

FISIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA DE LOS ERITROCITOS (FFE)

PRESENTACIÓN ORAL

FFE0005-TL: Variantes moleculares de β -talasemia en sujetos no relacionados. Experiencia de una sola institución

Hector Alfredo Baptista González,^{1,2}
Patricia Bouchán Valencia,¹ Fany Rosenfeld Mann,¹ Rocío Trueba Gómez,¹
Georgina Coeto Barona,¹ Octavio Martínez Villegas,¹ Higinio Estrada Juárez¹

¹ Hematología Perinatal, Instituto Nacional de Perinatología, Ciudad de México

² Medicina Transfusional y Banco de Sangre. Médica Sur, Ciudad de México

Introducción: La β -talasemia es la alteración de la hemoglobina más frecuente en grupos seleccionados en México. Antes las dificultades analíticas y costos, no ha sido posible mapear a la población abierta para evaluar la carga de la enfermedad.

Objetivos: Presentar los resultados en las variantes del gen de la β -globina identificadas mediante una estrategia molecular definida en sujetos no relacionados.

Materiales y métodos: Se incluyeron sujetos con evaluación de

hipocromía y microcitosis, con o sin anemia. En muestras de ADN leucocitario, se realizó la amplificación por PCR en tiempo real para buscar trece mutaciones de la B-talasemia: 4 mutaciones + [-28 (rs33931746), IVSI-5 (rs33915217), IVSI-110 (rs35004220), IVSII-745 (rs34690599)]; y 8 mutaciones 0 [Cd1 inic (rs34563000), Cd6-A (rs63749819), Cd11-T (rs34856846), Cd39 (rs11549407), Cd41/42-TTCT (rs34532766), Cd77/78-C (rs63750504), IVSI-1 (rs33971440), IVSII-1 (rs33945777)], así como hemoglobina S (rs334) y Cd121 (HbD-Punjab). Se incluyeron las mutaciones de genes no globínicos del gen HFE (H63D, C282Y y S65D).

Resultados: Se evaluaron 181 sujetos, en 166 casos con variantes de la B-Tal. Los restantes 15 casos sin amplificación a B-Tal, con 10 casos HbS y cinco con HbD-Punjab. De los 166 casos con B-Tal, en 41 (24.7 %) fueron dobles heterocigoto con HbS. Las variantes de B-Tal identificadas fueron: 76 casos (45.7 %) con la variante Cd6-A (2 casos

con doble mutación de los alelos IVSI-110 y Cd39); Cd39 51 casos (30.7%), IVSI-5 25 casos (15.0%), IVSI-110, ocho casos (4.8%) y IVSI-1 seis casos (3.6%). En 50 casos coincidieron las variantes de B-Tal con los alelos H63D, S65C y C282Y del gen HFE (30.1%). En un caso Cd39 presentó la mutación HFE S65C, en 3 casos con la mutación HFE C282Y, HFE H63D (homocigoto) 4 casos: Cd6-A 1 caso, Cd39 2 casos IVSI-5 un caso y HFE H63D (heterocigoto) 41 casos, Cd39 18 casos, Cd6-A 14 casos, IVSI-5 5 casos, IVSI-110 3 casos e IVSI-1 un caso.

Conclusiones: Las variantes moleculares permitieron identificar a la condición de doble heterocigoto (B-Tal y HbS) en el 24.7 % de la muestra. Las variantes Cd6-A, Cd39 e IVSI-5 representan el 91.4 % de las mutaciones de la B-Tal en nuestro medio. La asociación B-tal y genes del HFE ocurren en el 30.1 de los sujetos, aunque queda por evaluar el impacto clínico de dicha la asociación con la sobrecarga de Fe de estos pacientes.

