentó un incremento asintomático de MMA en 5 pacientes. No se observaron efectos adversos a la administración del multivitaminico

**Conclusiones:** Una dosis única de 10,000 microgramos de vitamina B<sub>12</sub> parece ser segura y tolerada. Este régimen simplificado de administración de cobalamina es una opción efectiva para el tratamiento de anemia perniciososa.

### FFE0013-CC: Anemia drepanocítica: drepanocítico homocigoto, presentación de caso

*Karina Beatriz Martínez José, Janet Margarita Soto Padilla, José Luis Toro Castro, Lydia González Pérez, Samantha Lang Salas, Miguel Estolano Ayón*

Instituto Mexicano del Seguro Social

**Objetivos:** Determinar las manifestaciones clínicas presentadas en la paciente - determinar la respuesta al tratamiento con hidroxiurea en el paciente. Determinar el manejo de las crisis dolorosas

**Antecedentes:** Hemoglobinopatía estructural, autosómica recesiva caracterizado por la presencia de Hemoglobina S, producida por la sustitución de una única base, tiamina por adenina, en el sexto codón del gen de globina  $\beta$ , lo que provoca el cambio de un único aminoácido, el ácido glutámico (GAG) por valina (GTG) en la sexta posición de la cadena  $\beta$  de globina. La consecuencia es la formación de la Hb S, o  $\beta 6(A3)$  Glu-Val, que al desoxigenarse polimeriza y se dispone en estructuras rígidas alargadas que hacen que el hematíe adopte forma de hoz. La rigidez de los hematíes falciformes aumenta la viscosidad sanguínea y provoca obstrucción en la circulación capilar (crisis vasoclusivas) y a través de la interacción con múltiples células sanguíneas y del sistema inmune, promueven inflamación, obstrucción vascular y daño del endotelio provocando múltiples alteraciones que afectan a la mayor parte de los órganos vitales.

**Caso clínico:** Femenino de 5 años de edad originaria de Tlajomulco; Inicia el día 24.06.16; con dolor a nivel de rodilla izquierda, edema, vomito, ictericia conjuntival, exámenes de laboratorio Hb:7, Hto:21, HCM:29, VCM:88, con

datos de hemolisis por bilirrubinas elevadas a expensas de indirecta y elevación de DHL, se realiza FSP: observándose drepanocitos, se realizó abordaje de anemias hereditarias reportando Hb Fetal B:21.7%, Hb fetal S:18.06%, Hb A2:1.27%, HbA:0%, Electroforesis: Hb F y Hb S, inducción de drepanocitos: Positivo, mutación A>T en el codón 6 hemoglobina S (b6 GAG/GTG; p.b6(A3) Glu>Val), estudio familiar: madre y padre portadores. Presento crisis vasoclusiva, dolorosa y hemolítica en 5 ocasiones en un lapso de 1 año, con ictericia y palidez generalizada, con dolor en articulación de carpo de mano izquierda, dolor articular en manos y rodillas, dolor a abdominal y vómito, fue manejado con hidratación, transfusiones y analgésico AINE; posteriormente curso con crisis hemolítica secundaria a infección de vías respiratorias superiores, se indicó tratamiento del cuadro respiratorio, después se inicia tratamiento con hidroxiurea con adecuada respuesta

**Conclusiones:** La paciente presento crisis dolorosas y vasoclusivas, así como dactilitis en 5 ocasiones que habían requerido hidratación, transfusiones y analgesia. Posterior inicio de hidroxycarbamida no volvió a presentar ninguna crisis, ni requirió transfusiones. Se usó antiinflamatorios no esteroides para el manejo del dolor con buena respuesta, no requirió uso de opioides.

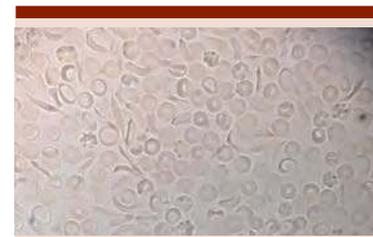


Figura 1.

