

Hematología

Hematology

H-1

COMPLICACIONES ASOCIADAS AL DIAGNOSTICO TARDÍO EN UN PACIENTE CON HEMOCROMATOSIS PRIMARIA

GALLEGO LAURA, NARVAEZ M, MORALES V, OSPINA J, AGUDELO C.

Facultad de Medicina, Hospital Santa Clara, Bogotá, Colombia.

Introducción. La hemocromatosis primaria es una enfermedad genética con 5 subtipos identificados según el gen implicado. Caracterizada por la acumulación de hierro en diferentes órganos (hígado, corazón, bazo) secundario a la regulación negativa de la hepcidina en la absorción de hierro cuyo depósito en hígado puede evolucionar a cirrosis o carcinoma hepatocelular

Diseño. reporte de caso

Métodos: Se plantea el reporte de las complicaciones asociadas al diagnóstico tardío en un paciente con hemocromatosis primaria.

Caso Clínico. Paciente de 60 años, antecedente de alcoholismo y hepatitis b (tratada). Con poliglobulia + ferritina elevada de 2 años de evolución, sin diagnóstico ni tratamiento médico. Refiere disfagia, astenia, deterioro de la clase funcional. Al examen físico con hepatomegalia sin evidencia de circulación colateral. Se inician estudios/manejo médico.

Resultados. Se tomaron paraclínicos, encontrando poliglobulia, perfil hepático levemente alterado, hierro, 129.2% Saturación transferrina: 57, ferritina: 1053, se realiza estudio Genético con resultado homocigoto para la mutación C282Y, Ecografía abdominal: Lesión hiperecogénica 5 cm, con halo hipoeoico segmento VI. El tratamiento consistió en el inicio de Flebotomías, uso de quelantes (Deferasirox) con el fin de disminuir progresión y mortalidad, se remitió a hepatología con el objetivo de considerar trasplante hepático

Conclusiones: La hemocromatosis hereditaria es una alteración genética asociada a la mutación C282Y homocigótica del gen HFE del cromosoma 6. Cuyas manifestaciones clínicas son inespecíficas, secundarias al acumulo de hierro en diversos órganos. Generando cambios en la dermis, alteraciones cardíacas, diabetes mellitus, deterioro neurológico y progresión a cirrosis o carcinoma hepatocelular sobretodo en quienes tienen diagnóstico y manejo tardíos. Es imperativo la realización de Flebotomías, uso de Quelantes, evitar hepatotropos y hepatotóxicos con el fin de disminuir la progresión y mortalidad por esta patología.

H-2

HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA CAUSA INUSUAL DE ACCIDENTE CEREBROVASCULAR

BORRÉ-NARANJO DIANA, REYES-CASTELLANOS J, RAMÍREZ-BARRANCO R, DUEÑAS-CASTELL C.

ESE-Hospital Universitario Del Caribe. Cartagena, Colombia.

Introducción. La Hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es un trastorno de la célula madre hematopoyética, por mutación del gen glicosilfosfatidilinositol clase A, participa síntesis de proteínas de anclaje superficie celular, ocasionando activación crónica del complemento y hemólisis intravascular. Enfermedad ultra-huérfana (menos de 5 personas por 10.000) con alta morbimortalidad; 29 al 44% presentan al menos un episodio de trombosis, principal causa de muerte. La trombosis arterial cerebral representa 15% de los casos.

Diseño. Reporte de caso.

Métodos. Se plantea el reporte de un paciente con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna como causa inusual de accidente cerebrovascular.

Caso clínico. Masculino de 54 años con anemia y trombocitopenia durante evaluación prequirúrgica por urología, historia de disfunción eréctil y hemoglobinuria 2 años atrás. Por citopenia inexplicada se realiza citometría de flujo para hemoglobinuria paroxística nocturna reportándose clones HPN que confirmó el diagnóstico. En el postoperatorio presentó cuadro agudo de hemiparesia braquiocrural derecha y afasia motora, palidez mucocutánea marcada.

