

Masa palpebral como hallazgo de presentación en un niño con síndrome de Down y leucemia aguda megacarioblástica

Claudio Sandoval, MD^a, Adam Davis, MD^b, y Somasanduram Jaybose, MD^a

Los niños con síndrome de Down corren un mayor riesgo de desarrollar leucemia megacarioblástica aguda. Por esta razón, es preciso que los médicos que atienden a los niños con este síndrome conozcan los signos característicos de presentación de este tipo de leucemia. Describimos el caso de un niño con síndrome de Down que presentó una masa palpebral izquierda 1 mes antes de que se estableciera el diagnóstico de leucemia megacarioblástica aguda.

Los lactantes y niños pequeños con síndrome de Down corren un riesgo 500 veces mayor de desarrollar leucemia megacarioblástica aguda¹. Este proceso puede originarse *de novo* o seguir a una fase de leucemia transitoria presente en el período neonatal. Las mutaciones adquiridas dentro del exón 2 de *GATTA-1*, el gen responsable de la diferenciación eritroide y megacariocítica, sólo se detectan en las células de la leucemia de estos pacientes². Debido a esta mayor predisposición, es preciso que los médicos responsables de la asistencia de niños con síndrome de Down conozcan el espectro clínico de presentación de la leucemia megacarioblástica aguda.

La inflamación palpebral suele ser secundaria a la presencia de alergias (urticaria), hipoproteinemia, infecciones o traumatismos. Rara vez la inflamación palpebral puede ser la característica premonitoria o la presentación de un proceso maligno, incluida la leucemia.

Describimos el caso de un varón con síndrome de Down que presentó una masa palpebral izquierda como signo premonitorio de una leucemia megacarioblástica aguda.

CASO CLÍNICO

Un varón de 2 años de edad con síndrome de Down se presentó en la consulta de su pediatra con una inflamación del párpado superior izquierdo. Se le prescribieron un colirio y prednisona oral sin que fueran eficaces. Un mes más tarde, el paciente manifestaba palidez y equimosis. El niño recibió una transfu-



Fig. 1. Inflamación del párpado izquierdo en el momento del diagnóstico de leucemia megacarioblástica aguda.

sión de sangre y se le transfirió a nuestro centro. La madre del paciente indicó que había notado una masa palpebral durante la valoración inicial. La historia médica previa era significativa para la presencia de un pequeño defecto septal ventricular membranoso y un agujero oval permeable sin pruebas de insuficiencia cardíaca congestiva. La exploración física reveló una inflamación en el párpado superior izquierdo y una masa firme que medía 0,5 x 1,4 cm en el párpado superior izquierdo (fig. 1). No se identificaron lesiones cutáneas ni hepatosplenomegalia. El hemograma completo indicó un recuento de leucocitos de $7,2 \times 10^3/\text{l}$, una hemoglobina de 10,1 g/dl, y un recuento de plaquetas de $30.000/\text{l}$. La extensión de sangre periférica no reveló la presencia de blastos. La aspiración de la médula ósea fue compatible con un diagnóstico de leucemia megacarioblástica aguda. La citogenética de la médula ósea demostró 47,XY,+21 en todas las metafases examinadas. El análisis del líquido cefalorraquídeo fue normal. La tomografía computarizada cerebral, llevada a cabo antes y después de la inyección intravenosa de material de contraste, demostró un aumento homogéneo de la atenuación de una lesión de masa preseptal dentro de la órbita anterior y superior izquierda, con un intenso realce homogéneo del contraste (fig. 2). No se demostraron masas ni afección leucémica en el cerebro. Después de 1 ciclo de citarabina (6,67 mg/kg/día) en infusión intravenosa continua durante 4 días, daunorrubicina (0,67 mg/kg/día) en infusión intravenosa continua durante 4 días, tioguanina (1,65 mg/kg por dosis) por vía oral para 8 dosis, y una dosis de citarabina (50 mg) mediante in-

^aDepartment of Pediatrics, ^bDepartment of Radiology. New York Medical College. Valhalla, Nueva York 10595.