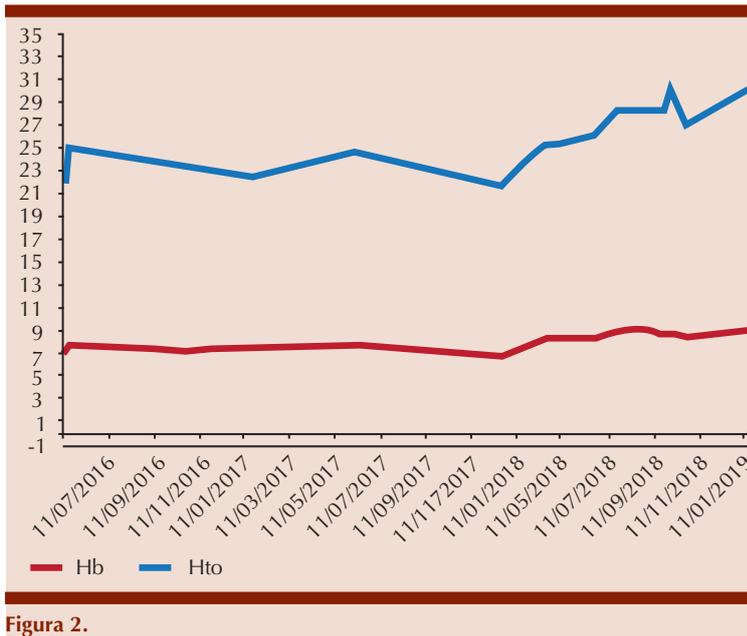


Figura 2.

**FFE0015-TL: Estudio de siete pacientes con talasemia alfa por deleciones nuevas identificadas por MLPA**

Lourdes del Carmen Rizo de la Torre,<sup>1</sup> Víctor Manuel Rentería López,<sup>1</sup> Francisco Javier Perea Díaz,<sup>1</sup> Bertha Ibarra Cortés<sup>2</sup>

<sup>1</sup> División de Medicina Molecular. Centro de Investigación Biomédica de Occidente. Instituto Mexicano del Seguro Social

<sup>2</sup> Doctorado en Genética Humana, Centro Universitario de Ciencias

de la Salud, Universidad de Guadalajara

**Introducción:** La talasemia alfa (tal-α) es una de las enfermedades monogénicas más frecuentes en el mundo, anemia microcítica e hipocrómica caracteriza esta patología. Las causas genéticas más frecuentemente asociadas a tal-α son deleciones de los genes globínicos alfa (HBZ, HBZP1, HBM, HBAP1, HBA2, HBA1 y HBQ, o bien, deleciones de las secuen-

cias reguladoras MCS-R (MCS-R1 MCS-R2 MCS-R3 MCS-R4). Es una patología de gran heterogeneidad genética y clínica. Previamente hemos reportado tres deleciones nuevas en población mexicana, --MEX1, --MEX2 y --MEX3.

**Objetivos:** Describir las características hematológicas, bioquímicas y moleculares de siete pacientes con tal-α por deleciones nuevas identificadas por MLPA.

**Materiales y métodos:** Se realizaron estudios hematológicos (citometría de flujo), bioquímicos (electroforesis y cuantificación de HbF y HbA2); y moleculares (PCR-Gap y secuenciación de Sanger) en siete pacientes mexicanos con sospecha de tal-α. La búsqueda de deleciones nuevas se realizó mediante MLPA. Posteriormente, se buscaron mutaciones frecuentes de talasemia beta.