Resultados. Estudios de tomografía de cráneo simple sin evidencia de lesiones agudas. Resonancia cerebral con lesión isquémica aguda, región temporal, parieto occipital y ganglio basal izquierda leve efecto compresivo; diagnóstico de accidente cerebrovascular isquémico territorio de la arteria cerebral media izquierda. Ecografía doppler de vasos supraaórticos sin lesiones, electrocardiograma y ecocardiograma normales. Laboratorios anemia severa y trombocitopenia asociado a marcadores de hemólisis. Se inició terapia con Eculizumab con evolución hematológica y neurológica satisfactoria.

Conclusiones. La HPN es un estado trombofílico causa inusual de accidente cerebrovascular isquémico. Debe sospecharse en presencia de citopenia inexplicada, anemia hemolítica intravascular coombs negativa y trombosis venosa o arterial; como el caso antes mencionado. El diagnóstico oportuno y el tratamiento con Eculizumab han cambiado el pronóstico.

Palabras Clave: Hemoglobinuria paroxística, evento vascular cerebral, trombosis arterial.

H-3

VITAMINA B12 ELEVADA: UNA INCOGNITA EN LA PRACTICA CLINICA

MEJIA-BURBANO YY, ALZA ARCILA LYZINHAWER.

Hospital universitario Mayor Méderi. Bogotá Colombia

Introducción. Reportes elevados de vitamina B12 son usualmente desapercibidos y desconocida su importancia clínica, se presenta un reporte de caso en que niveles elevados de cobalamina deben alertar al clínico en excluir patologías serias subyacentes.

Presentación de caso. Paciente femenina de 62 años sin antecedentes consulta por dolor abdominal, emesis, constipación y pérdida de 10 kg en 4 meses. Paraclínicos con anemia microcítica, niveles de vitamina B12 > 1000 pg/ml. Exámenes de neoplasia oculta: Endoscopia digestiva alta normal, colonoscopia con estenosis en ángulo hepático de colon, tomografía abdominal: Engrosamiento en colon de aspecto neoplásico, adenomegalias, carcinomatosis peritoneal y masa anexial izquierda. Hallazgos confirmados mediante laparoscopia diagnostica de enfermedad neoplásica avanzada

Discusión. Hasta en un 15% de los pacientes evaluados para estudio de déficit de vitamina B12 se encuentran niveles elevados de manera inexplicada. Las causas más frecuentes asociadas son: Suplemento exógeno de cobalamina, hepatopatía alcohólica, enfermedad renal crónica, enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide; Neoplasias hematológicas: Leucemia mieloide crónica, policitemia vera, síndrome mieloproliferativo; Tumores sólidos: Carcinoma de hígado, próstata y pulmón. Así mismo en patología tumoral se ha demostrado la relación directamente proporcional de elevación de cobalamina y mortalidad con un riesgo estimado de mortalidad 2.7 veces mayor frente a pacientes con niveles normales. Otros estudios resaltan la importancia del seguimiento de pacientes sin causa clara de elevación de cobalamina ya que se ha descrito un aumento en la tasa de incidencia de cáncer en el primer año de hasta un 6.27. Intervalo de confianza: 5.70-6.88. $P < 0.001$.

Conclusión. Niveles elevados de cobalamina constituyen una entidad que a menudo puede ser subestimada y que puede constituirse en un marcador diagnóstico de enfermedad neoplásica una vez se ha descartado patología hepática, renal y autoinmune.

H-4

UNA PRESENTACIÓN INUSUAL DE LA MUTACIÓN G20210A DEL GEN DE LA PROTROMBINA. REPORTE DE CASO

ALZA JHONGERT, CAJAMARCA JAIRO, BOLAÑOS FELIPE.

Departamento de Medicina Interna, Universidad del Rosario, Hospital Universitario Mayor, Bogotá, Colombia.