PRESENTACIÓN EN CARTEL

FFE0001-TL: Diferencias epidemiológicas en hemopatías, resultados de 4 años de la cohorte prospectiva del Hospital Universitario UANL

Ramsés Leija Walle, Elsa Laura Zertuche González, Andrés Gómez De León, José Miguel Yáñez Reyes, Verónica Elizabeth Pravia Martínez, Omar Cantú Martínez, José Ernesto Sánchez Rendón, Michelle Morcos Sandino, Carlos Saúl Rodríguez Roque, Nelson Josafat López Flores, Paola Yesenia Blanco Elizondo, Judit Aracelia Lozano Alcora, Irma Guadalupe Concepción Obregón Saldívar, Fabiola Contreras Ruiz, David Gómez Almaguer
Servicio de Hematología, Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, UANL, Monterrey, Nuevo León, México.

Introducción: Las enfermedades hematológicas son un problema de salud pública con repercusiones graves para la salud, el desarrollo social y económico. Se encuentran dentro de las primeras 20 causas de mortalidad en nuestro país. Ocurren en todas las etapas de la vida, pero tienen mayor prevalencia en la población joven, su expresión clínica es variable. La documentación de información local permite conocer desenlaces, ajustar terapias y mejorar la calidad de atención.

Objetivos: El objetivo de nuestro estudio es documentar las características epidemiológicas de los pacientes con enfermedades hematológicas.

Materiales y métodos: Estudio de cohorte prospectivo que comienza en 2016. Se incluyeron personas mayores de 16 años con diagnóstico confirmado de enfermedad hematológica en nuestra institución, se

excluyeron pacientes sin diagnóstico confirmado. Presentamos el análisis demográfico de los últimos 4 años (2016-2019).

Resultados: Se incluyeron 1,862 pacientes: 337 (18.1%) diagnosticados en el año 2016, 439 (23.6%) en 2017, 545 (29.3%) en 2018 y 541 (29%) en 2019. El 57.8% fueron mujeres y 42.2% hombres. El 58.5% se diagnosticó con enfermedad no neoplásica y el 41.5% con enfermedad neoplásica. La mediana de edad general fue de 48 años (rango, 16-98). El diagnóstico más frecuente en nuestra población es la anemia (26.2%), con mayor frecuencia en mujeres (70.8%), representando el 44.7% de las hemopatías benignas. Su principal variedad es la anemia ferropénica, seguida de otras anemias (23%). Otras citopenias ocuparon el segundo lugar en la población (20.2%) destacando la trombocitopenia (28%), también más frecuente en mujeres (68.9%). El linfoma no Hodgkin fue el tercer diagnóstico más frecuente (14.4%) y el subtipo difuso de células grandes tipo B fue el más común (49.8%) seguido del linfoma folicular (10.4%). La leucemia linfoblástica tipo B ocupa el segundo lugar de las neoplasias (14.52%), siendo el 50.9% mujeres, con mediana de edad de 25 años (rango, 16-74). La leucemia mieloide aguda fue responsable del tercer puesto de las neoplasias (9.7%), siendo el 54.7% hombres, con mediana de edad de 43 años (rango, 17-81).

Conclusiones: Existen diferencias relevantes en la demografía de los enfermos hematológicos con respecto a lo conocido internacionalmente. Se confirma que la LLA

es más frecuente que la LMA en nuestro medio. La mediana de edad de la LMA es menor a la descrita en países desarrollados. En contraste, la leucemia linfocítica y la mielo-displasia son pocos frecuentes ya que se trata de una población más joven. Estos hallazgos son recurrentes a lo largo del tiempo.

FFE0003-TL: Asociación entre la anchura de la distribución del eritrocito y el síndrome metabólico

Alejandro Rosas Cabral,¹ Rafael Gutiérrez Campos,² Nadia Huitrón Castro,¹ Rafael Villafán Bernal,¹ Jorge Prieto Macías,¹ Edgar Tavares Rodríguez,¹ Carlos López Fabila,¹ Miguel Capilla García,¹ Eduardo Martínez Montesaño¹

¹ Departamento de Medicina

² Departamento de Química
Universidad Autónoma de Aguascalientes, Aguascalientes, México

Introducción: El síndrome metabólico (SM) es considerado un trastorno inflamatorio crónico de bajo grado. Se ha reportado que la presencia de inflamación crónica puede afectar la eritropoyesis al interferir con el metabolismo del hierro. La Anchura de la Distribución del Eritrocito (ADE) al ser un marcador de la presencia de anisocitosis, puede estar incrementado en los pacientes con síndrome metabólico.