**Resultados:** Además de las tres deleciones mexicanas previamente reportadas, se identificaron cuatro deleciones nuevas: --MEX4, (aa)MEX5, (aa)MEX6 y (aa)MEX7 (datos no publicados). Las deleciones --MEX1, --MEX2, --MEX3 y --MEX4, involucran al menos la pérdida de los genes HBA2 y HBA1 y las deleciones (aa)MEX5, (aa)MEX6 y (aa)MEX7 representan pérdida de secuencias reguladoras MCS-R. En la **Figura 1** se representan esquemáticamente las siete

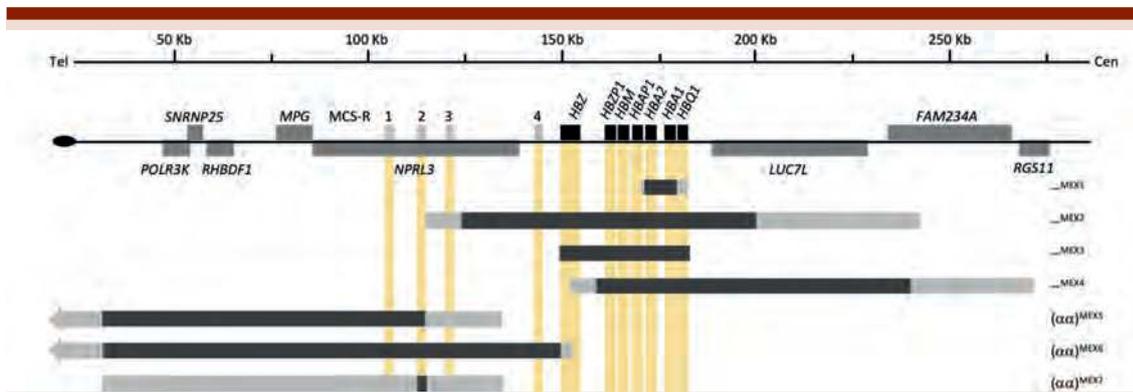


Figura 1. Representación esquemática de siete nuevas deleciones identificadas por MLPA en apcientes mexicanos con tal-α.

nuevas mutaciones observadas en pacientes mexicanos. Los casos 1 y 2 presentaron enfermedad por HbH, es decir, la pérdida de tres genes  $\alpha$  (- $\alpha$ /-), adicionalmente en el caso 2 se observó la mutación c.93-21G>A (IVS1:110G>A) en el gen HBB, así como el fenotipo más grave. En el **Cuadro 1** se presentan los datos hematológicos, bioquímicos y moleculares de los pacientes estudiados.

**Conclusiones:** Talasemia alfa es un hallazgo común en población mexicana con anemia microcítica. Además de estas siete delecciones, en México se han reportado siete alelos de tal-a: cuatro delecionales (- $\alpha$ 3.7, - $\alpha$ 4.2, -FIL, -SEA), dos puntuales ( $\alpha$ -59C>Ta,  $\alpha$ IVS1-5nta) y una triplicación ( $\alpha\alpha\alpha$ anti3.7). Debido a la heterogeneidad genética de esta patología es importante buscar rutinariamente nuevas mutaciones por MLPA.

**FFE0016-CC: Asociación de anemia de células falciformes y colitis ulcerativa crónica inespecífica. Reporte de un caso**

Laura Elizabeth Merino Pasaye, Paulina Monserrat Soto Cisneros, María Raquel Madrazo Miranda, Luz Victoria Flores Villegas, Lenica Anahí Chávez Aguilar  
CMN 20 de Noviembre

**Objetivos:** Mostrar reporte de un caso de la rara asociación entre colitis ulcerativa y anemia de células falciformes.

**Antecedentes:** La anemia de células falciformes es una hemoglobinopatía autosómica recesiva, causada por una variante del gen  $\beta$ -globina que resulta en la producción de la hemoglobina S (HbS). La frecuencia génica en México para la variante de HbS es de 0.010 en mestizos urbanos y de 0.024 en mestizos de la costa. El dolor abdominal es la forma irritante más común en la anemia de células falciformes, por lo que este se puede atribuir a crisis vasooclusivas de células falciformes o CUCI, siendo la asociación entre esta última un incidente muy raro. Cuando el dolor es recurrente y se asocia a sangrado de tubo digestivo y diarrea, se debe descartar entre otras patologías dominanciales coexistentes.