Introducción. La mutación del gen de la protrombina G20210 es un tipo de trombofilia poco común, y su frecuencia varía según la población estudiada; se manifiesta con trombosis en sitios inusuales, entre ellos los senos venosos cerebrales. También se puede asociar a otras causas, tales como condiciones protrombóticas genéticas (déficit de antitrombina III, déficit de proteína C y S, mutación del factor V de Leiden, mutación del gen de la protrombina, hiperhomocisteinemia), y adquiridos (infecciones, autoinmunidad, neoplasias, trauma).

Reporte de caso. Se presenta el caso de una paciente mujer de 54 años de edad, con focalización neurológica de aparición súbita, sin antecedentes previos o factores de riesgo asociados, en quien se diagnostica trombosis de todos los segmentos de senos venosos cerebrales en la confluencia de los senos (pantrombosis); se realizan estudios para trombofilias, con hallazgo de mutación en el gen protrombina G20210.

Resultados y discusión. Un metanálisis que incluyó 19 estudios, comparó la prevalencia de la mutación en personas con trombosis venosa cerebral o cortical contra personas sanas, encontró la mutación en 103 de 868 casos y en 105 de 3981 controles (OR: 5,83, IC 95%: 3.9 - 8.58, I²: 17.9%), esto sugiere una asociación entre este tipo de trombofilia y la trombosis venosa cerebral, y planteándose la necesidad de realizar rutinariamente la mutación.

En Latinoamérica los datos son mucho más escasos, la revisión de la literatura no encontró estudios poblacionales grandes y las series más importantes son de pacientes de Brasil. En Colombia sólo hay un caso reportado en literatura.

Conclusión. Estos datos hacen evidente la necesidad de estudios a gran escala en nuestro medio que permitan establecer el riesgo inherente en nuestros pacientes y la necesidad de evaluación en aquellos que se presentan con este tipo de trombosis.

H-5

PERFIL CLÍNICO Y SOCIODEMOGRÁFICO DE PACIENTES CON TROMBOCITOPENIA INMUNITARIA PRIMARIA EN UN HOSPITAL UNIVERSITARIO DE COLOMBIA

PALMEZANO DÍAZ JORGE, FIGUEROA-PINEDA C, RENGIFO-QUINTERO L, RANGEL-RIVERA D, RODRÍGUEZ-AMAYA R, COHADÍAZ J, CRISTANCHO-VASQUEZ S.

Hospital Universitario de Santander. Bucaramanga, Colombia.

Introducción. La trombocitopenia inmunitaria primaria (TIP) es una enfermedad caracterizada por un recuento plaquetario menor a 100.000 células/mL causado por destrucción por autoanticuerpos o por alteración de la producción de éstas en ausencia de una causa identificable subyacente. El objetivo del estudio es establecer las características clínicas de este grupo de pacientes.

Diseño. Estudio observacional, descriptivo de corte transversal retrospectivo.

Métodos. La población de estudio fueron pacientes con TIP que ingresaron a un hospital universitario de Colombia entre el período comprendido entre los años 2012-2016. Se evaluarón los criterios de inclusión y posteriormente se realizó el análisis estadístico según las variables.

Resultados. Se identificaron un total de 128 pacientes. La mediana de edad fue de 42 años, correspondiendo el 73% de los pacientes a mujeres. El 56% presentó algún tipo de manifestación hemorrágica siendo las equimosis (41%) lo más frecuente seguido por petequias (39%), gingivorragias (26%) y epistaxis (22%). La hemorragia intracraneal estuvo presente en 4 pacientes (3,3%). La mediana del recuento plaquetario más bajo fue de 14.650 células/mm³. Las opciones terapéuticas más utilizadas fueron: corticoides (Prednisona 49,2%, prednisolona 48,4%, dexametasona 24,2%, metilprednisolona 21,1%), inmunoglobulina (15%) y esplenectomía (12,5%).

Conclusión. Los datos clínicos y sociodemográficos son similares a otras poblaciones, así mismo las manifestaciones hemorrágicas de piel son el hallazgo más común de esta enfermedad. El número de pacientes sometidos a esplenectomía en este trabajo es mayor al que se ha reportado en estudios.

