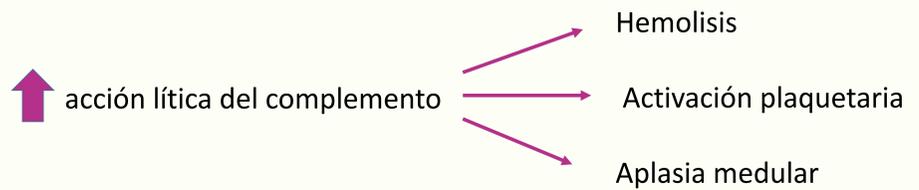


Hemoglobinuria paroxística nocturna en pediatría: una rara asociación

Miriam Manzaneda Navío*, Concepción Pérez de Soto, Águeda Molinos, María José García Jesús*, José María Pérez Hurtado. Unidad de Hematología Pediátrica. Unidad de Pediatría*. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una rara enfermedad **clonal** de las células **progenitoras hematopoyéticas** que se origina por la mutación **adquirida** del gen **PIG-A**.



CASO CLÍNICO

MOTIVO DE CONSULTA

Paciente de **14 años** que consulta por **absceso inguinal y hematomas espontáneos**.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Se realiza analítica sanguínea y se detecta **PANCITOPENIA**
(Hemoglobina 50g/l, leucocitos 3.7x10⁹/l, neutrófilos 1.7x10⁹, plaquetas 33x10⁹)

Se realiza **CRIBADO DIAGNÓSTICO** de aplasia medular

BIOQUÍMICA hepática y renal
LDH 1440 U/l y haptoglobina 0 mg/dl

SEROLOGÍAS
Negativas

Estudio de TROMBOFILIA
Sin alteraciones

GENÉTICA
• Cariotipo: normal
• Fragilidad cromosómica: normal

Estudio de INMUNIDAD
Sin alteraciones

Aspirado y biopsia de MÉDULA ÓSEA
celularidad 25%, disminución de precursores granulocíticos y ausencia de serie megacariocítica, sin blastos

Pruebas de IMAGEN
• AngioTC
• Ecografía abdominal
• RMN columna
Sin alteraciones

CITOMETRÍA DE FLUJO EN SANGRE PERIFÉRICA

Se detecta clona HPN en 92% neutrófilos, 88% monocitos, 90% eosinófilos, 82% basófilos 82%, 50.3% hematíes

DIAGNÓSTICO

Se diagnostica **HPN CON APLASIA MEDULAR Y HEMÓLISIS** acompañante

TRATAMIENTO

TRANSFUSIONES
- Concentrado de hematíes
- Plaquetas
Cada 10-14 días desde el diagnóstico hasta inicio de eculizumab



Progresión de hematuria tras inicio de tratamiento con eculizumab

TRASPLANTE DE MÉDULA ÓSEA

- Trasplante alogénico de médula ósea de donante no familiar 11/12
- Implante completo (quimerismo 100% donante)
- Complicaciones:
 - Durante acondicionamiento: crisis hemolítica, que se resolvió con eculizumab
 - Enfermedad injerto contra huésped aguda grado II en piel e intestino, que se resolvió con esteroides.

CONCLUSIÓN

En el estudio de una pancitopenia en el niño se debe incluir el cribado de la HPN debido a sus implicaciones terapéuticas únicas dada la posibilidad de tratamiento con eculizumab. El tratamiento curativo de esta enfermedad se basa en el trasplante de médula ósea lo que se debe realizar lo más precozmente posible una vez estabilizado el cuadro clínico.