**Caso clínico:** Paciente femenina de 14 años, con diagnóstico desde los 2 años con anemia de células falciformes, tratada en su unidad de adscripción. Inicia padecimiento en marzo de 2017 con evacuaciones melénicas, requiriendo transfusión de hemoderivados en múltiples ocasiones. Referida a este Centro Médico en Septiembre de 2017, por persistir con sintomatología; es valorada por el servicio de Gastroenterología Pediátrica quien

indica colonoscopia para valorar origen del sangrado. El 30.11.17 se realiza colonoscopia: ciego con distorsión de criptas con mucosa ulcerada y atrófica criptica, inflamación crónica con linfocitos y células plasmáticas difusas, colon transversal y colon ascendente con CUCI e íleon terminal con ileitis crónica con hiperplasia de tejido linfoide, se inicia mesalazina y azatioprina aunado a hidroxycarbamida y ácido fólico. Reincide sangrado de tubo digestivo y el 07.06.2018 la segunda colonoscopia presenta esofagitis crónica leve, íleon con ileitis crónica, colon ascendente, sigmoide, ciego, recto, colon transversal y descendente con CUCI en fase activa, por lo que se inicia tratamiento con infliximab cada 15 días, con disminución de eventos de sangrado y dolor abdominal. El dolor abdominal en esta paciente corresponde a forma extensa de CUCI, ya que presenta pancolitis, su tratamiento es complicado, lo que incrementa su morbimortalidad.

**Conclusiones:** La asociación de CUCI con anemia de células falciformes es muy rara. Nos obliga a realizar en aquellos pacientes con dolor abdominal, diarrea y sangrado el protocolo de estudio adecuado ya que el diagnóstico de la coexistencia de estas entidades cambia dramáticamente el manejo

**Cuadro 1.** Hallazgos hematológicos, bioquímicos y moleculares de siete pacientes con delecciones mexicanas

Caso	Delección	Género/edad (y)	CE ( $\times 10^{12}/L$ )	Hb (g/dL)	VCM (fL)	HCM (pg)	HBF (%)	HbA <sub>2</sub> (%)	Genotipo $\alpha$
1	- $\alpha$ MEX1	M (53)	6.0	10.7	59.0	17.8	1.1	0.7	- $\alpha$ <sup>3.7</sup> /- $\alpha$ MEX1
2*	- $\alpha$ MEX2	F (3)	6.1	9.3	50.0	15.3	1.7	1.7	- $\alpha$ <sup>3.7</sup> /- $\alpha$ MEX2
3	- $\alpha$ MEX3	M (42)	6.7	13.3	62.6	19.8	1.4	1.7	- $\alpha$ MEX3/ $\alpha\alpha$
4	- $\alpha$ MEX4	F (3)	5.2	9.5	58.0	18.3	1.5	2.6	- $\alpha$ MEX4/ $\alpha\alpha$
5	( $\alpha\alpha$ ) <sup>MEX5</sup>	F (8)	5.2	10.0	57.9	19.1	2.3	2.4	( $\alpha\alpha$ ) <sup>MEX5</sup> / $\alpha\alpha$
6	( $\alpha\alpha$ ) <sup>MEX6</sup>	F (12)	6.0	12.5	63.8	20.9	2.0	2.3	( $\alpha\alpha$ ) <sup>MEX6</sup> / $\alpha\alpha$
7	( $\alpha\alpha$ ) <sup>MEX7</sup>	M (10)	5.8	12.5	64.1	21.5	1.5	3.1	( $\alpha\alpha$ ) <sup>MEX7</sup> / $\alpha\alpha$

\*Co-heredabilidad con la mutación HBB:c.93-21G>A (IVS1:110G>A).

terapéutico lo cual incide en la posibilidad de supervivencia de estos niños.

**FFE0017-TL: Anemia hemolítica autoinmune: experiencia de 18 años en el servicio de Hematología del Instituto Nacional de Pediatría**

*Rogelio Paredes Aguilera, Angélica Cecilia Monsiváis Orozco, Martha Gabriela Tavera Rodríguez, Norma Lopez Santiago, María de Lourdes González Pedroza, Mara Núñez Toscano*  
 Instituto Nacional de Pediatría

**Introducción:** La anemia hemolítica autoinmune (AHAI) es la destrucción no compensado de los eritrocitos por anticuerpos contra sus antígenos. La característica de laboratorio es el Coombs positivo, sin embargo en el 10% puede presentarse con la prueba de Coombs negativa. Se clasifica como primaria cuando no existe un mecanismo desencadenante y secundaria cuando existe una condición asociada (infecciosa, inmunológicos y cáncer).

