

algún día es hoy



LEUKEMIA &
LYMPHOMA
SOCIETY®

fighting blood cancers

Síndromes mielodisplásicos



Pamela, sobreviviente de MDS

Un mensaje de Louis J. DeGennaro, PhD

Presidente y Director General de La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma

La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés) es la organización voluntaria de salud más grande del mundo dedicada a descubrir curas para los pacientes con cáncer de la sangre. Nuestras subvenciones para la investigación médica han financiado muchos de los avances más prometedores de hoy en día. Somos la principal fuente de información, educación y apoyo gratuitos para el cáncer de la sangre. Además, abogamos por los pacientes con cáncer de la sangre y sus familias, para asegurar que tengan acceso a una atención médica asequible, coordinada y de calidad.

Desde 1954, hemos sido una fuerza impulsora de casi todos los tratamientos de vanguardia para los pacientes con cáncer de la sangre. Hemos invertido más de \$1,000 millones en la investigación médica destinada al avance de tratamientos para salvar vidas. Gracias a la investigación y al acceso a mejores tratamientos, las tasas de supervivencia de muchos pacientes con cáncer de la sangre se han duplicado, triplicado e incluso cuadruplicado.

Sin embargo, todavía hay mucho por hacer.

Hasta que haya una cura para el cáncer, continuaremos trabajando con determinación para financiar nuevas investigaciones, crear nuevos programas y servicios para los pacientes y compartir información y recursos sobre el cáncer de la sangre.

Este librito ofrece información que puede ayudarlo a entender los síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés), preparar preguntas informadas, encontrar respuestas y recursos y comunicarse mejor con los miembros de su equipo de profesionales médicos.

Nuestra visión es que, algún día, todas las personas con síndromes mielodisplásicos se curen o puedan manejar su enfermedad para poder disfrutar de una buena calidad de vida. Esperamos que nuestra experiencia, conocimiento y recursos le beneficien a usted en su camino.



Louis J. DeGennaro, PhD

Presidente y Director General

La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma

Contenido

- 2** Siglas
- 4** Introducción
- 5** Información y recursos
- 8** ¿Qué es un síndrome mielodisplásico?
- 10** ¿A quiénes afectan los síndromes mielodisplásicos y por qué?
- 11** Signos y síntomas
- 12** Diagnóstico
- 13** Clasificación de los síndromes mielodisplásicos y el Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico
- 19** Tratamiento
- 27** Investigación médica y ensayos clínicos
- 29** Atención de seguimiento
- 30** Sangre y médula ósea normales
- 33** Términos de salud
- 41** Más información

Agradecimiento

Por su revisión crítica y sus importantes aportes al material presentado en esta publicación, la cual está basada en la versión en inglés *Myelodysplastic Syndromes*, la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma agradece a:

Rafael Bejar M.D., Ph.D.
Profesor Adjunto, División de Hematología y Oncología
University of California San Diego,
Moore's Cancer Center
La Jolla, CA

Esta publicación tiene como objetivo brindar información precisa y fidedigna relacionada con el tema en cuestión. Es distribuida por LLS como un servicio público, entendiéndose que LLS no se dedica a prestar servicios médicos ni otros servicios profesionales.

Siglas

Al leer esta publicación, usted notará que se incluyen varias siglas en inglés. Las siglas le servirán para entender su significado y uso, ya que los profesionales médicos en Estados Unidos las usan normalmente para referirse a términos médicos. A continuación se incluye una lista en orden alfabético de todas las siglas en inglés que aparecen en esta publicación.

Sigla	Término en inglés	Término en español
AML	acute myeloid leukemia	leucemia mieloide aguda
ANC	absolute neutrophil count	conteo absoluto de neutrófilos
ATG	antithymocyte globulin therapy	terapia con globulina antitimocito
CBC	complete blood count	hemograma completo; conteo sanguíneo completo
CMML	chronic myelomonocytic leukemia	leucemia mielomonocítica crónica
ESAs	erythropoiesis-stimulating agents	fármacos estimulantes de la eritropoyesis
FDA	Food and Drug Administration	Administración de Alimentos y Medicamentos
FISH	fluorescence in situ hybridization	hibridación in situ con fluorescencia
G-CSF	granulocyte-colony stimulating factor	factor estimulante de colonias de granulocitos
GM-CSF	granulocyte macrophage-colony stimulating factor	factor estimulante de colonias de granulocitos y macrófagos
HDAC	histone deacetylase	histona deacetilasa
HLA	human leukocyte-associated antigen	antígenos leucocitarios humanos
IMiD	immunomodulating drug	fármaco inmunomodulador
IPSS	International Prognostic Scoring System	Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico
IPSS-R	revised International Prognostic Scoring System	Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico revisado