Objetivos: Determinar si existe una asociación entre la Anchura de Distribución del Eritrocito y el Síndrome metabólico o alguno de sus componentes

Materiales y métodos: A un grupo de 168 pacientes con diagnóstico de SM y 342 controles sanos que

asistieron a la Unidad Médica Didáctica de la Universidad Autónoma de Aguascalientes entre enero de 2018 y junio de 2019, les estudiamos las siguientes variables: edad, género, peso, talla, circunferencia de cintura, cuenta de leucocitos, cuenta de eritrocitos, cuenta de plaquetas, hemoglobina, VGM, ADE, VPM, TA sistólica, TA diastólica, glucosa en ayuno, triglicéridos, colesterol total y colesterol de alta densidad. Se determinaron promedio, desviación standard y porcentaje de cada una de las variables, y se compararon mediante t de Student, Xi cuadrada y coeficiente de correlación de Pearson. También comparamos los valores del ADE en pacientes con tres criterios de SM contra los que presentan 4 o cinco criterios del NCEP-ATPIII de SM.

Resultados: El valor promedio del ADE para los controles fue de 12.27 ± 1.17 ($r=10 - 15.5$) y para los pacientes de $13.84 \pm 1.39\%$ ($r=10-17\%$) ($p = 0.00001$). El ADE de los pacientes con tres criterios de síndrome metabólico fue de 13.67 ± 0.99 ($r=11.1-16$), y el de los pacientes con cuatro o cinco criterios fue de 15.26 ± 1.26 ($r=13.9-17$) siendo estadísticamente diferente ($p=0.002$). Encontramos que un valor del ADE mayor del 13%, detecta la presencia de síndrome metabólico con una sensibilidad del 82.6% y una especificidad de 80.3%. Así mismo, encontramos una asociación inversa entre los valores del ADE y los del colesterol HDL de (-0.38 , $p=0.01$). El promedio del volumen plaquetario medio para los controles fue de 8.52 ± 0.63 y el de los casos fue de 9.98 ± 0.58 ($p=0.01$).

Conclusiones: Nosotros documentamos una asociación significativa entre la presencia de SM y un ADE elevado. Así mismo, encontramos una asociación negativa entre el ADE y el colesterol de alta densidad, por lo que consideramos que

el ADE puede ser utilizado como un factor de escrutinio para determinar la presencia de síndrome metabólico.

FFE0004-CC: Tratamiento de déficit de hierro en embarazadas de alto riesgo con patología hematológica

Cesar Humberto Galindo Ruvalcaba,¹ Cesar David Galindo Calvillo,² Eva Abigail Galindo Calvillo,³ Silvia Calvillo Moreno,¹ Claudia Sandoval Zapata,¹ Pedro Miguel Bueno Zamora,⁴ Álvaro Martín Ramos Alvarado,¹ Benjamín Cantú López¹

¹ Clínica de la Concepción Saltillo, Coahuila, México

² Hospital Universitario de Monterrey, UANL, Nuevo León, México

³ Hospital Universitario Saltillo, Coahuila, México

⁴ Hospital Christus Muguerza Saltillo, Coahuila, México

Objetivos: Describir la experiencia, uso y seguridad de la carboximaltosa férrica (CMF) en la práctica privada en Saltillo Coahuila en pacientes enviadas a consulta para manejo de deficiencia de hierro en el embarazo en pacientes con patologías hematológicas u otras subyacentes, valorando la respuesta, efectividad y tolerancia, el resultado del embarazo, así como requerimientos transfusionales.

Antecedentes: En embarazadas, el déficit de hierro es la deficiencia nutricional más común a nivel mundial y es la principal causa de anemia patológica. Existe un desequilibrio del requerimiento y absorción, empeorando hacia el final del embarazo. La prevalencia de la anemia materna se acerca al 50% en los países subdesarrollados, es importante pensar en la coexistencia de desnutrición (hierro) con cirugías bariátricas, variantes de hemoglobina o talasemia y uso de anticoagulantes indefinidamente.