**Objetivos:** El objetivo fue conocer incidencia y prevalencia de

nuestros pacientes con AHAI; la etiología, características clínicas y evolución.

**Materiales y métodos:** Se revisaron expedientes de pacientes con AHAI en el servicio de Hematología de enero del 2000 a junio del 2018. Se les realizó biometría hemática con reticulocitos, frotis de sangre periférico, Coombs, bilirrubinas, DHL y pruebas especiales como inmunológicos, inmunoglobulinas, anticuerpos antifosfolípidos y en pacientes con visceromegalias se realizó medición de población de linfocitos T doble negativo para síndrome linfoproliferativo autoinmune (SLAI).

**Resultados:** Se analizaron 38 pacientes, 21 (55%) varones y 17 (45%) niñas. La edad promedio al diagnóstico fue de 6 años. Treinta y tres pacientes (87%) presentaron etiología secundaria; 24 fue por infección. En 18 pacientes se diagnosticó etiología inmunológica; 9 casos con Fisher Evans (4 de estos fue secundario, 2 a síndrome antifosfolípido, 1 hepatitis y 1 a inmunodeficiencia combinada severa), 3 pacientes con Lupus eritematoso sistémico (LES), 2 a síndrome antifosfolípido primario,

1 a inmunodeficiencia común variable, 1 con inmunodeficiencia severa (IDS), 1 con SLAI y 1 hepatitis autoinmune. En ningún paciente se asoció a cáncer. En 5 (13%) casos se consideró etiología primaria. La prueba de Coombs fue negativa en 5 pacientes (13%) y el título promedio fue de 1:32. El 76% fue por anticuerpos calientes (IgG). La cifra de Hb promedio fue de 6.3 gr/L. El tratamiento de primera línea fue esteroides en 32 pacientes (60%), gammaglobulina en 7 casos (18%) y 4 pacientes (11%) no recibieron ningún tratamiento farmacológico. Se realizó transfusión de paquete globular en 5 niños (13%). Treinta y tres pacientes (87%) presentaron adecuada respuesta, 6 (13%) presentaron recaída y 5 (13%) falla al tratamiento. Estos pacientes recibieron como tratamiento de segunda línea Rituximab, seguido de azatioprina, danazol y micofenolato y el 87% presentó adecuada respuesta. Hubo una muerte por sepsis y falla cardiaca, en un paciente con IDS.

**Conclusiones:** No encontramos predominio de sexo. La etiología más frecuente fue posinfecciosa seguida de FE.

## GAMMAPATÍAS MONOCLONALES (GMO)

### PRESENTACIÓN ORAL

**GMO0008-TL: Asociación del gen de resistencia a drogas (ABCB1) sobre la respuesta a largo plazo en pacientes portadores de mieloma múltiple tratados mediante talidomida-dexametasona**

*Elizabeth Madera Maldonado, Christian Omar Ramos Peñafiel, Irma Olarte Carrillo, Rafael Cerón Maldonado, Adrián de la Cruz*

*Rosas, Humberto Baldemar Castellanos Sinco, Carlos Martínez Murillo, Etta Rozen Fuller, Juan Collazo Jaloma, Manuel Odín de la Mora Estrada, Adolfo Martínez Tovar*

Hospital General de México

**Introducción:** El mieloma múltiple (MM) es una neoplasia caracterizada por la proliferación de células

plasmáticas de tipo clonal (mayor a 10%) que compromete la funcionalidad de la médula ósea. Tanto la sobreexpresión de los genes ABCB1 y ABCG2 se han asociado a una pobre respuesta terapéutica en diversos tipos de tumores. Los inhibidores de proteosoma y esteroides, son considerados actualmente la principal línea de tratamiento, y en algunos estudios se han demostrado