H-6

TROMBOSIS VENOSA EN SITIO INUSAL ASOCIADO A HIPERHOMOCISTEINEMIA: REPORTE DE CASO

LAVERDE LIGIA, MANCERA J.

Universidad del Bosque, Bogotá, Colombia.

La homocisteína es un aminoácido relacionado con la metionina y cisteína. Es intermediario metabólico en reacciones de transmetilación y transulfuración, ayudando en la metilación de ácidos nucleicos, proteínas, fosfolípidos, mielina, polisacáridos, colina, catecolaminas. La hiperhomocisteinemia puede deberse a una anomalía genética o adquirida. El defecto genético más común es la mutación homocigota de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa. Las concentraciones plasmáticas de homocisteína también pueden estar incrementadas por deficiencia en vitamina B6, B12 o ácido fólico. La deficiencia de ácido fólico al impedir la transformación de homocisteína en cisteína induce la acumulación de homocisteína (hiperhomocisteinemia). Esta condición se puede asociar a enfermedad coronaria o cerebrovascular, pérdida recurrente del embarazo, trombosis venosa profunda, o trombofilia adquirida por múltiples mecanismos: disfunción plaquetaria (incremento de tromboxano a2), actividad procoagulante: incremento de factor VIII, von willebran, complejos trombina antitrombina y protrombina, y disminución de factor VII, y disminución de la actividad natural anticoagulante (deficiencia de antitrombina, y de proteína c). Se presenta a propósito un caso de trombosis venosa en sitio inusual con hallazgo de deficiencia de ácido fólico y sospecha de hiperhomocisteinemia.

Paciente masculino de 37 años sin antecedentes relevantes, con cuadro de dolor abdominal de inicio súbito en flanco izquierdo de intensidad severa, tac de abdomen demuestra trombosis de la vena esplénica, con infarto esplénico con transformación hemorrágica. Por trombosis en sitio inusual se realizaron estudios de trombofilia, se descartó endocarditis, así como procesos pancreáticos o intraabdominales inflamatorios asociados como causa del cuadro. Se realizaron estudios por sospecha de trombofilia con único hallazgo anormal niveles de ácido fólico en 0.71 ng/ml (deficiencia <4 ng/ml). El paciente refirió ingesta alimentaria adecuada (negó ser vegetariano o vegano). El Paciente tuvo evolución favorable y se dio de alta anticoagulado con warfarina.

H-7

PSICOSIS, UN CAMINO AL DÉFICIT DE LA B12

TAMAYO LEIDY, OSORIO L, AGUIRRE HD, MONTOYA L.

Universidad pontificia Bolivariana, Medellín, Colombia

Introducción. La deficiencia de vitamina B12 tiene una prevalencia que va hasta el 5% en poblaciones mayores de 50 años y hasta el 10% en los pacientes mayores de 65 años, es reconocida como una causa común de alteraciones neurológicas, cognitivas y psiquiátricas.

Reporte de caso. Paciente de 31 años con cuadro de un año de evolución de síntomas constitucionales, artralgias, palidez generalizada, dolor en miembros inferiores y disnea. En los paraclínicos con anemia grave (Hb 2.5g/dL) macrocítica, lactato deshidrogenasa aumentada (3130UI/L), Coombs directo negativo y trombocitopenia (plaquetas 80.000); posteriormente desarrolló también neutropenia. Se le descartó infección por el virus de inmunodeficiencia humana, hepatitis B, C, y enfermedades autoinmunes. Al examen físico presentaba aftas orales, bradipsiquia, bradilalia, ánimo triste, ideación suicida y en ocasiones episodios psicóticos, sin déficit neurológico. Ante la presencia de anemia macrocítica hemolítica no autoinmune se solicitó ácido fólico que se encontró dentro de límites normales y vitamina B12 en 154pg/ml por lo que se inició su suplencia.

Se le realizó electroencefalograma y una resonancia magnética cerebral que se encontraron dentro de límites normales. Se realizó endoscopia la cual fue normal y anticuerpos contra células parietales y factor intrínseco; negativos. Con la reposición de vitamina B12 y de ácido fólico presentó mejoría completa de sus síntomas psiquiátricos y las alteraciones hematológicas.