Caso clínico: Estudio retrospectivo de 6 embarazos de alto riesgo con padecimientos hematológicos o relacionados diagnosticados con anemia ferropénica sin respuesta a hierro oral, tratados con CMF IV. Revisando expedientes clínicos incluimos embarazadas atendidas de julio 2018 a enero 2020. La dosis total de CMF fue 20 mg/kg: 500 mg semanales, en 2 a 4 aplicaciones en 250 ml de solución salina al 0.9% en 1 hora. Recabamos datos de enfermedad subyacente, motivo de indicación CMF, edad, peso, sexo, reacciones adversas, tratamientos previos, sintomatología al diagnóstico, resultados de biometría hemática y ferritina sérica iniciales y postTx, paridad, edad gestacional, resultado de Embarazo y requerimientos transfusionales. Se infundieron 17 dosis total, con promedios de peso 63.3 kg, edad 35.6, gestas 2.1, Hgb 9.53 g/dL, la ferritina inicial: 11.21 ug/L, %SatFe: 6%, VCM: 72 fl, HCM: 23, Hgb Postratamiento: 11.1 g/dL, ferritina Postratamiento: 165.3 ug/L. El 100% de las pacientes presentó síntomas de ferropenia y/o síndrome anémico de los cuales el 100% mejoraron con la segunda dosis. Una paciente requirió dosis extra. No hubo reacciones adversas. Todos los embarazos llegaron a término, 4 cesáreas, 2 partos, todos los RN a término. Solo una paciente presentó hemorragia postparto por placenta previa, requirió transfusiones y manejo en terapia intensiva por choque hemorrágico.

Conclusiones: Este grupo permite concluir que es seguro manejar CMF IV ambulatorio, dosis basada en peso, con respuestas rápidas en sintomatología, en ferritina y Hgb en 4 semanas, lo cual puede evitar transfusiones, con productos de término sanos. Debe ser considerado para embarazadas con mala respuesta, intolerancia o alergia a otros compuestos de hierro dado la morbilidad

FFE0006-TL: Beta-talasemia familiar asociada a una nueva mutación en el gen HBB

Diana Mendoza Meléndez,¹ Rocío Trueba Gómez,² Higinio Estrada Juárez,² Patricia Bouchan Valencia,² Fany Rosenfeld Mann,² Octavio Martínez Villegas,² Héctor Alfredo Baptista González²

¹ Facultad de Estudios Superiores Cuautitlán, UNAM, México

² Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes, Ciudad de México

Introducción: La hemoglobina en adultos está formada por 4 sub unidades derivadas de 2 genes distintos, 2 subunidades-alfa y 2 subunidades-betas. El gen de la sub unidad Beta (HBB), esta codificado en 11p15.4 (GRCh38.p13, NC_000011.10 (5225464 - 5227071, complement)) tiene 3 exones, que pueden transcribir 6 productos que resultan en 4 isoformas dos de 147 y otras 2 de 99 y 111 aminoácidos. Existen reportadas 152 variantes genéticas con importancia clínica. Las hemoglobinopatías se producen por mutaciones en los genes de globina que causan defectos en las cadenas sintetizadas, entre ellas está las talasemias beta (β) y/o alfa (α). 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.

Objetivos: Identificar las mutaciones del gen HBB asociadas a β -talasemia en pacientes sintomáticos, con índices eritrocitarios anormales y/o electroferogramas de hemoglobina alterados

Materiales y métodos: De los pacientes que asisten al servicio de hematología perinatal, seleccionamos 10 sujetos mayores a 5 años por presentar el índice eritrocitario anormal y/o alteraciones en los electroferogramas,

pero ferritina sérica normal. Por tiempo real tratamos de identificar 7 mutaciones (rs35724775, rs33915217, rs1154907, rs334, rs63749819, rs35004220 y rs33971440) de HBB (HGNC:4827) asociadas a β -talasemia. Diseñamos 5 pares de iniciadores para secuenciar por Sanger a HBB completo. Tomamos como referencia ENSG00000244734 para el transcrito y P68871 para la proteína.

