

## Neoplasia mieloide/linfoide con reordenamientos del gen FGFR1 presentándose como mielofibrosis secundaria. Reporte de caso

» Santiago Castaño Quintero<sup>1,2</sup>  
» Andrés Domínguez Durán<sup>1,2</sup>  
» Fabián Emiliano Ahumada<sup>2</sup>  
» Elizabeth Arrieta<sup>2</sup>  
» Joaquín Donald Rosales<sup>2</sup>  
» Andrés Hernández<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Universidad Icesi  
<sup>2</sup> Fundación Valle del Lili

**Objetivos:** describir el caso de un paciente con diagnóstico de neoplasia mieloide/linfoide con reordenamientos del gen FGFR1, que se presenta como mielofibrosis secundaria.

**Presentación del caso:** paciente masculino de 50 años sin antecedentes patológicos con cuadro clínico de un año de astenia, adinamia y pérdida de peso. Previamente había consultado a un centro de atención primaria en donde se realizaron estudios, identificando leucocitosis de 40.000 mm<sup>3</sup>, hemoglobina en 12.6 g/dl y plaquetas en 120.000 mm<sup>3</sup>, además presencia de formas mieloides aumentadas en extendido de sangre periférica, sin detectar blastos.

Otros estudios realizados incluían aspirado y biopsia de medula ósea con hallazgos consistentes con hiperplasia mieloide además de leve incremento de la trama reticular grado 1. El Cariotipo era 46XY y no se detectó BCR ABL, JAK2 V617F, mutación gen CALR (exón 9) o mutación gen MPL1 (exón 10). Se había considerado diagnóstico de neoplasia mieloproliferativa crónica con un patrón histológico inespecífico iniciándose manejo con hidroxiurea, la cual no fue tolerada por trombocitopenia severa, continuando vigilancia sin tratamiento.

En una evaluación posterior, el paciente se encontraba asintomático, sin adenopatías, hepatomegalia o esplenomegalia, en el hemograma presentaba poliglobulia con hemoglobina de 19.6 g/L y hematocrito de 60 %, trombocitopenia con 54.000 x uL plaquetas y leucocitos en 9.600 x uL con monocitos en 1.540 x uL (Tabla 1). Se realizó un nuevo aspirado de médula ósea el cual resultó en “aspirado seco”. En la biopsia de medula ósea se identificó una celularidad del 100 % con una relación mieloide-eritroide 2:1; la serie mieloide presentaba zonas con freno madurativo y otras en menor proporción con formas maduras e incremento de eosinófilos y, adicionalmente, presencia de fibrosis grado III (Figura 1). Otros estudios reportan niveles de eritropoyetina <0.6 mUI/mL (VR 2.5-18mUI/mL) y LDH 683 UI/L (VR 230-460 UI/L).

**Autor para correspondencia:** Santiago Castaño Quintero, Universidad Icesi, Fundación Valle del Lili.  
**Correo electrónico:** santiagocasta1128@gmail.com  
Sociedad Colombiana de Hematología y Oncología. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND.  
(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)

Se solicita estudio de secuenciación de próxima generación para neoplasias mieloides en sangre periférica identificando t(8;22)(p11;q11) BCR/FGFR1. Por lo anterior se define que el paciente cursa con una neoplasia mieloide/linfoide con rearrreglos del FGFR1, presentándose como una mielofibrosis secundaria avanzada. Se indicó manejo citorreductor con hidroxiurea y flebotomías a necesidad presentado una evolución clínica satisfactoria, sin deterioro en su condición general luego de un año de tratamiento; sin embargo, ha persistido con leucocitosis de 39.040 x uL, neutrófilos de 17.700 x uL, monocitos de 8940 x uL y eosinófilos de 1.680, además de trombocitopenia con recuento de plaquetas en 55.000 x uL (Tabla 1). Se realizó búsqueda de donante de medula ósea identificando dos posibles donantes haploidénticos emparentados, con miras a realizar trasplante alogénico de medula ósea en caso de que se presente una evolución a leucemia aguda.

**Conclusiones:** neoplasia mieloide/linfoide con reordenamientos del gen FGFR1, previamente conocida como síndrome mieloproliferativo 8p11, es una enfermedad con manifestaciones heterogéneas que debido a su rareza sigue siendo poco conocida. Suele manifestarse como un síndrome mieloproliferativo y en la mayoría de los casos presenta transformación rápida a un linfoma linfoblástico, leucemia linfoblástica aguda o leucemia mieloide aguda. El pronóstico es pobre siendo el trasplante alogénico de médula ósea la única opción curativa.

#### Palabras Clave

Receptor de factor de crecimiento de fibroblastos FGFR; neoplasia mieloproliferativa; síndrome mieloproliferativo 8p11.

#### Figuras y tablas

**Tabla 1.** Hemogramas de seguimiento

		LEU	N	L	M	E	B	HB	HCT	VCM	PLA
#1	30.10.19	9600	5660	4260	1540	620	60	19.6	60	104	54000
#2	18.12.19	14800	6560	4470	1650	1310	750	19.3	60	103	41000
#3	02.03.20	7950	3650	2460	1090	700	60	16.4	50	108	96000
#4	14.07.20	5800	2090	2530	420	610	140	20.0	62	108	55000
#5	08.09.20	12600	5260	4250	1980	660	470	18.3	55	113	63000
#6	16.11.20	39040	17700	7540	8940	1680	-	15.3	47	97	55000