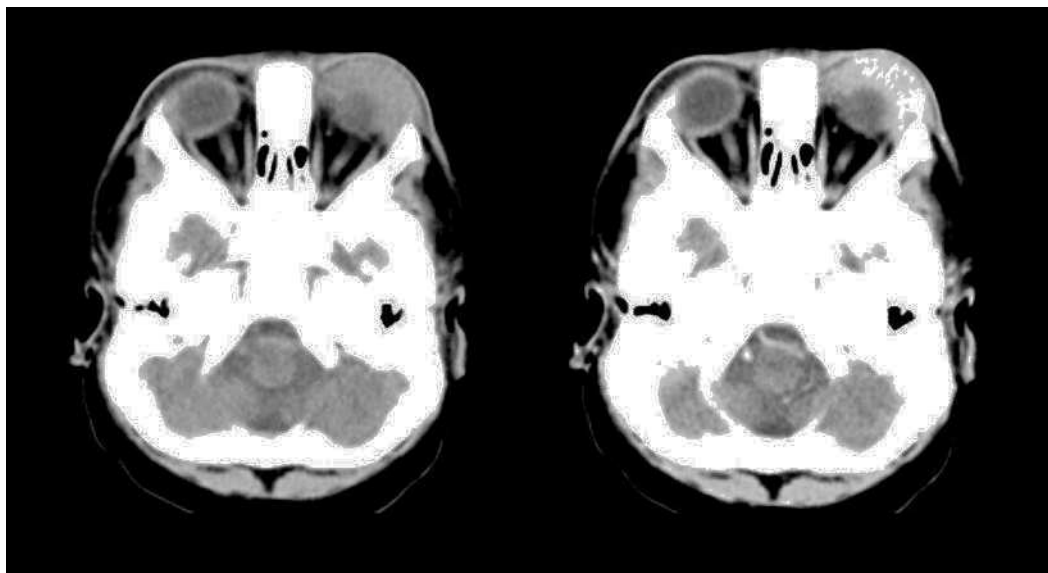


Fig. 2. Tomografía computarizada cerebral antes y después de la inyección de contraste en el momento del diagnóstico de leucemia megacarioblástica aguda (véase texto para una descripción más detallada).

yección intratecal se obtuvo la remisión y la resolución completa de la masa palpebral. El paciente ha recibido 3 tandas adicionales de la quimioterapia mencionada previamente, 2 tandas de citarabina intravenosa (100 mg/kg por dosis; 4 dosis por tanda) y L-asparaginasa intramuscular (200 U/kg por dosis; 1 dosis por tanda), y 3 dosis de citarabina intratecal (50 mg).

DISCUSIÓN

La presente comunicación de un caso amplía el espectro clínico de la leucemia megacarioblástica aguda en niños con síndrome de Down. Una búsqueda de los estudios clínicos publicados en inglés no identificó ningún informe de caso que documentara una masa palpebral como signo de presentación de dicha leucemia con el síndrome de Down.

El sistema linfático del párpado comprende los vasos linfáticos mediales y laterales que drenan en los ganglios submandibulares y preauriculares, respectivamente³. El párpado es una localización insólita de una enfermedad linfoproliferativa de los anexos oculares⁴ (5,8%) o del sarcoma granulocítico⁵ (9%). Rara vez una masa palpebral puede ser el signo de presentación de una leucemia *de novo* o recurrente⁶⁻¹⁰. En los 5 casos identificados de pacientes con leucemia que presentaban una masa palpebral, 3 eran portadores de una leucemia mieloide aguda y 2 presentaban una leucemia linfóide. Es interesante destacar que en cada paciente con leucemia mieloide también se identificó una afección cutánea, y en 2 pacientes los nódulos palpebrales y cutáneos respondieron a la quimioterapia. En la presente comunicación, la masa palpebral del paciente estaba presente antes de que se desarrollaran las manifestaciones clínicas francas de la insuficiencia de la médula ósea. No se identificaron pruebas clínicas de enfermedad extramedular, y la enfermedad remitió después de una tanda de quimioterapia.

La presente comunicación sirve para poner sobre aviso a los médicos de la miríada de presentaciones de la leucemia megacariocítica aguda asociada con el síndrome de Down. Si después de un tratamiento apropiado no se obtiene el resultado clínico deseado, debe descartarse la sospecha diagnóstica inicial de los procesos benignos habituales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Zipursky A, Poen A, Doyle J. Leukemia in Down syndrome: a review. *Pediatr Hematol Oncol*. 1992;9:139-49.
2. Weschler J, Greene M, McDavitt MA, et al. Acquired mutations in GATA1 in the megakaryoblastic leukemia of Down syndrome. *Nat Genet*. 2002;32:148-52.
3. Sires BS, Lemke BN, Kincaid MC. Orbital and ocular anatomy. En: Wright KW, editor. *The textbook of ophthalmology*. Baltimore: Williams & Wilkins; 1997. p. 17.
4. Zimmerman LE, Font RL. Ophthalmologic manifestations of granulocytic sarcoma (myeloid sarcoma or chloroma). *The third Pan American Association of Ophthalmology and American Journal of Ophthalmology Lecture*. *Am J Ophthalmol*. 1975;80:975-90.
5. McKelvie PA, McNab A, Francis IC, Fox R, O'Day J. Ocular adnexal lymphoproliferative disease: a series of 73 cases. *Clin Experiment Ophthalmol*. 2001;29:387-93.
6. Tabata Y, yoshihara T, Shirakami S, Kohda Y, Hibi S, Imashuku S. Eyelid leukemia as a relapse sign of B-cell type acute lymphoblastic leukemia. *Med Pediatr Oncol*. 2001;36:505-6.
7. Yaghouti F, Nouri M, Mannor GE. Ocular adnexal granulocytic sarcoma as the first sign of acute myelogenous leukemia relapse. *Am J Ophthalmol*. 1999;127:361-3.
8. Ford JG, Yeatts RP, Hartz JW, Chauvenet A. Granulocytic sarcoma of the eyelid as a presenting sign of leukemia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1993;30:386-7.
9. Thall E, Grossniklaus H, Cappaert W, Radivoyevitch M. Acute monocytic leukemia present in the eyelid. An immunohistochemical and electron microscopic study. *Ophthalmology*. 1986;93:1628-31.
10. Cehreli C, Tosun N. Burkitt's lymphoma cell leukemia in a Turkish boy. *Cancer*. 1975;36:1444-9.