Discusión. La psicosis se ha asociado con el déficit de vitamina B12 desde 1980. La mejoría de los síntomas neuropsiquiátricos varía de acuerdo a la gravedad, duración y tiempo del diagnóstico clínico, por lo que se requiere realizar un diagnóstico temprano para prevenir el daño estructural e irreversible que lleve a que los síntomas se conviertan resistentes al tratamiento. En el caso de esta paciente la reposición de vitamina B12 mejoró todos los síntomas por los que consultó.

H-8

ANEMIA HEMOLÍTICA POR DEFICIT DE VITAMINA B12 CON PRESENTACIÓN SIMILIAR A PURPURA TROMBÓTICA TROMBOCITOPENICA

GAMBA F, CASANOVA MARÍA EUGENIA, GARCIA AF, GRISALES N,
ORLAS C, GARCIA V, SALGADO C, BRAVO V, VELASCO M.

*Universidad Libre, Clinica Nuestra señora de los Remedios y Universidad
Javeriana. Cali, Colombia.*

Introducción. La causa principal del déficit de vitamina B12 (dVB12) es la alteración en los procesos de absorción. La cirugía gástrica y la enfermedad autoinmune son los principales desencadenantes, siendo esta última la de mayor asociación con la presentación de anemia. El dVB12 puede manifestarse con trastornos hematológicos como pancitopenia, microangiopatía pseudo-trombotica y anemia hemolítica (AH) e incluso con hemolisis severa y trombocitopenia como la purpura trombocitopénica trombotica (PTT) de presentación catastrófica.

Diseño. Estudio descriptivo de caso.

Metodología. Se revisó de forma retrospectiva la historia clínica de una mujer joven de raza negra con diagnóstico de AH por dVB12. Valorada en el servicio de medicina interna.

Resultados. Mujer de 34 años afrodescendiente con cuadro clínico de 2 meses de evolución consistente en malestar general, cefalea global moderada, fiebre subjetiva; dolor en epigastrio tipo cólico, náuseas, emesis alimentaria y deposiciones líquidas, con agudización en los últimos 8 días. Se documentó Hemoglobina de 2.8 gs/dl con volumen corpuscular medio 91 ft, trombocitopenia de 39.000, LDH 17,936UI/L, hiperbilirrubinemia indirecta, haptoglobina baja, coombs negativo, esquistocitos abundantes, neutrófilos polisegmentados en el extendido periférico y reticulocitos corregidos < 1%; se tomaron niveles de vitamina B12 < 159 pg/dl. Inicialmente se hizo seguimiento diario de creatinina serica, ácido lactico, hoja neurologica sin registrarse alteraciones, inició suplencia de vitamina B12 con recuperación hematológica y mejoría clínica.

Conclusiones. El dVB12 puede debutar con alteraciones hematológicas severas como microangiopatía pseudo-trombotica y AH, simulando a enfermedades hematológicas amenazantes para la vida, convirtiéndose en un reto diagnóstico para el clínico.

H-9

OCCLUSION DE LA VENA CENTRAL DE LA RETINA EN UN PACIENTE CON MUTACION DEL FACTOR V DE LEIDEN

TABARES A, CASANOVA MARIA EUGENIA, ECHEVERRY DM, TOVAR V, VELASCO M, QUINTERO C.

Universidad Libre y Centro Medico Imbanaco, Cali, Colombia.

Introducción: La oclusión de la vena central de la retina (OVCR) es una de las causas de anomalía vascular retiniana adquirida, que conlleva a pérdida visual unilateral aguda sin dolor. La incidencia anual en mayores de 40 años es de 16/1000. En jóvenes es poco frecuente y no existe asociación fuerte a trombofilia hereditaria. El manejo anticoagulante sigue siendo controversial.

Diseño: Estudio descriptivo de caso.

