

https://doi.org/10.24245/rev_hematol.v26i1.12

Hallazgos epidemiológicos de pacientes con neoplasia mielodisplásica

Epidemiological findings of patients with myelodysplastic neoplasia.

Samantha Stefany Coutiño Ochoa,¹ Mónica Tejeda Romero,¹ Katy Alejandra Sánchez Pozos,² Jorge Cruz Rico,¹ Vicky Moncada Gadea,¹ Andrea Milán Salvatierra,¹ Faustino Cruz Leyto,¹ Bogar Pineda Terreros,¹ Andrea Perero Polit¹

Resumen

OBJETIVO: Describir los hallazgos epidemiológicos de la neoplasia mielodisplásica en el Hospital Juárez de México.

MATERIALES Y MÉTODOS: Estudio descriptivo y retrospectivo, en el que se revisaron los expedientes de pacientes mayores de 18 años, con diagnóstico de neoplasia mielodisplásica, hospitalizados en el Hospital Juárez de México del 1 de enero de 2020 al 1 de marzo de 2024. Se recopiló información de los principales datos y los estudios practicados (aspirado de médula ósea, biopsia de médula ósea, inmunofenotipo, cariotipo o estudio citogenético).

RESULTADOS: Se obtuvieron 43 pacientes; la relación mujer:hombre fue de 2.5:1. La mediana de edad al diagnóstico fue de 61.5 ± 16 años (límites: 17 y 88 años), independientemente del sexo. La prevalencia de síndrome mielodisplásico con bajo conteo de blastos fue del 41.8%. El cariotipo normal fue predominante, lo que indica una prevalencia de un riesgo citogenético favorable. La alteración citogenética más predominante fue la delección del cromosoma 7q (9.3%). Respecto del pronóstico, de acuerdo con la puntuación del Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica Revisada (IPSS-R) un 33.3% de los pacientes tenían riesgo pronóstico bajo.

CONCLUSIONES: La neoplasia mielodisplásica en México ha mostrado un comportamiento epidemiológico diferente al documentado en la bibliografía internacional, con hallazgos de enfermedades hematológicas benignas previas al diagnóstico que no se habían reportado.

PALABRAS CLAVE: Neoplasia mielodisplásica; cariotipo; citopenia; displasia; neoplasia mieloide.

Abstract

OBJECTIVE: To describe the epidemiological findings of myelodysplastic neoplasia in the Juarez Hospital of Mexico.

MATERIALS AND METHODS: Descriptive and retrospective study, in which the records of patients over 18 years of age, diagnosed with myelodysplastic neoplasia, hospitalized at the Juarez Hospital of Mexico from January 1st, 2020 to March 1st, 2024, were reviewed. Information was collected from the main data and the studies performed (bone marrow aspiration, bone marrow biopsy, immunophenotype, karyotype or cytogenetic study).

RESULTS: Forty-three patients were obtained; the female:male ratio was 2.5:1. The median age at diagnosis was 61.5 ± 16 years (range: 17 and 88 years), regardless of sex. The prevalence of myelodysplastic syndrome with low blast count was of 41.8%. The normal karyotype was predominant, a prevalence of a good cytogenetic risk was

¹ Servicio de Hematología.

² División de Investigación.
Hospital Juárez de México, Ciudad de México, México.

Recibido: 3 de marzo 2025

Aceptado: 28 de julio 2025

Correspondencia

Mónica Tejeda Romero
trmonica@gmail.com

Este artículo debe citarse como:

Coutiño-Ochoa SS, Tejeda-Romero M, Sánchez-Pozos KA, Cruz-Rico J, Moncada-Gadea V, Milán-Salvatierra A, Cruz-Leyto F, Pineda-Terreros B, Perero-Polit A. Hallazgos epidemiológicos de pacientes con neoplasia mielodisplásica. Hematol Méx 2025; 1: 1-10.

observed. It was determined that the most predominant cytogenetic alteration was the deletion of chromosome 7q (9.3%). With respect to prognostic risk, according to the Revised International Prognostic Scoring System (IPSS-R), 33.3% of patients had low prognostic risk.

CONCLUSIONS: Myelodysplastic neoplasia in Mexico has shown a different epidemiological behavior than that documented in the international literature, with findings of benign hematological diseases prior to diagnosis that had not been reported.

