

un rápido declive funcional y fallo renal agudo, siendo éxitos a 2 meses del diagnóstico.

Conclusiones: La LM es una entidad extremadamente infrecuente, de la cual aún se desconocen bastantes aspectos. Nuestro caso presentaba unas características citomorfológicas atípicas que se complementaron con microscopía electrónica, un cariotipo complejo monosómico y la detección de una variante de *KIT* en el exón 10 que corresponde al dominio transmembrana (p.M541L). Además, se hallaron mutaciones asociadas en los genes *GATA2*, *EZH2* y *ANKRD26*, de las cuáles se deberá ampliar su estudio para comprender su patogenicidad en la LM.

PC-092

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE NOONAN TRAS ESTUDIO DE NGS POR TROMBOCITEMIA ESENCIAL

Marco Ayala J., Such E., Zuñiga A., Cervera J., Diaz González A., Blanco J.A., Sanz G., Sanz M.A.

Hospital La Fe

Introducción: El síndrome de Noonan (SN) es una enfermedad de transmisión autosómica dominante caracterizada por baja estatura, dismorfia facial y un amplio espectro de cardiopatías congénitas. Está causado en el 50% de los casos por mutaciones germinales en el protooncogen *PTPN11*, que codifica una proteína tirosín fosfatasa denominada SHP-2, importante en la transducción de señales y hematopoyesis. Los pacientes afectos de SN tienen una predisposición a desarrollar leucemia mielomonocítica juvenil y otras enfermedades mieloproliferativas. En este trabajo describimos un caso de una paciente diagnosticada de trombocitemia esencial (TE), en la que se diagnostica además de SN mediante un panel de secuenciación masiva.

Material y Métodos: Se realiza una descripción narrativa retrospectiva de un caso clínico. Para el estudio genético de TE se realizó un análisis de los genes incluidos en el panel de secuenciación masiva de nueva generación Myeloid Solution by Sophia (Sophia Genetics®). Para el estudio genético de portadores de variantes en el gen *PTPN11* se analizó, a partir de DNA genómico de muestra de saliva de la paciente, el exón 7 y las regiones intrónicas adyacentes de dicho gen mediante secuenciación directa.

Resultados: Se describe el caso de una mujer de 59 años, con antecedentes personales de baja estatura e hipertrofia severa de ventrículo izquierdo e insuficiencia mitral, referida a nuestro centro por trombocitosis mantenida de larga evolución y estudio histológico medular compatible con TE. El estudio de biología molecular inicial es negativo para las tres mutaciones más frecuentes de dicha enfermedad, por lo que se procede a estudio mediante panel de secuenciación masiva, que evidencia la mutación W515L en el exón 10 del gen *MPL* con una frecuencia alélica (VAF) del 33%, además de una variante patogénica en el exón 7 del gen *PTPN11* con una VAF del 51%, lo que hacía sospechar el carácter germinal de la misma. Ello se demostró en un segundo estudio de secuenciación directa en muestra de saliva, por lo que la paciente fue diagnosticada de SN y se procedió a consejo genético.

Conclusiones: Este estudio pone de manifiesto la importancia de la secuenciación masiva para la caracterización de las enfermedades hematológicas y el descubrimiento de otros trastornos asociados, como en este caso en el que suponemos que el SN, desaparecido hasta el momento, actuó de *driver* para el desarrollo de una neoplasia mieloproliferativa.

PC-093

DESCRIPCIÓN DE UNA NUEVA VARIANTE ASOCIADA A PORFIRIA CUTÁNEA TARDA

López de Frutos L.¹, Lahoz-Gil C.², García Latasa de Aranibar F.J.³, Sarría Octavio de Toledo L.⁴, Giraldo P.²

¹Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS-Aragón) Grupo de Investigación en Enfermedad de Gaucher y neoplasias hematológicas (GIIS-012)., ²Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón) Grupo de Investigación en Enfermedad de Gaucher y neoplasias hematológicas (GIIS-012)., ³Servicio de Dermatología. Hospital Royo Villanova, ⁴Hospital QuirónSalud Zaragoza

