



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/3192 - ANEMIA MACROCÍTICA. SÍNDROME MIELODISPLÁSICO (5Q-)

M. Grande Grande^a, V. Santos Urrutia^b, S. Pardo del Olmo Saiz^c, Á. Peña Irún^d, M. Domínguez Mosquera^e y P. Bengochea Botín^f

^aMédico de Familia. Centro de Salud Bajo Pas. Renedo. Cantabria. ^bMédico de Familia. Centro de Salud de Linares. Jaén. ^cMédico de Familia. Centro de Salud La Marina. Santander. Cantabria. ^dMédico de Familia. Centro de Salud Santoña. Cantabria. ^eMédico de Familia. Centro de Salud Pisueña-Selaya. Cantabria. ^fMédico de Familia. Centro de Salud Coto I. Castro Urdiales. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 45 años de edad, sin factores de riesgo cardiovascular, con hipotiroidismo en tratamiento con Eutirox. Desde hace varios meses refiere astenia, sin pérdida de peso o apetito. No clínica digestiva ni respiratoria acompañante.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración física destaca un soplo sistólico 4/6 panfocal. El abdomen es anodino y no se palpa hepatoesplenomegalia ni adenopatías. Se realiza analítica destacando anemia macrocítica (hemoglobina 9,6, volumen corpuscular medio 108,6), leucopenia (3.100 leucocitos, con fórmula leucocitaria normal). Hormonas tiroideas normales. Vitamina B12 y ácido fólico normales. Anticuerpos anti células parietales gástricas y anti factor intrínseco negativos. Sangre oculta en heces negativa. Serologías herpesvirus y VIH negativas. La paciente es derivada a Hematología por bicitopenia a estudio. Se realiza biopsia de médula ósea siendo compatible con síndrome mielodisplásico. Estudio citogenético: deleción del brazo largo del cromosoma 5.

Juicio clínico: Síndrome 5q (-).

Diagnóstico diferencial: Citopenias tóxicas (ambientales o medicamentosas). Citopenias autoinmunes. Enfermedad crónica hepática o renal.

Comentario final: El síndrome del 5q es una enfermedad muy poco frecuente causada por pérdida (deleción) de una parte del brazo largo del cromosoma 5. Provoca anemia refractaria al tratamiento y síndromes mielodisplásicos que pueden derivar a leucemia aguda. El estudio de la serie ósea muestra cambios característicos en los megacariocitos: aumenta su número y se vuelven más pequeños y mononucleares. La deleción del cromosoma 5 como única anormalidad tiene pronóstico favorable, se presenta en un 10-15% de los síndromes mielodisplásicos y es as frecuente en el sexo femenino. Aunque no existe una cura para el síndrome mielodisplásico, un fármaco llamado lenalidomida, se ha demostrado que funciona especialmente bien para las personas con síndrome 5q-.

Bibliografía

1. Rajadersten M, Sa L, Smith AE, et al. TP53 mutations in low-risk myelodysplastic syndromes with del(5q) predict disease progression. *J Clin Oncol*. 2011;29(15):1971-7.
2. Kuendgen A, Lis AF, Fenaux P, et al. Lenalidomide Treatment Is Not Related to AML Progression Risk but Is Associated with a Survival Benefit in RBC Transfusion-Dependent Patients with IPSS Low- or Int-1-Risk MDS with del5q: Results From a Comparative Study. *Blood*. 2011;118: abstract 119.

Palabras clave: Macrocitosis. Bicitopenia. Síndrome mielodisplásico.