Sigla	Término en inglés	Término en español
ITP	immune (idiopathic) thrombocytopenic purpura	púrpura trombocitopénica inmune (idiopática)
JMML	juvenile myelomonocytic leukemia	leucemia mielomonocítica juvenil
LLS	The Leukemia and Lymphoma Society	La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma
MDS	myelodysplastic syndromes	síndromes mielodisplásicos
MDS-u	myelodysplastic syndrome, unclassifiable	síndrome mielodisplásico inclasificable
MPN	myeloproliferative neoplasms	neoplasias mieloproliferativas
NIMH	National Institute of Mental Health	Instituto Nacional de Salud Mental
OPP	Office of Public Policy	Oficina de Políticas Públicas
PNH	paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	hemoglobinuria paroxística nocturna
PDGFR	platelet-derived growth factor receptor	receptor del factor de crecimiento derivado de plaquetas
RA	refractory anemia	anemia refractaria
RAEB	refractory anemia with excess blasts	anemia refractaria con exceso de blastos
RAEB-T	refractory anemia with excess blasts in transformation	anemia refractaria con exceso de blastos en transformación
RARS	refractory anemia with ring sideroblasts	anemia refractaria con sideroblastos en anillos
RCMD	refractory cytopenia with multilineage dysplasia	citopenia refractaria con displasia multilínea
RCMD-RS	cytopenia with multilineage dysplasia and ring sideroblasts	citopenia refractaria con displasia multilínea y sideroblastos en anillos

Introducción

Se calcula que unas 14,123 personas por año se diagnostican con síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés), un grupo de enfermedades de la sangre y médula ósea. Entre el 2006 y el 2010, se reportaron aproximadamente 70,615 casos de síndromes mielodisplásicos en los Estados Unidos.¹

Los síndromes mielodisplásicos se presentan cuando la médula ósea no produce suficientes células sanguíneas sanas y las células de la médula ósea están dañadas.

Durante muchos años, los síndromes mielodisplásicos se conocieron como “preleucemia” o “leucemia latente”. Sin embargo, hoy en día se clasifican como cáncer.

El pronóstico para las personas con síndromes mielodisplásicos mejora cada día. No obstante, debido a que existen diferentes subtipos y diversos niveles de gravedad, tratamientos y expectativa de vida, los síndromes mielodisplásicos pueden ser difíciles de entender.

En LLS sabemos que cuanto más sepa usted sobre su enfermedad, mejor podrá cuidarse y cuidar su mente, su cuerpo y su salud.

Este librito ofrece información sobre los síndromes mielodisplásicos, define términos que a menudo son difíciles de entender, explica las pruebas y tratamientos que podría encontrar, y enumera nuevas opciones de investigación médica y ensayos clínicos.

Creemos que la información de este librito ofrece una buena base de conocimientos prácticos y confirma lo que usted ya sabe. Esperamos que mantenga este librito a mano y que, si alguna vez se siente solo ante los problemas, recurra a él para obtener información y orientación y encontrar el apoyo y los recursos que necesite.

Estamos aquí para ayudar.

¹ Fuente: Howlader N, Noone AM, Krapcho M, et al. (eds). SEER Cancer Statistics Review, 1975-2010, National Cancer Institute. Bethesda, MD, basado en la presentación de datos de SEER en noviembre de 2010, publicado en el sitio web de SEER, 2013.

Información y recursos

Esta sección del librito enumera varios recursos que están disponibles para usted. LLS ofrece información y servicios sin costo a los pacientes y las familias afectadas por el cáncer de la sangre. Use esta información para:

- Aprender más sobre su enfermedad y las opciones de tratamiento
- Hacer preguntas informadas a los profesionales médicos involucrados en su atención médica y tratamiento
- Aprovechar al máximo los conocimientos y habilidades de su equipo de profesionales médicos

Para obtener información y ayuda

Consulte a un Especialista en Información. Los Especialistas en Información son enfermeros, educadores en salud y trabajadores sociales especializados en oncología, todos titulados a nivel de maestría. Ofrecen información actualizada sobre las enfermedades y los tratamientos. Para obtener más información:

- Llame al: (800) 955-4572 (Lun-Vie, de 9 a.m. a 9 p.m., hora del Este)
Puede pedir hablar con un Especialista en Información en español.
- Correo electrónico: infocenter@LLS.org (Lun-Vie, de 9 a.m. a 7 p.m., hora del Este)
Puede enviar correos electrónicos y recibir respuestas en español.
- Sesión de conversación (chat) en directo: www.LLS.org/especialistas
Puede conversar con un Especialista en Información por Internet en español.
- Visite: www.LLS.org/especialistas

Información y recursos en español. LLS ofrece información y recursos gratuitos en español. Para obtener más información, llame al (800) 955-4572 para hablar con un Especialista en Información, o visite la versión en español del sitio web de LLS en www.LLS.org/espanol. Puede acceder a información y recursos en inglés en www.LLS.org.