La porfiria cutánea tarda (PCT) se debe a una alteración en la función de la enzima uroporfirógeno descarboxilasa, necesaria para la correcta síntesis del grupo hemo. Clínicamente, se caracteriza por fotosensibilidad y un cuadro de fragilidad cutánea que suele aparecer entre los 20 y los 40 años, siendo más frecuente en varones. También se asocia a afec-

tación hepática. La PCT hereditaria es la responsable del 20% de los casos, causándola mutaciones en el gen *UROD* (MIM*613521) con un patrón autosómico dominante. El presente trabajo describe un paciente de 48 años sin antecedentes de hepatopatía crónica, enolismo o contacto con otros tóxicos, con erosiones dérmicas en zonas fotoexpuestas, hirsutismo malar y una concentración de uroporfirina en orina de 1.360,97 mcg/24h. Concentración de hierro sérico, ferritina y enzimas hepáticas normales en sangre, VHB, VHC negativos, gen HFE normal. En resonancia magnética hepática se observa un incremento moderado (54mmol/g) en los depósitos de hierro. El análisis mediante secuenciación tipos "Sanger" del gen *UROD* completo detecta tres variantes, una de ellas con baja frecuencia poblacional y sin efecto descrito. Se ha analizado la presencia de esta variante en 21 sujetos control de población ibérica, no observándose en ninguno de ellos. Además, se ha analiza su efecto mediante 5 predictores bioinformáticos, indicando todos ellos que puede tratarse de una variante asociada a patogenicidad. El estudio en familiares de primer grado indica que un hijo del caso índice también presenta la variante. Los resultados del estudio, así como la baja frecuencia poblacional y las manifestaciones clínicas del paciente nos llevan a la conclusión de que esta variante, cuyo efecto no se conocía, se asocia a la porfiria cutánea tarda hereditaria. El hijo del caso presentado es un varón joven que puede no haber desarrollado todavía la sintomatología.

Financiación: Este trabajo ha sido financiado parcialmente por una ayuda de FEETEG.

PC-094

ANÁLISIS DEL LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO POR CITOMETRÍA DE FLUJO PARA LA DETECCIÓN DE NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS. ESTUDIO EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Sorigue M.¹, Orna E.¹, Vergara S.¹, Raya M.¹, Hernández I.¹, Sarrate E.¹, Triguero A.¹, Grau J.¹, Peña M.¹, Sitges M.¹, Dominguez D.¹, Villena C.¹, Santafe N.¹, Franch M.¹, Gener G.¹, Santos M.¹, Lopez L.², Plensa E.², Granada I.¹, Zamora L.¹, Ribera J.M.¹, Navarro J.T.¹, Feliu E.¹, Sancho J.M.¹, Junca J.¹

¹Servicio de Hematología, ICO-Badalona, Hospital Germans Trias i Pujol, IJC, UAB, Badalona, ²Servicio de Hematología, ICO-Hospital de Mataró, Barcelona

Introducción: La citometría de flujo (CF) es una herramienta importante en la detección de la infiltración del líquido cefalorraquídeo (LCR) por neoplasias hematológicas. El presente estudio pretende describir los estudios realizados y sus resultados en una unidad de CF de un hospital terciario.

Tabla 1.

Tabla 1. Pacientes (y resultados) incluidos en este estudio de infiltración de líquido cefalorraquídeo (LCR) por neoplasias hematológicas.

	Pacientes (n/23)	LCR infiltrado diagnóstico, n (%)
Leucemia aguda	Leucemia B	3 (13)
	Mieloblástica	2 (9)
	Leucemia T	3 (13)
	Other*	1 (4)
		9 (39)
Linfomas de alto grado de malignidad	Difuso de células grandes B	3 (13)
	Clasico del nudo	2 (9)
	T y TBK	2 (9)
	Other*	1 (4)
	General primario	1 (4)
	Linfoma B de alto grado relacionado de MFC y BCL2	1 (4)
	Plasmocitoma	1 (4)
Síndromes mieloproliferativos de bajo grado de malignidad	Leucemia mieloide crónica	1 (4)
	Linfoma de la zona marginal	1 (4)
	Leucemia mieloide	2 (9)
	Other*	0
Other neoplasias hematológicas**	0	0
Estudios realizados por otras especialidades	13	0

*Leucemia aguda mieloide (n=1); Leucemia de células grandes relacionadas plasmocitomas (n=2).
 **Linfoma de Hodgkin (n=1), linfoma de la zona que incluye post-trasplante, linfoma angiohistiocitoma (n=2).
 ***Neoplasia mieloproliferativa crónica Philadelphia (n=2), linfomatosa granulomatosa (n=1), sarcoma histiocítico (n=1), síndrome mielodisplásico (n=1).

Métodos: Estudio retrospectivo de los LCR analizados en una unidad de CF desde enero de 2010 hasta abril de 2018. Las muestras se obtuvieron en un tubo vacutainer con EDTA y Transfix® (conservante celular) y se procesaron de forma habitual, generalmente en menos de 15 horas. En los casos sin un diagnóstico previo o con un diagnóstico de síndrome linfoproliferativo se estudiaron, al menos, CD3, CD45 y CD19, además