

LEUCÈMIA DE MASTÒCITS, UNA ENTITAT MOLT POC FREQUENT

Núria Pacheco Elías; Arnau Sánchez García; Mireia Pallarés Borràs; Judit Vidal Pérez;
Jorge Medina Ugarelli; Carlos Lázaro Perona
CATLAB (Viladecavalls, Barcelona)



Autor per correspondència:
npacheco@catlab.cat

INTRODUCCIÓ

La mastocitosi sistèmica (MS) es caracteritza per la proliferació anormal de mastòcits i la seva acumulació en diferents òrgans i teixits, especialment al moll d'os, amb o sense afectació cutània. Per diagnosticar la MS, l'OMS ha establert uns criteris recollits a la **figura 1**.

La leucèmia de mastòcits (LM) és la forma de presentació més greu de la MS i representa 10%. Ambdues presentacions es caracteritzen per un mal pronòstic amb una supervivència inferior a un any.

EXPOSICIÓ DEL CAS

Home de 88 anys amb antecedents d'HTA, ICC, MPOC, IRC i diagnosticat de policitemia vera al 1999 controlada amb sagnies periòdiques.

En les anàlitzes de control destaca un descens progressiu de la concentració de plaquetes, pel que es realitza un aspirat de medul·la òssia (AMO) per descartar una possible progressió a mielofibrosi o bé a una síndrome mielodisplàsica (SMD).

A l'AMO s'observa una hiperplàsia megacariocítica amb morfologia normal, pel que s'orienta com una plaquetopènia perifèrica. Es tracta amb corticoides i posteriorment amb eltrombopag, sense aconseguir bona resposta. A més, per citometria de flux es troba un 11% de mastòcits CD117++ sobre el total de cèl·lules nucleades, amb expressió fenotípica immadura i aberrant. Per completar l'estudi, es realitza un panell de NGS que detecta la variant patogènica NM_000222.3:c.2447A>T en el gen *KIT*.

Posteriorment, presenta nombrosos ingressos hospitalaris per descompensació de l'ICC i MPOC, pel que no acudeix als controls d'hematologia.

A l'últim ingrés, per síndrome febril secundari a una sobreinfecció respiratòria, es sol·licita una anàlítica on destaca anèmia amb hemoglobina de 84g/L, plaquetopènia de 51×10^9 /L, leucocitosi de $15,66 \times 10^9$ /L i nombroses alarmes a l'anàlitzador Sysmex XN-1000 9 9 (Blasts/Abn Lympho?, Left Shift?, IG Present, Monocytosis i WBC Abnormal Scattergram) amb una població indiferenciada entre el clúster de limfòcits i neutròfils a l'escategrama WDF/SSC.

Davant d'aquests resultats, es revisa el frotis al microscopi òptic observant-se un 44% de mastòcits de morfologia atípica, alguns hipogranulats i d'altres amb granulació de distribució irregular (**Figura2**).

RESOLUCIÓ

Davant la sospita d'una LM, des del laboratori s'afegeix triptasa en sèrum, amb un resultat >200 ng/mL i l'immunofenotip en sang perifèrica on destaca un 44% de mastòcits, sobre el total de cèl·lules nucleades, amb immunofenotip immadur (CD123+ i CD203c+/-) i expressió fenotípica aberrant dels marcadors CD25+ i CD2 parcial (**Figura 3**). Resultats compatibles amb LM.

Finalment, degut al deteriorament progressiu del pacient es decideix prendre mesures pal·liatives i de confort, sent èxits al cap de pocs dies.

La presència de mastòcits en sang perifèrica és una troballa morfològica atípica que pot dificultar la correcta orientació diagnòstica en el personal amb menys experiència. En aquest pòster destaquem la importància de considerar la LM com a part del diagnòstic diferencial a l'estudi de citopènies, en què s'han descartat prèviament les causes més freqüents.

Criteri major	• Agregats multifocals d'almenys 15 mastòcits en biòpsia de medul·la òssia o d'un altre òrgan extracutani.
Criteris menors	• $\geq 25\%$ de mastòcits amb morfologia atípica en medul·la òssia o en qualsevol altre òrgan extracutani. • Mutacions puntuals activadores en el gen <i>KIT</i>. • Expressió fenotípica aberrant de CD25, CD2 i/o CD30 en mastòcits. • Concentració de triptasa sèrica >20 ng/mL.