KEYWORDS: Myelodysplastic neoplasm; Karyotype; Cytopenia; Dysplasia; Myeloid neoplasm.

ANTECEDENTES

La neoplasia mielodisplásica, o síndrome mielodisplásico, es una neoplasia mieloide.¹ Su incidencia es de 5 casos por cada 100,000 personas al año,² con relación 4.4 hombres persona-año en comparación con 2.5 mujeres persona-año.³ En México falta información estadística; sin embargo, se estima que la incidencia es similar a la de Estados Unidos,⁴ aunque debe considerarse que la población mexicana muestra diversidad genética, por lo tanto, el objetivo de este estudio fue establecer la epidemiología de la neoplasia mielodisplásica en un centro de referencia en México.

Fisiopatología

El síndrome mielodisplásico es un trastorno de las células madre hematopoyéticas, surge de la diseminación de un clon somáticamente mutado de células hematopoyéticas; el proceso se ha dividido en fases para explicar de una forma más clara los distintos cuadros clínicos.⁵

Primera fase: crecimiento de clon mutado; existe una mutación inicial en la célula progenitora hematopoyética, que origina un clon compuesto de células madre mutadas y células

progenitoras; y los precursores hematopoyéticos anormales.

Segunda fase: hematopoyesis clonal de potencial indeterminado, ocurre migración de las células madre mutadas a través de la sangre periférica y anidan en otras zonas en donde forma clones locales; corresponde al 4% de todas las células de la médula ósea, representa una frecuencia alélica variante con un porcentaje del 2% de algunas de las mutaciones en los siguientes genes: DNMT3A (ADN-metiltransferasa 3A), TET2 (tet metilcitosina dioxigenasa 2) o ASXL1 (gen similar al de peines sexuales adicionales 1); mientras que solo un porcentaje bajo muestra mutaciones del gen del empalmosoma SF3B1 (subunidad 1 del factor de empalme 3B), SRSF2 (factor de empalme, rico en arginina-serina 2) y U2AF1 (subunidad de 35 kDa del factor de empalme U2AF).

Tercera fase: dominancia clonal, la hematopoyesis local se expande progresivamente y se convierte en dominante; esto se debe a la adquisición de mutaciones somáticas adicionales, donde, al ocurrir de dos a tres mutaciones, se manifiestan los primeros síntomas clínicos, que es cuando se establece el diagnóstico según el grado de displasia morfológica, el grado de

dominancia clonal y el tipo de alteraciones citogenéticas.

Cuarta fase: la leucemia mieloide aguda secundaria se determina por la selección clonal y la transformación leucémica, esto a consecuencia de mutaciones conductoras adicionales que seleccionan subclones de células hematopoyéticas con una capacidad de diferenciación más deteriorada (blastos).⁵

Clasificación

De acuerdo con la 5^a edición de la Clasificación de Tumores Hematolinfoideos de la Organización Mundial de la Salud: Neoplasias Mieloides e Histiocítica-Dendrítica de 2022, se acuña el concepto de neoplasia mielodisplásica, aunque sostiene la abreviatura de SMD; se mantiene un umbral de displasia del 10% para todos los linajes. Los síndromes mielodisplásicos en esta clasificación se asocian con dos grupos que tienen alteraciones genéticas definitorias y morfológicamente definidas. En esta clasificación se agrega la terminología de síndrome mielodisplásico con blastos bajos (SMD-LB) y aquellos con blastos aumentados (SMD-IB).⁶

Síndromes mielodisplásicos con anomalías genéticas definitorias. En este apartado se incluyen: síndrome mielodisplásico con blastos bajos y delección aislada del 5q (SMD-5q), síndrome mielodisplásico con blastos bajos y mutación en SF3B1 (SMD-SF3B1) y síndrome mielodisplásico con inactivación bialélica de TP53 (SMD-bi TP53); éste sustituye a SMD-5q y SMD-SF3B1.⁶

