

CASO CLÍNICO 1

Mujer de 66 años, hipertensa sin alergias medicamentosas conocidas, que consultó por sensación de plenitud postprandial, astenia, pérdida de peso no cuantificada y sudoración nocturna de 3 meses de duración.

Exploración física:

Palidez cutáneo-mucosa. Auscultación cardio-pulmonar normal. Abdomen blando y depresible con hepatomegalia de 1 cm y esplenomegalia de 4 cm por debajo del reborde costal, dolorosa a la palpación profunda. Resto de la exploración normal.

Pruebas complementarias:

Bioquímica: LDH 1150 UI/L, resto normal.

Hemograma: hemoglobina 70 g/L, hematocrito 22 %, VCM 90 fL, leucocitos $12 \times 10^9/L$, plaquetas $110 \times 10^9/L$.

Recuento leucocitario manual: 60 % neutrófilos, 2 % eosinófilos, 15 % mielocitos, 10 % metamielocitos, 3 % blastos, 10 % linfocitos.

Morfología eritrocitaria y plaquetaria: Anisopoiquilocitosis y policromasia, se observan abundantes dacriocitos y eritroblastos maduros (5 %). Anisocitosis plaquetaria con ocasionales plaquetas grandes.

Aspirado de médula ósea: sin grumo.

Biopsia de médula ósea: hiperplasia megacariocítica que tienden a formar cúmulos con importantes alteraciones en la maduración y núcleos hipercromáticos irregulares. Fibrosis reticulina y colágena sin neoformación ósea.

PCR para el reordenamiento BCR-ABL1: negativo.

PCR para la mutación V617F de JAK2: positiva.

Evolución: La paciente fue tratada con danazol, un andrógeno débil, y presentó una respuesta parcial (hemoglobina 110 g/L), mejorando la clínica anémica.

Diagnóstico:

Neoplasia mieloproliferativa tipo mielofibrosis primaria *JAK2 V617F* positiva.

CASO CLÍNICO 2

Mujer de 33 años, sin antecedentes patológicos de interés, que consultó a Urgencias por dolor abdominal en hipocondrio derecho, vómitos biliosos y distensión abdominal de 5 horas de evolución.

Exploración física:

Auscultación cardio-pulmonar normal. Distensión abdominal. Presencia de ascitis. Esplenomegalia de 2 cm por debajo del reborde costal, dolorosa a la palpación superficial. Resto de la exploración normal.

Pruebas complementarias:

Bioquímica: Bilirrubina total 2,5 mg/dL, GOT/GPT: 509/607 UI/L, LDH 880 UI/L, resto normal.

Hemograma: hemoglobina 120 g/L, hematocrito 32 %, VCM 90 fL, leucocitos $14 \times 10^9/L$, plaquetas $3200 \times 10^9/L$.

Recuento leucocitario manual: 80 % neutrófilos, 10 % monocitos, 10 % linfocitos.

Morfología eritrocitaria y plaquetaria: Normal. Abundantes agregados plaquetarios. Anisocitosis y poiquilocitosis plaquetaria con plaquetas grandes frecuentes.

Ecografía abdominal: hepato-esplenomegalia homogénea. Ascitis. Ausencia de flujo hepato-fugo en venas suprahepáticas. Circulación colateral espleno-portal. Ascitis.

Estudio isotópico de masa eritrocitaria: normal.

Aspirado de médula ósea: Normocelular. Abundantes agregados plaquetarios. Megacariocitos aumentados, núcleos desnudos ocasionales.

Biopsia de médula ósea: hiperplasia megacariocítica madura que tienden a formar cúmulos. Ausencia de fibrosis reticulina.

PCR para el reordenamiento BCR-ABL1: negativo.

PCR para la mutación V617F de JAK2: positiva.

Evolución: Se instauró tratamiento anticoagulante y citolítico con hidroxiurea presentando una evolución clínica satisfactoria. Tras 2 meses de tratamiento con hidroxiurea el recuento plaquetario era de $350 \times 10^9/L$.

Diagnóstico:

Neoplasia mieloproliferativa tipo trombocitemia esencial *JAK2 V617F* positiva que debuta con una trombosis de las venas suprahepáticas (síndrome de Budd-Chiari)