- **Materiales gratuitos.** LLS ofrece publicaciones educativas y de apoyo sin costo que se pueden leer por Internet o descargar. También se pueden pedir versiones impresas sin costo. Para obtener más información, llame al (800) 955-4572 para hablar con un Especialista en Información, o visite www.LLS.org/materiales.
- **Sugerencias de preguntas que usted puede hacer a los profesionales médicos.** LLS ofrece información y recursos para ayudarlo a usted y sus familiares y cuidadores a hacer preguntas informadas a los profesionales médicos. Visite www.LLS.org/preguntas para descargar y/o imprimir guías con preguntas sugeridas, o llame al (800) 955-4572 para pedir copias impresas por correo.

- **Programas educativos por teléfono o por Internet.** LLS ofrece programas educativos gratuitos por teléfono o por Internet para los pacientes, cuidadores y profesionales médicos. Para obtener más información, llame al (800) 955-4572 para hablar con un Especialista en Información, o visite www.LLS.org/programas.

Servicios de interpretación. Informe a su médico si necesita los servicios de un intérprete que hable español o algún otro recurso, tal como un intérprete del lenguaje de señas. A menudo, estos servicios están disponibles sin costo para los pacientes, sus familiares y cuidadores durante las citas médicas y las emergencias de tratamiento.

Programa de Asistencia para Copagos. LLS ofrece ayuda económica a pacientes que reúnen los requisitos, para ayudarlos a cubrir los costos de las primas y los copagos de los seguros médicos. Para obtener más información:

- Llame al: (877) 557-2672
- Visite: www.LLS.org/copagos

Recursos comunitarios y establecimiento de contactos

Foros y salas de conversación por Internet sobre el cáncer de la sangre.

Los foros de comunicación por Internet y las salas de conversación (chats) con moderadores pueden ayudar a los pacientes con cáncer a obtener apoyo y a comunicarse y compartir información (en inglés). Para obtener más información, llame al (800) 955-4572 para hablar con un Especialista en Información, o visite www.LLS.org/apoyo.

Oficinas comunitarias de LLS. LLS ofrece apoyo y servicios comunitarios en los Estados Unidos y Canadá, que incluyen:

- El *Programa Primera Conexión de Patti Robinson Kaufmann*
A través de este programa, LLS puede ponerlo en contacto con otro paciente que tiene su enfermedad. Muchas personas se benefician del apoyo mutuo y de la oportunidad única de compartir experiencias y conocimiento.
- Grupos de apoyo
Los grupos de apoyo les ofrecen oportunidades a los pacientes y cuidadores de conocerse personalmente y compartir experiencias e información sobre las enfermedades y los tratamientos, así como beneficiarse del apoyo mutuo.
- Otros recursos útiles, tales como programas dirigidos a comunidades específicas

Para obtener más información sobre estos programas:

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/servicios

También puede comunicarse con las oficinas locales de LLS para enterarse de las opciones en su comunidad. Para localizar los recursos en su área, llame al (800) 955-4572 para hablar con un Especialista en Información, o visite www.LLS.org/chapterfind (en inglés).

Otras organizaciones útiles. LLS ofrece una lista extensa de recursos para los pacientes y sus cuidadores y familiares. Existen recursos útiles relacionados con la ayuda económica, los servicios de consejería, el transporte, las opciones de campamentos de verano y otras necesidades.

Para obtener más información, visite www.LLS.org/resourcedirectory (en inglés). Para obtener asistencia en español, llame al (800) 955-4572 para hablar con un Especialista en Información.

Ensayos clínicos (estudios de investigación médica). Hay nuevos tratamientos en curso para pacientes con síndromes mielodisplásicos. Los pacientes pueden informarse sobre los ensayos clínicos y cómo acceder a ellos. Para obtener más información:

- Llame al: (800) 955-4572
Un Especialista en Información de LLS puede ayudarlo a realizar búsquedas de ensayos clínicos.
- Visite: www.LLS.org/clinicaltrials
Haga clic en TrialCheck® (en inglés).