Metodología: Se revisó retrospectivamente la historia clínica de un paciente tratado en sala de hospitalización del Centro medico imbanaco en la ciudad de Cali. El paciente firmó consentimiento informado. Se revisó la literatura y se realizó la comparación con el caso.

Resultados: Paciente de 23 años con cuadro clínico de 2 días de evolución consistente en miosesopsias más disminución de la agudeza visual y fotofobia en ojo derecho, sin dolor. Oftalmología realiza fondo de ojo con dilatación, el cual revela células blancas en vidrio anterior, tortuosidad vascular en 4 cuadrantes, hemorragia en macula y papiledema. Angiografía ocular, revela papiloflebitis con estasis venosa secundaria en ojo derecho. Se detectó la mutación heterocigota del factor V. Se ordenó terapia con warfarina por 3 a 6 meses. El paciente presentó mejoría y control de la enfermedad.

Conclusiones: La OVCR es una patología poco frecuente en jóvenes, con mínima asociación a trombofilia hereditaria, cuando esta se presenta, no existe consenso en cuanto al tiempo de anticoagulación, ni al fármaco de elección. El impacto sobre la calidad de vida y pronóstico de los pacientes depende del diagnóstico y tratamiento adecuado.

H-10

EPIDEMIOLOGÍA DE LAS BACTEREMIAS EN PACIENTES ADULTOS CON NEUTROPENIA FEBRIL Y NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS TRATADAS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL DE ATENCIÓN.

MARTÍNEZ-NAVARRO LIZ JOVANNA, CERVANTES-MENDOZA ANTONIO, ALVAREZ-CANALES JOSÉ ANTONIO DE JESÚS.

Servicio de Medicina Interna. Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío. León, Guanajuato. México.

Objetivo. Describir la microbiología de las bacteremias en pacientes adultos con neutropenia febril y neoplasias hematológicas tratados en el HRAEB en un período de 5 años.

Material y Métodos. Se llevó a cabo un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal identificando los hemocultivos positivos de pacientes con diagnóstico de neutropenia febril y neoplasia hematológica registrados en el archivo clínico y de laboratorio de microbiología del HRAEB en el período de enero del 2010 a agosto del 2015.

Resultados. Se obtuvieron 260 pacientes con diagnóstico de neoplasias hematológicas y se identificaron 216 episodios de fiebre y neutropenia, en los que ocurrieron 51 eventos de bacteremia correspondientes a 33 pacientes.

Se aislaron un total de 58 microorganismos, los bacilos gramnegativos en 37 ocasiones (64%), cocos grampositivos en 14 casos (24%); levaduras en 3 eventos (5%) y otros grupos en 4 casos (7%). De los Gram negativos *Escherichia coli* fue el más frecuente n=19 (51%) seguido de *Klebsiella pneumoniae* n=6 (16%). Los cocos Gram positivos se identificaron en segundo lugar, siendo *Staphylococcus coagulasa negativo* n=4 (29%); *Enterococcus faecalis* n=4 (29%), *Staphylococcus aureus* n=3 (21%). *Cándida no albicans* fue responsable del 100% de las levaduras aisladas en hemocultivos (n=3). Las cepas de *Escherichia coli* fueron resistentes a cefalosporinas en un 68%. *Pseudomonas aeruginosa* mostró resistencia a cefalosporinas en 20%. *Staphylococcus coagulasa negativo* fueron resistentes a meticilina en 100% de los aislamientos pero todos con susceptibilidad a Vancomicina; *Enterococcus faecalis* con resistencia a Ampicilina en 50% y sensibles a Vancomicina en 100%, *Staphylococcus aureus* resistentes a Meticilina en 33%. Las levaduras fueron en su totalidad por *Cándida no albicans*.

Conclusión: En nuestro hospital predominan las bacteremias por Gram negativos, sin embargo la resistencia antibiótica tanto de bacilos gramnegativos y cocos grampositivos encontrada en nuestro estudio fue mayor a la reportada en otras series, lo cual nos obliga a considerar ajustes a las guías de manejo empírico antimicrobiano así como reforzar las medidas de prevención.