Figura 1. Criteris diagnòstics de mastocitosi sistèmica establerts per l'OMS 2022. Pel seu diagnòstic s'ha de complir un criteri major i un criteri menor o bé complir tres criteris menors.

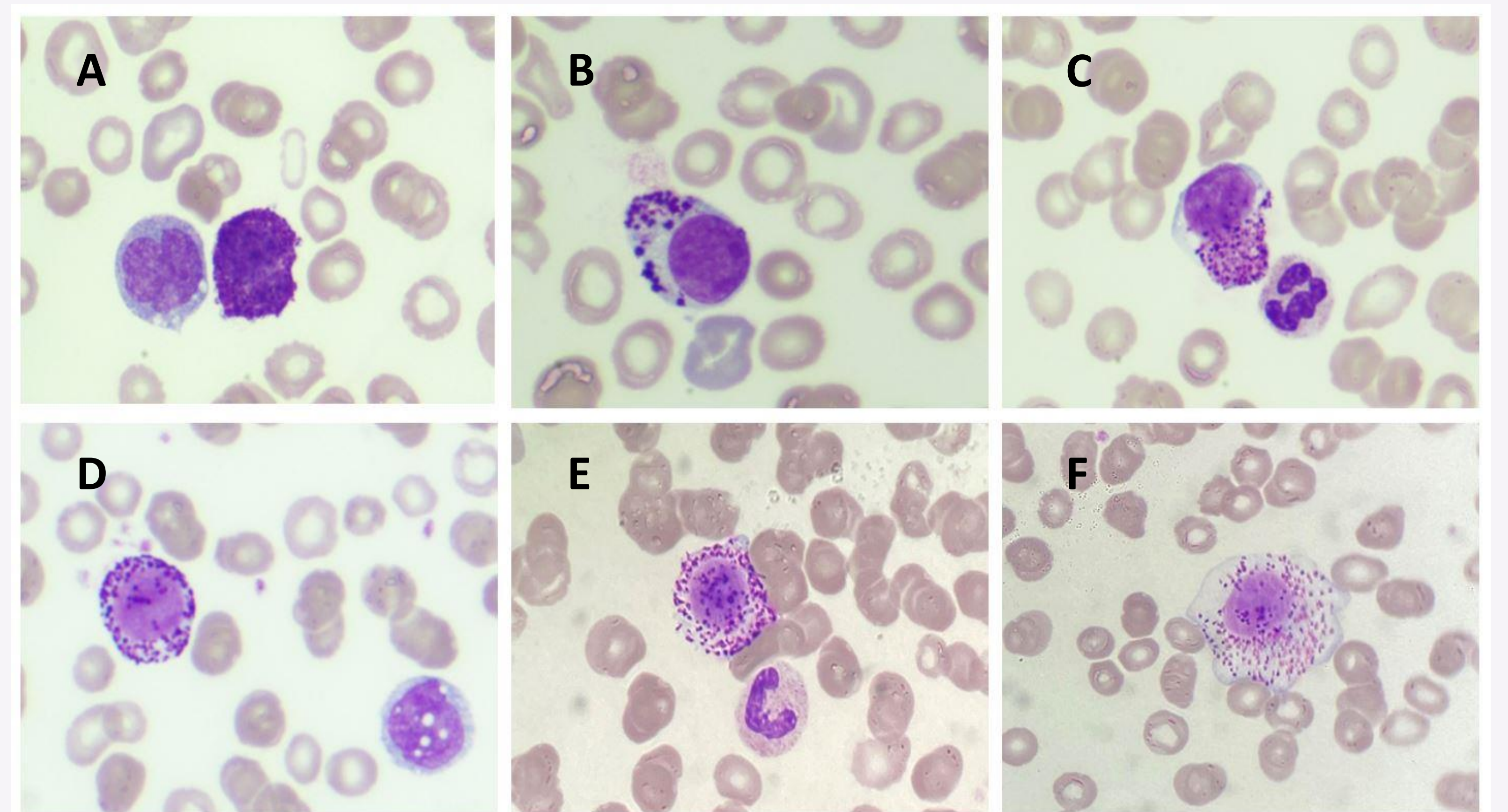


Figura 2. Mastòcits en sang perifèrica. **A.** Mastòcit amb morfologia normal; **B i C.** Mastòcits amb granulació de distribució irregular; **D, E i F.** Mastòcits hipogranulats.

