

Modalidad de participación:	PÓSTER
CÓDIGO	H14

TÍTULO

¿Cuánto puede tardar un paciente en ser diagnosticado de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna Clásica?

AUTOR/ES:

Fonseca-Cipagauta, Jaiver ⁽¹⁾. Londoño, Mónica ⁽²⁾, Londoño, Olga. ⁽²⁾

¹Hematólogo, Centro de Investigaciones Oncológicas Clínica San Diego. Bogotá, Colombia. ²Laboratorio de Diagnóstico Especializado de Bogotá, Colombia

RESUMEN (ABSTRACT):

Introducción

Las anemias hemolíticas son un grupo patológico heterogéneo, que se caracterizan por presentar una reducción de la vida media normal del hematíe, y como signos característicos presentan, policromatofilia, reticulocitosis, hiperbilirrubinemia, disminución de la haptoglobina sérica, elevación de la LDH entre otros (1). Ante el hallazgo de estos signos, siempre se debe realizar una prueba de Coombs Directo para orientar la etiología de la anemia y así poder realizar el diagnóstico diferencial con la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN). La HPN es una enfermedad adquirida, muy infrecuente, crónica, y con un alto impacto en la calidad de vida de los pacientes, con complicaciones que podrían ser prevenidas si es diagnosticada tempranamente (2), sin embargo, por su baja frecuencia, es una enfermedad en la que poco se piensa, lo cual se traduce en un diagnóstico tardío. Se presentan dos casos:

Caso 1.

Mujer de 44 años valorada por el servicio de Medicina Interna en 2004 por presentar Anemia, hemolisis y orinas oscuras, con poca respuesta al tratamiento basado en ferroterapia y ácido fólico, que requirió ser transfundida en múltiples ocasiones, sin determinarse la causa de la anemia. Durante la evolución de la enfermedad, la paciente presentó dos episodios trombóticos en miembros inferiores, el último en 2013, motivo por el cual fue remitida a consulta de Hematología para estudio de trombofilia.

Tras la revisión de la historia clínica por parte del hematólogo y ante los datos clínicos, se decidió realizar análisis HPN, encontrándose en la citometría de flujo clones HPN (ver gráfica 1) por lo cual se estableció que la causa de la anemia y de los eventos trombóticos era secundaria a una HPN. Se decidió iniciar tratamiento con Eculizumab a las dosis habituales, observándose normalización del hemograma y disminución de los parámetros de la hemolisis. Por el antecedente trombótico, al día de hoy la paciente continúa anticoagulada con heparina de bajo peso molecular.

Caso 2.

Mujer de 32 años valorada por Medicina Interna en julio de 2015 por presentar astenia progresiva, malestar general, dolor abdominal, orinas oscuras en las noches y madrugadas que se aclaraban hacia media mañana; los estudios paraclínicos mostraron una anemia macrocítica. Inicialmente fue manejada con ácido fólico, sulfato ferroso y debido a pobre respuesta y persistencia de los signos y síntomas también requirió transfusión de hemoderivados. Durante su evolución presentó episodios intermitentes de orina oscuras, por lo que acudió en múltiples oportunidades a urgencias donde fue manejada con antibióticos ante la sospecha de infección urinaria.

En marzo de 2016 requirió ingreso hospitalario para estudio de la anemia; se ampliaron los análisis encontrando una anemia hemolítica, Coombs negativo, con LHD 4.97 veces por encima del límite superior, por la cual es remitida a la consulta de hematología. Ante estos datos se solicitó citometría de flujo para estudio de HPN encontrándose clones en serie roja de 40 % (ver gráfica 2) y aumento de la hemólisis con LDH hasta 9.02 veces por encima del límite superior. Se indicó manejo con Eculizumab a las dosis habituales en Julio de 2016. Como complicación la paciente presentó primer episodio de trombosis venosa profunda durante el tiempo de espera para que la aseguradora autorizara el tratamiento, por lo que ha requerido anticoagulación a dosis plenas. Desde que la paciente inició manejo con Eculizumab, los síntomas sistémicos mejoraron, y han disminuido los datos de hemólisis

Discusión:

La HPN es una de las enfermedades que hace parte del diagnóstico diferencial de las anemias hemolíticas. Aunque su incidencia es muy poco frecuente, esta debe ser sospechada, estudiada y diagnosticada de forma sistemática, dado que cuenta con un tratamiento que es eficaz y que disminuye la aparición de eventos trombóticos, complicación que produce la mayor morbilidad en esta patología (3). En los casos presentados las pacientes tardaron en ser diagnosticadas 108 meses y 11 meses respectivamente (ver gráfico 3); a pesar de tener una clínica compatible con HPN, esta solo fue sospechada al ser valoradas en la consulta de Hematología.

Bibliografía

1. Lorenzo J, Jarque. I, Sanz M.A. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Manual práctico de Hematología Clínica, Capítulo 2.2, Cuarta Edición. 2012
2. Sahin, F et al. PESG PNH diagnosis, follow-up and Treatment Guidelines. Am J Blood Res 2016;6(2):19-27
3. Hill, A. Thrombosis in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. Blood 2013;121(25):4985-4995

PALABRAS CLAVE (KEYWORDS):

Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, HPN, Trombosis, Eculizumab