

MACROTROMBOCITOPENIA Y DIAGNÓSTICO DE TROMBOCITOPENIA HEREDITARIA. EL RETO A RESOLVER.

Provencio Rincón A¹, Medina E¹, Lopez Andrade B¹, Lo Riso L¹, Muncunill J², Sampol A¹, Durán MA¹
1-Servicios de Hematología y Hemoterapia. Hospital Universitario Son Espases, Palma, España.
2-Fundació Institut d'Investigació Sanitària Illes Balears. Palma, España.

INTRODUCCIÓN

- La macrotrombocitopenia es la disminución del recuento plaquetar (<150 000/ml) asociada a un aumento del volumen plaquetar medio (VPM>11,7fL).
- Se determina mediante técnicas de laboratorio, idealmente por conteo manual.
- Su etiología puede ser adquirida o hereditaria (TH).
- La fisiopatología de la TH subyace en la presencia de ciertas mutaciones en genes asociados a la organización del citoequeleto y diferenciación megacariocítica.
- Dichas alteraciones se relacionan con desórdenes sistémicos, a destacar los síndromes de *May Hegglin*, *Epstein*, *Fechtner* y *Sebastian*, (alteración en la cadena pesada de la miosina MYH9); y los síndromes de *di George*, *Bernard Soulier*, *Gray Platelet* y la *Macrotrombocitopenia Mediterránea*, cuya variante ABCG5 se relaciona con alteraciones en la absorción del fitoesterol.
- Su detección está infraestimada y constituye un reto diagnóstico.

MATERIAL Y MÉTODOS

- Estudio retrospectivo de los diagnósticos asociados con macrotrombocitopenia (2019- 2020) en el Hospital Son Espases y su relación con parámetros del hemograma.

RESULTADOS

Varones	83 (48%)
Mujeres	90 (52%)
Edad media (años)	36,7

SECUNDARIA	(n=124, 97,6%)
- Inmune primaria	49 (28%)
- Oncohematológica	37 (21%)
- Infecciosa	14 (8%)
- Hepatopatía crónica	13 (7,5%)
- Carencial	8 (4,6%)
- Inmune secundaria	3 (1,7%)

PRIMARIA	(n=4, 2,4%)
- Síndrome <i>May Hegglin</i>	2 (1,6%)
- Fitoesterolemia	1 (7,8%)
- Homocigosis G6PC3	1 (7,8%)

FALSA TROMBOCITOPENIA (n=22)	
- Pseudotrombocitopenia	21 (12%)
- Hiperesplenismo	1 (7,8%)

Trombocitopenia Hereditaria vs Otros diagnósticos	p.overall
Leucocitos	0.621
Neutrófilos	0.412
Neutrófilos absolutos	0.427
Linfocitos	0.459
Linfocitos absolutos	0.889
Monocitos	0.261
Monocitos absolutos	0.792
Eosinófilos	0.336
Basófilos	0.502
Basófilos absolutos	0.821
Hematies	0.111
Hemoglobina	0.890
Hematocrito	0.667
Volumen Corpuscular Medio	0.063
Hb Corpuscular Media	0.193
Concentración de HCM	0.856
RDW	<0.001
Plaquetas	0.826
Plaquetocrito	0.431
PDW	0.259
Ratio Neutrófilo- Linfocito	0.099
Ratio Plaquetas- Linfocito	0.278
Ratio Linfocito- Monocito	0.060
Ratio VPM-Plaquetas	0.211
Ratio PDW-Plaquetas	0.183

CONCLUSIONES

- La macrotrombocitopenia se relaciona con la trombocitopenia hereditaria y contribuye, en conjunto con los datos de la historia clínica, en su diagnóstico diferencial y detección precoz.