El síndrome mielodisplásico con bajos blastos y sideroblastos en anillo se mantiene como un término en el que se engloban los casos con SF3B1 de tipo natural y sideroblastos en anillo 15%; aquí se engloban los casos en los que se albergan mutaciones impulsoras en otros componentes de empalme de ARN. Además, se han detectado alteraciones patogénicas de TP53 del 7

al 11% del síndrome mielodisplásico. Alrededor de dos terceras partes de los pacientes muestran múltiples efectos en TP53 (estos múltiples efectos resultan en un clon neoplásico con la falta de cualquier proteína P53 residual de tipo salvaje), considerándose alteraciones bialélicas de TP53 (bi TP53). Éstas se refieren a mutaciones diversas o mutaciones con delección concurrente del otro alelo. En una fracción alélica variante de TP53 mayor del 50% se ha llegado a considerar la pérdida de copia en el alelo trans o pérdida de heterogeneidad de copia neutra; cuando se detectan dos o más mutaciones en TP53, se afectan ambos alelos. El 90% de los pacientes con SMD-bi TP53 tienen un cariotipo complejo³ y se consideran de alto riesgo en IPSS-R; para cuestiones terapéuticas debe considerarse leucemia mieloide aguda.⁶⁻⁹

Síndrome mielodisplásico morfológicamente definido, síndrome mielodisplásico hipoplásico. Este síndrome se relaciona con una respuesta inmunitaria mediada por células T dirigidas a las células madre hematopoyéticas y progenitora. La expansión oligoclonal de las células T citotóxicas CD8+ produce un exceso de IFN-γ y TNF-α, se superpone la tríada de síndrome mielodisplásico hipoplásico, hemoglobinuria paroxística nocturna y anemia aplásica, donde se incluye la asociación de hematopoyesis clonal. Estos pacientes responden adecuadamente a los fármacos prescritos a sujetos con anemia aplásica. Cuando sobrevienen variantes patógenas de la línea germinal en los genes GATA2, DDX41 (helicasa DEAD-box), anemia de Fanconi o complejo telomerasa, éstos pueden llegar a tener médula ósea hipoplásica y evolucionar a síndrome mielodisplásico y, en algunos casos, a leucemia mieloide aguda y, por consiguiente, no responden al tratamiento inmunosupresor.^{6,10}

Límite entre el síndrome mielodisplásico y leucemia mieloide aguda. Debido a los nuevos enfoques terapéuticos que demuestran una excelente respuesta en los pacientes que se

clasifican como síndrome mielodisplásico y leucemia mieloide aguda con blastos mieloides del 10 al 30%, se determinó que la mayor parte de los tipos de leucemia mieloide aguda con alteraciones genéticas definitorias conserva el límite de blastos del 20% para delimitar los síndromes mielodisplásicos de la leucemia mieloide aguda.⁶

Sistema internacional de puntuación pronóstica (IPSS)

El sistema internacional de puntuación pronóstica de 1997 determinó que con el 86% de las alteraciones citogenéticas que se identifican en los pacientes se ha podido clasificar el riesgo; sin embargo, el 14% muestra alteraciones citogenéticas con un pronóstico desconocido. En las últimas investigaciones se ha observado que en los pacientes con cariotipos complejos y con una cantidad aumentada de alteraciones citogenéticas se promueve la progresión clonal y la inestabilidad genética del clon, lo que confiere un riesgo muy alto.¹¹

El IPSS revisado en 2012 se elaboró a partir de una base de datos de instituciones internacionales, en el que se analizaron diversas características clínicas para generar un modelo de categorización pronóstica donde se valoró la citogenética de la médula ósea, el porcentaje de blastos en la médula ósea y las citopenias. En este modelo se determinaron cinco categorías de pronóstico, donde se agregaron características que fueron significativas para la supervivencia: edad del paciente, estado funcional, ferritina sérica y lactato deshidrogenasa.⁷

Diagnóstico

Para iniciar el protocolo de estudio, es imprescindible la práctica inicial de un frotis de sangre periférica para valorar los hallazgos morfológicos, que pueda orientar al diagnóstico inicial; es necesario el aspirado de médula ósea, así

como someter a citometría de flujo para orientar y complementar el diagnóstico, aunque no confirmarlo.

En el frotis de sangre periférica se observan algunas de las alteraciones morfológicas (cambios diseritropoyéticos en núcleo y citoplasma, granulaciones tóxicas, cuerpos de Dolhe, que se observan igualmente en afecciones benignas y cambios disgranulopoyéticos en las plaquetas, anisocitosis prominente, agrupación megacariocítica, plaquetas gigantes, hipogranulares o agranulares), además de la evaluación del conteo celular, que puede llegar a mostrar menos del 1% de blastos, lo que es una característica para el diagnóstico: a medida que aumenta el porcentaje de blastos el pronóstico es más desalentador.¹²

El aspirado de médula ósea aporta información, principalmente, de las displasias que muestran las líneas celulares, el porcentaje de los blastos y la morfología de los megacariocitos.