Resultados: Los 10 sujetos presentaron genotipo wild type a las 7 mutaciones. En la secuenciación 9 sujetos fueron wild type, solo uno fue heterocigoto, presento una inserción de 4 nucleótidos en NM_000518.4:c.295-296 insCACG no reportada hasta el momento. La inserción provoca la traducción prematura de un codón de paro, produciendo un péptido de 101 aminoácidos. En el análisis familiar, la madre del sujeto también fue heterocigota para esta inserción. Clínicamente ambos presentaron fenotipo talasémico. **Figuras 1 y 2**

Conclusiones: En nuestra muestra ninguno de los sujetos presento alguna de las 7 mutaciones evaluadas, a pesar de tener parámetros clínicos anormales que inducían la sospecha de la patología. Secuenciar el gen, nos permitió explicar esta falta de concordancia. Solo un caso presentó una inserción.

FFE0007-Asociación de esferocitosis y eliptocitosis como hallazgo de anemia hereditaria, reporte de caso

Yvonne Magaly Fernández Figueroa, César Martín Hernández Guadarrama, José Israel Cruz Sánchez, Diego Andrés González Altamirano

Departamento de Hematología, Instituto Mexicano del Seguro Social, HGR 11

Objetivos: Presentar el caso de una paciente en la cual se realiza el hallazgo incidental de asociación entre la presencia de esferocitosis y eliptocitosis de forma concomitante.

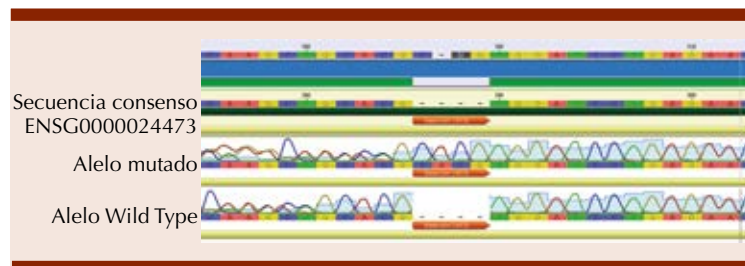


Figura 1.

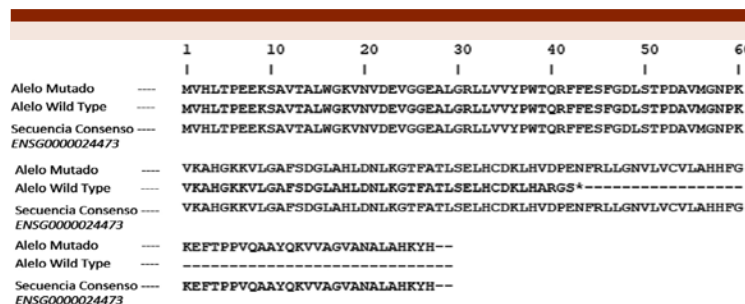


Figura 2.

Antecedentes: La esferocitosis y eliptocitosis hereditaria son las dos alteraciones más comunes de la membrana eritrocitaria, resultantes de mutaciones en genes codificadores de varias proteínas de membrana y citoesqueleto del eritrocito. La gravedad de la enfermedad es dependiente de la extensión del área de superficie perdida. Ambas enfermedades pueden ser diagnosticadas mediante varios estudios de laboratorio como citología, citometría de flujo, electroforesis de proteínas y análisis mutacional.

Caso clínico: Femenino de 71 años conocida con diabetes mellitus tipo 2 de larga evolución (15 años) en regular control. Enviada a la consulta externa de hematología con una evolución aparente de aproximadamente 15 años con presencia de anemia microcítica hipocromica siendo tratada de forma intermitente con sulfato ferroso vía oral sin presentar incremento en los niveles de hemoglobina que normalmente se encuentran entre 9.5 y 10 gr/dl. Labs: 15.02.2018 Hb 10.2 reticulocitos 2.3% VCM 68 HCM 19 RDW 13.9. Hierro sérico 87 porcentaje de saturación total de hierro 34% Se sospecha de hemoglobinopatía por lo que es enviada a estudio de anemia hemolítica hereditaria al Centro de Investigación Biomédica de Occidente en los cuales el tamiz de hemoglobina practicada el 08.06.2018 muestra incremento de HbA2 y en los datos hematológicos se observa eritrocitosis, anemia, microcitosis e hipocromía lo que sugieren un rasgo de talasemia beta menor. Los resultados del estudio de biología molecular para verificar el genotipo en los genes alfa globina (HBA2, HBA1 y HBB) mostraron genotipo normal para las variantes genéticas por delección raras. Se realizó tamiz de la variante del gen alfa-espectrina llamada espectrina Lely (SPTLely) detectando un

genotipo homocigoto asociada a esferocitosis y eliptocitosis.

