Síndrome 8p11: reporte de un caso

Rodriguez, A (*), Corvalán, I., Valbuena, J.

Servicio de Hematología Pontificia Universidad Católica

El Síndrome 8p11 ha sido señalado en la clasificación de la Organización Mundial de la Salud (OMS) como una neoplasia mieloides y linfoides con alteración de FGFR1, bajo el acápite de “neoplasias mieloides y linfoides asociadas con eosinofilia y alteraciones de PDGFRA, PDGFRB o FGFR1” enfatizando aspectos clínicos como la eosinofilia que no siempre están presentes. Por este motivo, algunos autores han preconizado el uso del nombre Síndrome Mieloides 8p para referirse a una rara neoplasia asociada a la traslocación cromosómica que compromete al gen de la tirosinkinasa del FGFR1 en el cromosoma 8p11-12.

A nivel molecular los casos más recientemente descritos se acompañan de la anomalía que involucran al gen del factor de crecimiento de fibroblastos 1 (FGFR1) localizado en el cromosoma 8p11 a lo que debe el nombre de síndrome mieloides ocho (EMS) sugerido en 1995 por Macdonald. La caracterización inicial lo definía por: (1) ser una neoplasia mieloproliferativa asociada a eosinofilia. (2) linfadenopatías, usualmente comprometidas por leucemia/ linfoma linfoblástico T. (3) frecuente progreso a leucemia mieloides. (4) y presencia de la traslocación recíproca de 8p11.

A continuación se describe el caso de una paciente de 66 años que en agosto del 2010 consultó por mareos y disnea de esfuerzos. Evaluada en una primera instancia se le practicó un chequeo donde se evidenció anemia y leucocitosis por lo que fue derivada a hematología para estudio, catalogándose como síndrome mieloproliferativo.

En este contexto se inició tratamiento con hidroxycarbamida y eritropoyetina sin respuesta, lo que motivó un reestudio en abril del 2011, donde destacó BMO: SMP/SMD 8p. Estudio molecular con PCR t(9;22) (-) y PCR mutación JAK-2 (-). Cariotipo: 46XX t(8;22;14) (p11,2;q11,2;q24).

El estudio imagenológico mostró múltiples adenopatías hasta 2 cm las cuales posteriormente progresaron siendo biopsiadas mostrando presencia de linfoma linfoblástico bifeno típico (T y B), con áreas de sarcoma granulocítico. La Biopsia de MO concluyó compromiso por linfoma Linfoblástico T.