En las clasificaciones recientes, de la OMS de 2016 y la de 2022, se recomienda practicar cariotipo de médula ósea, debido a las alteraciones citogenéticas, que se consideran definitorias, así como calcular escalas de pronóstico que ayuden a la toma de decisiones en relación con el tratamiento. El perfil genético es importante debido a las translocaciones definitorias, como la pérdida o inactivación de genes supresores, y algunas tienen un valor pronóstico por la pérdida o ganancia de material genético, lo que puede originar translocaciones no balanceadas, que son las que ocurren en el síndrome mielodisplásico con múltiples anomalías.¹³

El patrón de referencia es la biopsia de médula ósea; aunque en algunas ocasiones se dificulta tener el resultado, debido a que es un estudio que tarda en su reporte. La médula ósea suele ser hipercelular, por lo que en la biopsia pueden observarse los grados de fibrosis del estroma, la celularidad medular y la distribución del espacio

medular. Debido a que muestra una hematopoyesis ineficaz, las células que se observan son, principalmente, displásicas.¹⁴ Es importante la inmunohistoquímica, sobre todo CD34 y CD117, lo que ayuda a confirmar alteraciones blásticas en las células inmaduras, principalmente cuando coexisten fibrosis e hipocelularidad.¹⁵

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio descriptivo y retrospectivo, en el que se revisaron los expedientes de pacientes mayores de 18 años, con diagnóstico de neoplasia mielodisplásica, hospitalizados en el Hospital Juárez de México del 1 de enero de 2020 al 1 de marzo de 2024. **Figura 1**

Se identificaron los expedientes de pacientes atendidos en la consulta externa con diagnóstico de síndrome mielodisplásico, neoplasia mielodisplásica, anemia resistente, trombocitopenia, leucopenia en estudio. Se estudiaron las siguientes variables: edad, género, hemoglobina, conteo absoluto de neutrófilos, plaquetas, aspirado de

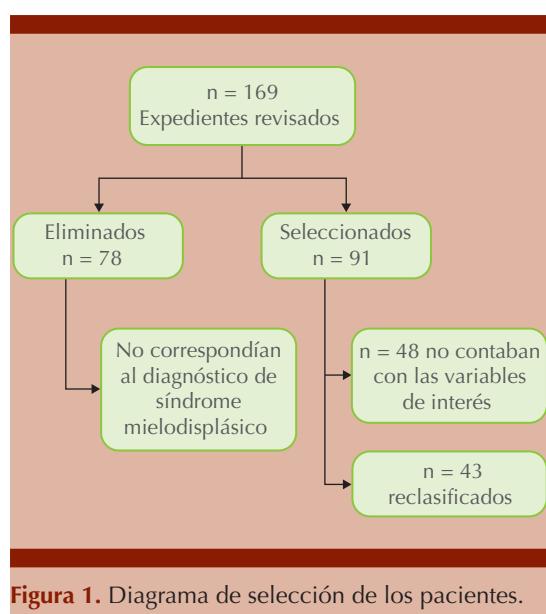
médula ósea, biopsia de médula ósea, porcentaje de blastos, cariotipo y comorbilidades, clasificación de acuerdo con la OMS 2022, IPSS-R, factores de riesgo (quimioterapia, mielotóxicos, radiación, etc.).

Cálculo del tamaño de la muestra

Se determinó por conveniencia porque se analizaron los expedientes de pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión y fueron hospitalizados entre el 1 de enero de 2020 y el 1 de marzo de 2024. Debido a que el hospital se asignó como hospital COVID durante la pandemia, gran cantidad de pacientes se perdieron en el seguimiento, lo que impidió realizar un cálculo preciso del tamaño de la muestra.

Criterios de inclusión: pacientes con síndrome mielodisplásico, de uno y otro sexo, con citopenia en alguna de las líneas celulares y mayores de 18 años. *Criterios de exclusión:* pacientes que no contaran con las variables de interés, con los criterios diagnósticos, menores de 18 años.