Conclusiones: Se presenta un caso raro de asociación de dos entidades de alteración de la membrana eritrocitaria de forma concomitante, existe poca literatura médica que reporte dicha asociación por lo que se considera de interés el realizar estudios de biología molecular especializados como los practicados en la paciente para determinar incidencia real de dicho hallazgo.

FFE0008-TL: Variantes estructurales de hemoglobina identificadas en población mexicana

Lourdes Del Carmen Rizo De La Torre,¹ Bertha Ibarra Cortés,² Francisco Javier Sánchez Anzaldo,³ Francisco Javier Perea Díaz¹

¹ Instituto Mexicano del Seguro Social

² Universidad de Guadalajara, Jalisco, México

³ Laboratorios Ruiz, Puebla, México

Introducción: Existen más de 1000 variantes estructurales de hemoglobina (Hb); la mayoría son variantes de sentido equivocado que no modifican la función de la proteína o tienen un efecto mínimo, mientras que otras afectan la estabilidad, la afinidad por el oxígeno, la formación de metahemoglobina o la polimerización de la Hb. La variante estructural más frecuentemente observada en población mexicana es la HbS (c.20A>T; E6V; p.Glu7Val), además, se han observado cuatro variantes estructurales en el gen HBA2 (I Filadelfia, México, Chiapas y Tarrant) y diez en HBB (C, G San José, J Baltimore, E, Colima, Köln, Fannin Lubbock, Riyadh, D Los Ángeles y Lepore Washington Boston).

Objetivos: El objetivo de este trabajo es presentar las variantes estructurales de hemoglobina identificadas en un periodo de diez años en nuestro laboratorio (2010-2019).

Materiales y métodos: Se estudiaron muestras de ADN de 67 individuos referidos al laboratorio de Genética 2 del CIBO-IMSS para identificación y caracterización de variantes de hemoglobina en el periodo 2010 a 2019. La identificación de variantes estructurales se realizó en dos etapas: electroforesis alcalina o HPLC; secuenciación Sanger de los genes HBA2 y HBB.

Resultados: Se identificaron un total de 17 variantes estructurales de hemoglobina, diez en el gen HBB y siete en el gen HBA2. El 76% (51/67) de los pacientes estudiados mostró HbS con 5 genotipos diferentes: heterocigoto (S/A), homocigoto (S/S), heterocigoto compuesto con talasemia beta (S/Tal), con HbC y con HbD (S/C y S/D respectivamente). Las variantes estructurales más frecuentes en el mundo son Hb S, C, E y D (c.20A>T, c.19G>A, c.79G>A), siendo la primera la más frecuente en México. Además de las Hbs S, C y D, las variantes estructurales consideradas patogénicas observadas en el presente estudio son: M Saskatoon, M Iwate, M Boston y Tarrant las cuales tienen alta afinidad por el oxígeno, Köln que se asocia con anemia hemolítica, Plasencia y Lepore Washington Boston que confieren fenotipo de talasemia (microcitosis e hipocromía). Las variantes J Baltimore, G Coughatta, Fannin Lubbock, Riyadh, J Habana, Mosella y Chiapas son consideradas variantes sin significado clínico.

Conclusiones: Se identificaron seis variantes no observadas previamente en población mexicana (G Coughatta, M Saskatoon, M Boston, M Iwate, Mosella y Plasencia). Las variantes estructurales de hemoglobina están subdiagnosticadas en nuestra población. El uso de metodologías de escrutinio con mayor sensibilidad como HPLC permite la identificación oportuna de este tipo de variantes.