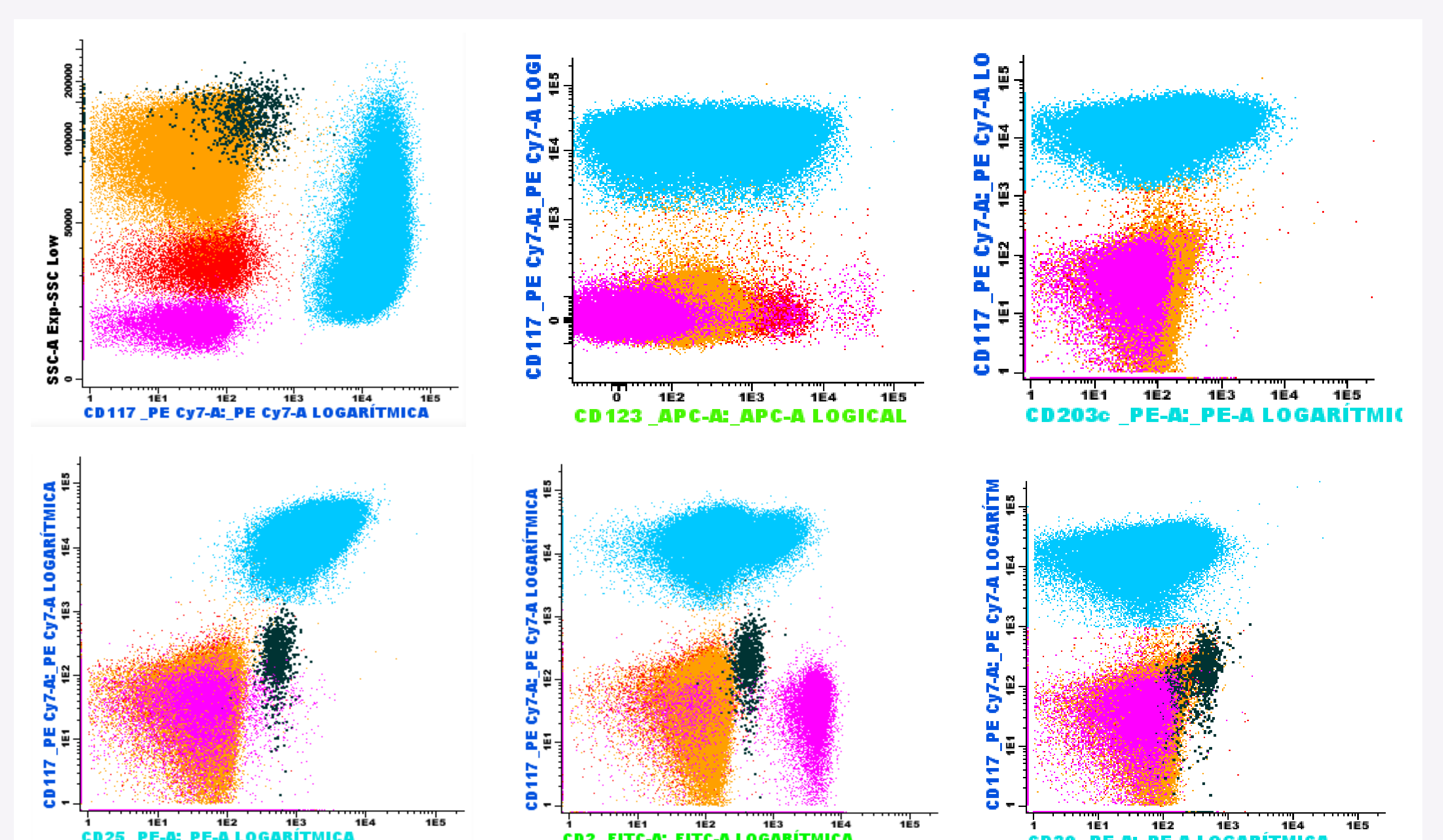


Figura 3. Mastòcits amb fenotip aberrant (població en blau) expressant CD117++, CD25+ i CD2 parcial.