Se utilizaron los criterios de diagnóstico referidos en la 5^a edición de la Clasificación de Tumores Hematolinfoideos de la Organización Mundial de la Salud: Neoplasias Mieloide e Histiocítica-Dendrítica de 2022: *Citopenias periféricas:* al menos una citopenia (anemia, neutropenia o trombocitopenia) persistente. *Displasia hematopoyética:* cambios morfológicos displásicos en al menos uno de los tres linajes mieloides (eritroide, granulocítico o megacariocítico). *Aumento de blastos:* blastos (células inmaduras) en sangre periférica o la médula ósea. *Hallazgos citogenéticos:* anomalías cromosómicas específicas u otras alteraciones citogenéticas asociadas con neoplasia mielodisplásica. *Hallazgos moleculares:* mutaciones en genes específicos (SF3B1, TP53, etc.) que pueden ser diagnósticas o de pronóstico.



Análisis estadístico

Se hizo estadística descriptiva, los resultados se describen mediante medidas de tendencia central y dispersión con cálculo de desviación estándar para variables numéricas con distribución gaussiana y mediante mediana con valores mínimos-máximos o porcentajes en variables categóricas.

RESULTADOS

Se obtuvieron 43 pacientes; la relación mujer:hombre fue de 2.5:1. La mediana de edad al diagnóstico fue de 61.5 ± 16 años (límites: 17 y 88 años), independientemente del sexo.

Cuadro 1

Según la puntuación del Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica Revisada (IPSS-R) y el riesgo citogenético de los 43 pacientes incluidos, solo 36 contaban con reporte de cariotipo documentado al inicio del diagnóstico.

Los resultados de los pacientes con cariotipo ($n = 36$) se muestran en el **Cuadro 2**.

La alteración citogenética más frecuente fue la delección del cromosoma 7 que corresponde a 9.3%. La segunda más frecuente fue la translocación 9:14, que se ha asociado con trastornos linfoproliferativos de células B.

De los 43 pacientes en 5 se encontró como antecedente algún padecimiento benigno hematológico: trombocitopenia inmunitaria primaria ($n = 2$), anemia ferropénica ($n = 2$) y anemia hemolítica autoinmunitaria ($n = 1$), con evolución de, aproximadamente, dos años antes del diagnóstico de neoplasia mielodisplásica. Tres pacientes habían recibido un tipo de quimioterapia, un paciente a base de seis ciclos de R-CHOP debido a linfoma no Hodgkin de linfocitos pequeños seis años antes, un paciente con antecedente de mielotóxicos por exposición

Cuadro 1. Características epidemiológicas de los pacientes ($n = 43$)

Característica	n
Sexo	
Masculino	12
Femenino	31
Clasificación	
Síndrome mielodisplásico, anomalías genéticas definitorias	
Citogenética	4
Mutaciones	3
Síndrome mielodisplásico, morfológicamente definidas	
Con bajos blastos	18
Hipoplásico	6
Con altos blastos tipo 1	3
Con fibrosis	10
IPSS-R	
Muy bajo	6
Bajo	11
Intermedio	9
Alto	6
Muy alto	4
Riesgo citogenético	
Bueno	25
Intermedio	2
Alto	2
Muy alto	7
Comorbilidades	
Cardiopatías	2
Hepatopatías	5
Diabetes mellitus 2	6
Hipertensión arterial	8
Enfermedades gastrointestinales	4
Hipotiroidismo	2
Hemoglobinuria paroxística nocturna	2
Epilepsia	1
Enfermedad pulmonar obstructiva crónica	1

de más de 10 años a solventes usados en la manicura y un paciente que trabajaba en la elaboración de productos de limpieza (nonil fenol

Cuadro 2. Frecuencia de los cariotipos identificados (n = 36)

Cariotipo	Frecuencia
46 XX, 46 XY	24
45 XY -7, 46 XY	1
45X, DEL X	1
45 XX, -7 (10) / 46 xx (4)	1
45X 9/46 X +mar(7)/ 46XY(4)	1
45X del (3)(q24)(2)/45XX-22(3)/46XX(7)	1
46XX, DEL 7(q13q36)(3) 46XX(18)	1
45XX, -5,-7,-11+ MAR	1
46XX, t9;14 (q22,p13) (7)/46, XX(15)	1
47 XX +6[3]/ 46, XX [17]	1
Hipodiploidía (4)/46 XX (16)	1
Hipoheptaploidía (4)/(46), XX(16)	1
Tetraploidía (3)/46 XX (17)	1
Sin determinar	1

etoxilado, ácido dodecil bencen sulfónico, nitrito de sodio, sosa cáustica y radiación). Había otro paciente con exposición a mostaza nitrogenada por tratamiento de síndrome nefrótico durante un año hacia 25 años.

