

Trombocitemia esencial

¿Qué es la trombocitemia esencial y a quién afecta?

La trombocitemia esencial o trombocitosis primaria, es una enfermedad maligna de evolución crónica que se engloba dentro del grupo de las neoplasias mieloproliferativas crónicas, junto con la policitemia vera y la mielofibrosis primaria, entre otras (ver tabla 1).

Tabla 1.- Neoplasias mieloproliferativas crónicas

- Leucemia mieloide crónica, BCR-ABL positiva
- Mielofibrosis primaria
- Trombocitemia esencial
- Policitemia vera
- Leucemia eosinofílica crónica
- Leucemia neutrofílica crónica
- Neoplasias mieloproliferativas inclasificables

En estas enfermedades las células madre de la médula ósea, encargadas de fabricar todas las células de la sangre, han adquirido un defecto genético que les hace producir células sanguíneas de manera descontrolada. Esta alteración genética no es hereditaria (no se transmite de padres a hijos).

La trombocitemia esencial se caracteriza principalmente por un elevado número de plaquetas en la analítica. Esta enfermedad se asocia a un aumento del riesgo de trombosis tanto arterial como venosa. Paradójicamente, algunos pacientes con cifras muy elevadas de plaquetas tienen una tendencia a sangrar, sobre todo en piel y mucosas.

Es una enfermedad poco frecuente. Su incidencia es de 1,5 casos por cada 100.000 habitantes y año. Es más frecuente en mujeres y la edad media en el momento del diagnóstico es de alrededor de 60 años, aunque puede aparecer en edades más tempranas.

Los síntomas y el diagnóstico

En la mayoría de los casos la enfermedad debuta sin síntomas y, por tanto, se detecta de forma casual en una analítica de rutina. Los síntomas que puede presentar un paciente con trombocitemia no son específicos de esta enfermedad, como el cansancio, dolor de cabeza, cambios en la coloración y temperatura de manos y pies de carácter transitorio asociados con frecuencia a dolor (eritromelalgia), picor (prurito), sangrados leves (superficiales, en encías, nariz o piel) o más severos (como los sangrados gastrointestinales)

Las complicaciones tromboticas pueden aparecer antes del diagnóstico de la enfermedad así como durante el seguimiento de la misma. Los pacientes con trombocitemia esencial tienen mayor riesgo de desarrollar trombosis venosa profunda, embolismo pulmonar, trombosis en la circulación venosa abdominal, infarto cardíaco, accidente cerebrovascular y tromboflebitis superficial.

Para su diagnóstico es imprescindible realizar una analítica y una biopsia de médula ósea. En la analítica se realizan estudios moleculares en los que se busca identificar alguna mutación en los genes *JAK2*, *CALR* o *MPL*, que estará presente en las células sanguíneas, constituyendo así un marcador de la enfermedad. Se trata de mutaciones que los pacientes han adquirido en algún momento de la vida en sus células hematopoyéticas (no en las células germinales), por lo que no son heredadas de padres a hijos. La ausencia de estos marcadores moleculares no descarta el diagnóstico de trombocitemia esencial. Finalmente, se requerirá una biopsia de médula ósea tanto para confirmar el diagnóstico como para descartar otras enfermedades.

El tratamiento

El tratamiento de la trombocitemia esencial está dirigido a disminuir el riesgo de trombosis y de sangrado, así como los síntomas asociados a esta enfermedad. Es una enfermedad crónica que hasta el día de hoy no tiene cura.

Aspectos fundamentales que forman parte del tratamiento de la trombocitemia esencial son el tener un hábito de vida saludable (no fumar, peso adecuado, ejercicio físico y una dieta sana), junto con el control estricto de los factores de riesgo cardiovascular (hipertensión, diabetes, dislipemia). Para esto es indispensable el trabajo en equipo entre el paciente, su médico de cabecera y su hematólogo. El uso de anticonceptivos orales debe ser evitado, dado que estos fármacos se han asociado a una mayor incidencia de trombosis venosa, sobre todo esplácica, en mujeres jóvenes con trombocitemia.

El hematólogo valorará la necesidad de realizar tratamiento con fármacos. Si el paciente está asintomático, sin antecedentes de eventos tromboticos y no presenta factores de riesgo cardiovascular ni datos analíticos que supongan un riesgo potencial, es factible mantener una conducta expectante y realizar controles periódicos de cara a instaurar tratamiento cuando sea preciso.

En caso contrario, el médico decidirá si es necesario realizar una prevención de la trombosis con ácido acetilsalicílico (aspirina) únicamente o asociar también un

tratamiento dirigido a normalizar el recuento de plaquetas (hidroxiurea, anagrelida, interferón, busulfán). En caso de trombosis venosa se añadirá tratamiento anticoagulante. Estos medicamentos no curan la enfermedad, solo controlan la producción de plaquetas y disminuyen los síntomas y el riesgo de complicaciones vasculares.

El pronóstico

La evolución clínica de esta enfermedad depende de muchos factores, no solamente de la propia enfermedad.

Los pacientes que no sufren complicaciones graves trombóticas o hemorrágicas tienen una expectativa de vida similar a personas sin esta enfermedad de la población general.

Una pequeña proporción de pacientes desarrollarán a largo plazo una progresión de la enfermedad a mielofibrosis o leucemia aguda, lo que implicará un cambio en la actitud terapéutica y un peor pronóstico.

Otras webs de interés

- Registro de Donantes de Médula Osea (REDMO). www.fcarreras.org/es/redmo