FFE0009-TL: Detección de variantes en los genes G6PD y PKLR mediante PCR-ARMS y secuenciación en pacientes mexicanos con sospecha de deficiencia enzimática

Francisco Javier Perea Díaz,¹ Lourdes del Carmen Rizo de la Torre,¹ Isis Mariela Herrera Tirado,¹ Bertha Ibarra Cortés²

¹ Instituto Mexicano del Seguro Social

² CUCS Universidad de Guadalajara

Introducción: La deficiencia de la enzima G6PD es la eritroenzimopatía congénita más frecuente en el mundo y la de la Piruvato Quinasa (PK) es considerada la segunda en frecuencia. La deficiencia de G6PD se ha estimado con una frecuencia relativa de 1,5% en el mundo. En población mexicana la frecuencia estimada es 1.0% y se han reportado 18 variantes, cuatro con frecuencias polimórficas y 14 con baja frecuencia. La variante A- (c.202A-c.376G) es la más frecuente con un 88%.

Objetivos: El presente trabajo muestra los resultados obtenidos en la detección molecular de las variantes genéticas que conducen a deficiencia de G6PD en un periodo de 9 años.

Materiales y métodos: Se estudiaron 52 individuos (6 femeninos y 46 masculinos), 19 lactantes, 21 infantes y 11 pediátricos, con sospecha de deficiencia de G6PD, y una mujer adulta con anemia hemolítica no esferocítica (AHNE), que acudieron al laboratorio de Genética 2 del CIBO-IMSS entre enero 2011-diciembre 2019. Se realizó citometría hemática, cuantificación de Hb fetal y Hb A2, Electroforesis de hemoglobina, fragilidad osmótica y prueba cualitativa de la mancha fluorescente. Las pruebas de biología molecular incluyeron PCR-ARMS para la identificación de variantes frecuentes en población mexicana; y secuenciación Sanger para detección de variantes raras.

Resultados: Se observaron 9 genotipos distintos, los 5 más frecuentes son: G6PD A-(c.202A-c.376G) 56.86%; G6PD A- Betica (c.376G-c.968C) 13.76%; G6PD A+(c.376G) 11.76%, G6PD Tsukui (c.561_563 TCCdel) 5.88% y G6PD Santa María (c.376G-c.542T) 3.92%. Los 4 restantes son singletons; G6PD Viangchan (c.871A), G6PD Unión (c.1360G), y destacan las variantes G6PD Santiago de Cuba (c.1339A) y G6PD Kamiube (c.1387A) observadas por primera vez en Mexicanos. En la paciente con AHNE se detectaron en el gen PKLR las variantes c.1116+2T>G (intrón 8) y c.1456T>C (exón 11, p.R486W) llamada PK Milano, las cuales sustentan la deficiencia de PK.

Conclusiones: Estos resultados contribuyen con dos variantes para el gen PKLR, y el espectro de variantes de G6PD observadas en México se incrementa a 20 variantes distintas.

GAMMAPATÍAS MONOCLONALES

PRESENTACIÓN ORAL

GMO0009-TL: Segundas neoplasias en pacientes con diagnóstico de mieloma múltiple, serie de casos

Luz Tarín Arzaga, Luis Andrés González Torres, César David Galindo Calvillo, Carlos de la Cruz de la Cruz, Paola Yesenia Blanco Elizondo, Omar Cantú Martínez, Rosa María Coutiño García, Ana Laura Varela Constantino, David Gómez Almaguer

Servicio de Hematología, Facultad de Medicina y Hospital Universitario, Nuevo León, México

Introducción: La supervivencia en pacientes con mieloma múltiple (MM) ha aumentado gracias a los nuevos tratamientos, uno de los nuevos retos que debemos enfrentar es el probable aumento de la incidencia de segundas

neoplasias (SN). Algunas drogas antimieloma (como melfalán, ciclofosfamida y lenalidomida) han sido asociadas a SN, además de factores genéticos, ambientales y los propiamente relacionados al MM.

Objetivos: El objetivo de nuestro estudio es describir una serie de casos de pacientes con MM que desarrollaron una SN.