En este estudio se agregaron los pacientes que evolucionaron a leucemia mieloide aguda, que desde su diagnóstico de neoplasia mielodisplásica con un IPSS-R de riegos alto y muy alto, la evolución fue, en promedio, de 5 meses. Cuatro pacientes fallecieron (dos se clasificaron inicialmente como síndrome mielodisplásico hipoplásico y uno de éstos fue positivo a FLT3; un síndrome mielodisplásico con blastos bajos y uno con síndrome mielodisplásico con fibrosis). Un paciente estaba en fase pos-TCPH y mantenimiento con midostaurina (inicialmente se manifestó como síndrome mielodisplásico con blastos aumentados tipo 2, con FLT3).

DISCUSIÓN

La epidemiología de la neoplasia mielodisplásica es un tema importante para entender la distri-

bución y características de esta enfermedad. En todo el mundo se ha reportado mayor incidencia en el sexo masculino, como se menciona en el estudio de Hernández y su grupo.³ Sin embargo, en este estudio, efectuado en el Hospital Juárez de México, se encontró mayor incidencia en el sexo femenino, lo que contrasta con lo reportado en otros hospitales de la Ciudad de México.¹⁶ Esta diferencia puede deberse a factores específicos de la población estudiada o a variaciones en la metodología utilizada.

En cuanto a la edad media de aparición, algunos estudios previos reportaron una edad media de 56 años. En este estudio la edad media fue de 61.5 ± 16 años, lo que es consistente con el aumento en la esperanza de vida.¹⁶ Esto sugiere que la epidemiología de la neoplasia mielodisplásica puede estar cambiando con el tiempo. Los resultados de este estudio no pueden extrapolarse a todo el país debido a la falta de estadísticas nacionales al respecto. Los estudios futuros que incluyan una muestra más grande y representativa de la población mexicana podrían proporcionar más información de la epidemiología de la neoplasia mielodisplásica en México.

La relación entre enfermedades benignas hematológicas y la neoplasia mielodisplásica es un tema de interés para entender la causa de esta enfermedad. Según Sekeres y Taylor,¹⁷ no se ha reportado una correlación significativa entre estas enfermedades y la neoplasia mielodisplásica. Sin embargo, en este estudio, el 11.4% de los pacientes tenían antecedentes de enfermedades benignas hematológicas con un periodo previo al diagnóstico de, al menos, dos años de evolución. Esto sugiere que puede haber una relación entre estos padecimientos y la neoplasia mielodisplásica.

Debido a estos resultados, consideramos que es importante llevar a cabo un estudio más amplio para investigar esta relación y determinar los factores que pueden influir en la aparición de la

neoplasia mielodisplásica en pacientes con antecedentes de enfermedades benignas hematológicas. Además, sería útil identificar los factores que ameriten la vigilancia continua de estos pacientes para detectar cualquier cambio en su condición y proporcionar un tratamiento oportuno.

Los pacientes con enfermedades benignas hematológicas (trombocitopenia inmunitaria primaria, anemia ferropénica o anemia hemolítica autoinmunitaria) pueden tener, inicialmente, manifestaciones de una neoplasia mielodisplásica con afectación de una sola línea celular. Esto es relevante porque los protocolos de estudio de estas enfermedades no siempre incluyen la toma de biopsia de médula ósea y citogenética, lo que puede encubrir una citopenia que podría evolucionar a una neoplasia mielodisplásica.

La clasificación de la neoplasia mielodisplásica en 2008¹⁸ destacó la importancia de considerar la citogenética en el diagnóstico de estas enfermedades. La falta de respuesta a tratamiento y la ausencia de estudios citogenéticos pueden dificultar el diagnóstico de una neoplasia mielodisplásica.¹⁹ Por lo tanto, es fundamental considerar la posibilidad de una neoplasia mielodisplásica en pacientes con enfermedades benignas hematológicas resistentes a tratamiento y practicar estudios citogenéticos para orientar el diagnóstico y tratamiento adecuados.

El recambio celular acelerado en enfermedades hematológicas puede ser un factor de riesgo importante de neoplasia mielodisplásica. Esto se debe a que la mutación impulsora iniciadora en una célula progenitora hematopoyética puede generar un clon local compuesto de células progenitoras mutantes y células progenitoras y precursoras hematopoyéticas anormales, lo que da inicio a la fisiopatología de la neoplasia mielodisplásica.⁵

Hace más de 20 años no era posible tener el acceso a la práctica de cariotipo como un estudio

de rutina en México. De los pocos cariotipos reportados, aproximadamente el 60% son normales, mientras que el resto no se conoce debido a la falta de reporte de la incidencia o a que no es posible la realización del cariotipo.²⁰ En población estudiada se identificó una diversidad más amplia de cariotipos que la reportada en la bibliografía.

La clasificación de riesgo es decisiva en la atención de pacientes con neoplasia mielodisplásica porque permite identificar a los que requieren un tratamiento más específico y agresivo. En este estudio, el 27.7% de los casos mostraron un IPSS-R de riesgo alto y muy alto, lo que sugiere que estos pacientes pueden beneficiarse de terapias blanco o trasplante, que se consideran, actualmente, de primera línea.²⁰ La secuenciación masiva y la técnica de secuenciación de nueva generación pueden proporcionar información valiosa de la biología del tumor y guiar el tratamiento, lo que puede mejorar la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes.²⁰

El análisis de los pacientes con IPSS-R alto y muy alto riesgo con neoplasia mielodisplásica reveló que el 80% tenía cariotipo complejo con más de tres aberraciones cromosómicas, lo que sugiere que la complejidad citogenética es un factor de riesgo significativo en esta población. La delección del 7 fue una de las aberraciones cromosómicas más relevantes, correspondiendo al 30% de los casos. Estos hallazgos tienen implicaciones importantes para la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con neoplasia mielodisplásica de alto riesgo y destacan la importancia de la citogenética en la identificación de pacientes que requieren un tratamiento más agresivo o experimental.

CONCLUSIONES

La neoplasia mielodisplásica en México ha mostrado un comportamiento epidemiológico diferente al documentado en la bibliografía

internacional, con hallazgos de enfermedades hematológicas benignas previas al diagnóstico que no se habían reportado. La falta de recursos para establecer un diagnóstico completo y seguimiento adecuado en diversos lugares de México impide la comprensión adecuada de esta enfermedad. Por lo tanto, se requieren estudios multicéntricos con mayor cantidad de pacientes para obtener una visión más completa de la epidemiología y el comportamiento de la neoplasia mielodisplásica en México, lo que puede ayudar a mejorar la práctica clínica y la investigación futura.

Limitaciones

Aunque el estudio tiene limitaciones debido a su diseño retrospectivo y la falta de estudios citogenéticos y moleculares en la mayoría de los casos, los resultados obtenidos son interesantes y abren líneas de investigación para evaluar la relación entre los factores de riesgo, los antecedentes de importancia y los hallazgos citogenéticos y moleculares en la población mexicana con neoplasia mielodisplásica. La pérdida de seguimiento debido a la pandemia por COVID-19 y otros factores también limitaron nuestra capacidad para seguir a los pacientes de manera adecuada. Sin embargo, este estudio puede ser el punto de partida para futuras investigaciones prospectivas y más completas que ayuden a mejorar nuestra comprensión de esta enfermedad en la población mexicana.

Aspectos éticos

En el protocolo de investigación se obtuvo la información exclusivamente de los expedientes clínicos de pacientes que cumplían con los criterios diagnósticos. Fue aprobado por la Dirección de Investigación y Enseñanza con registro HJM 036/24-R. Los datos se mantendrán resguardados, lo que garantiza la confidencialidad de la información; los datos se reportan en conjunto, por lo que no podrán identificarse los casos de manera individual.

Financiamiento

No aplica financiamiento externo o interno, la realización de este estudio de investigación no generó costos adicionales para el paciente o la institución.

Declaración de conflictos de interés

Este estudio no tiene conflicto de interés.

Declaraciones de autoría

SSCO redactó el manuscrito; todos los autores proporcionaron aportes intelectuales, revisaron críticamente y aceptaron las recomendaciones de orientación. Todos los autores aprobaron el documento final y declaran que es un artículo original.

REFERENCIAS

1. Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization Classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood* 2016; 127: 2391-2405. <https://doi.org/10.1182/blood-2016-03-643544>
2. Jimenez SI. Myelodysplastic syndrome A challenge in clinical medicine-hematology. *Acta Médica Colombiana* 2016; 41 (1): 16-18.
3. Hernández-Sómerson MA, Huertas-Rodríguez G, Medina-Lee LD, et al. Síndromes mielodisplásicos: una actualización para el médico no hematólogo. *Med Int Mex* 2022; 38 (2): 366-377. <https://doi.org/10.24245/mim.v38i2.3925>
4. Diagnóstico y tratamiento del síndrome mielodisplásico, México: Secretaría de Salud, 2009.
5. Cazzola, M. Myelodysplastic syndromes. *N Engl J Med* 2020; 383 (14): 1358-1374. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1904794>
6. Khoury JD, Solary E, Abla O, et al. The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia* 2022; 36 (7): 1703-1719. <https://doi.org/10.1038/s41375-022-01613-1>
7. Greenberg PL, Tuechler H, Schanz J, et al. Revised international prognostic scoring system for myelodysplastic syndromes. *Blood* 2012; 120 (12): 2454-65. <https://doi.org/10.1182/blood-2012-03-420489>
8. Haase D, Stevenson KE, Neuberg D, et al. International Working Group for MDS Molecular Prognostic Committee. TP53 mutation status divides myelodysplastic syndromes with complex karyotypes into distinct prognostic subgroups. *Leukemia* 2019; 33 (7): 1747-1758. <https://doi.org/10.1038/s41375-018-0351-2>

9. Bernard E, Nannya Y, Hasserjian RP, et al. Implications of TP53 allelic state for genome stability, clinical presentation and outcomes in myelodysplastic syndromes. *Nat Med* 2020; 26 (10): 1549-1556. <https://doi.org/10.1038/s41591-020-1008-z>
10. Fattizzo B, Ireland R, Dunlop A, et al. Clinical and prognostic significance of small paroxysmal nocturnal hemoglobinuria clones in myelodysplastic syndrome and aplastic anemia. *Leukemia* 2021; 35 (11): 3223-3231. <https://doi.org/10.1038/s41375-021-01190-9>
11. Haase D, Germing U, Schanz J, et al. New insights into the prognostic impact of the karyotype in MDS and correlation with subtypes: Evidence from a core dataset of 2124 patients. *Blood* 2007; 110: 4385-4395. <https://doi.org/10.1182/blood-2007-03-082404>
12. Zini G. Diagnostics and prognostication of myelodysplastic syndromes. *Ann Lab Med* 2017; 37 (6): 465-474. <https://doi.org/10.3343/alm.2017.37.6.465>
13. Haase D. Cytogenetic features in myelodysplastic syndromes. *Ann Hematol* 2008; 87 (7): 515-26. <https://doi.org/10.1007/s00277-008-0483-y>
14. Montalban G, Garcia G. Myelodysplastic syndromes: 2018 update on diagnosis, risk-stratification and management. Wiley AJH. Department of Leukemia, University of Texas MD Anderson Cancer Center, Houston, Texas 2018 (93): 129-147. <https://doi.org/10.1002/ajh.24930>
15. Valent P, Orazi A, Steensma DP, et al. Proposed minimal diagnostic criteria for myelodysplastic syndromes (MDS) and potential pre-MDS conditions. *Oncotarget* 2017; 8 (43): 73483-73500. <https://doi.org/10.18633/oncotarget.19008>
16. Zamora-Pérez E, López-Karpovitch X. Factores predictivos de respuesta hematológica en adultos con síndrome mielodisplásico (SMD) tratados con ciclosporina A (CSA). *Gac Méd Méx* 2015; 151 (3): 345.
17. Sekeres MA, Taylor J. Diagnosis and treatment of myelodysplastic syndromes: a review. *JAMA* 2022; 328 (9): 872-880. <https://doi.org/10.1001/jama.2022.14578>
18. Steensma DP. The changing classification of myelodysplastic syndromes: what's in a name? *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2009; 645-55. <https://doi.org/10.1182/asheducation-2009.1.645>
19. Malcovati L, Galli A, Travaglino E, et al. Clinical significance of somatic mutation in unexplained blood cytopenia. *Blood* 2017; 129 (25): 3371-3378. <https://doi.org/10.1182/blood-2017-01-763425>
20. Castellanos Arias, G. Síndromes mielodisplásicos: aportación del análisis genético NGS (Bachelor's thesis).