Defensa del paciente. La Oficina de Políticas Públicas de LLS (OPP, por sus siglas en inglés) utiliza los servicios de voluntarios para abogar por políticas y leyes que aceleren el desarrollo de nuevos tratamientos y mejoren el acceso a una atención médica de calidad. Para obtener más información:

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/abogar

Ayuda adicional para poblaciones específicas

Niños. Los síndromes mielodisplásicos son poco comunes en niños. Las familias se enfrentan a tratamientos y procedimientos nuevos y desconocidos como parte de la atención médica. Es posible que el niño, sus padres y sus hermanos necesiten apoyo. Para obtener más información:

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/materiales

Desplácese hacia abajo en la página y haga clic en *Cómo enfrentarse a la leucemia y el linfoma en los niños*.

Sobrevivientes del World Trade Center (WTC). Las personas afectadas en el período posterior a los ataques terroristas del 11 de septiembre de 2001 que posteriormente recibieron un diagnóstico de cáncer de la sangre tal vez reúnan los requisitos para recibir ayuda del Programa de Salud World Trade Center. Entre las personas que reúnen los requisitos para recibir ayuda se incluyen:

- El personal de respuesta/emergencia
- Los trabajadores y voluntarios que ayudaron con el rescate, la recuperación y la limpieza de los sitios relacionados con el World Trade Center en la ciudad de Nueva York

- Los sobrevivientes que estuvieron en el área del desastre en la ciudad de Nueva York, o que vivían, trabajaban o asistían a una escuela en el área
- El personal de respuesta/emergencia que respondió a los ataques terroristas del Pentágono y de Shanksville, Pennsylvania

Para obtener más información:

- Llame al: Programa de Salud WTC al (888) 982-4748
Puede pedir hablar con un representante del programa en español.
- Visite: www.cdc.gov/wtc/faq.html (en inglés)

La información sobre los requisitos del programa, el proceso de solicitud y una solicitud por Internet están disponibles en español en www.cdc.gov/wtc/apply_es.html.

Personas que sufren de depresión. El tratamiento de la depresión tiene beneficios para los pacientes con cáncer. Pida asesoramiento médico si su estado de ánimo no mejora con el tiempo, por ejemplo, si se siente deprimido todos los días durante un período de dos semanas. Para obtener más información:

- Llame al: (866) 615-6464
Puede hablar con alguien en español de lunes a viernes, de 8:30 a.m. a 5 p.m., hora del Este.
- Visite: www.nimh.nih.gov

El sitio web del Instituto Nacional de Salud Mental (NIMH, por sus siglas en inglés) incluye enlaces para obtener información y recursos en español sobre la depresión y su tratamiento. Escriba “depresión” en la casilla de búsqueda en la página principal, donde dice “Search”.

Comentarios. ¿Le gusta este librito? ¿Tiene alguna sugerencia? Queremos saber su opinión. Para ofrecer sus opiniones:

- Llame al: (800) 955-4572
Puede comunicar sus comentarios a un Especialista en Información por teléfono.
- Visite: www.LLS.org/materiales
Busque la sección titulada: “Nos gustaría saber sus opiniones”. Haga clic en “Publicaciones de LLS sobre enfermedades y tratamiento: Encuesta para pacientes, familiares y amigos”.

¿Qué es un síndrome mielodisplásico?

Un síndrome mielodisplásico (MDS, por sus siglas en inglés) es una enfermedad de la sangre y médula ósea. Se presenta cuando las células de la médula ósea están dañadas. Hay muchos tipos diferentes de síndromes mielodisplásicos.

Producción normal de médula ósea. En todas las personas, las células madre (células sanguíneas inmaduras) se forman en la médula ósea. La médula ósea se encuentra dentro del hueso. Cada célula madre se convierte ya sea en un/a:

- Glóbulo blanco (una célula que combate las infecciones)
- Glóbulo rojo (una célula que transporta oxígeno)
- Plaqueta (una célula que ayuda a coagular la sangre)

Producción de médula ósea en los síndromes mielodisplásicos. Cuando alguien tiene un síndrome mielodisplásico, se producen cambios en las células madre de la médula ósea (vea la sección *Sangre y médula ósea normales* en la página 30).

A veces, las células madre nunca se convierten en células maduras. Estas células jóvenes, llamadas “células blásticas”, todavía no pueden llevar a cabo las funciones específicas de la célula madura. En lugar de eso, las células inmaduras permanecen en la médula ósea. En otros casos:

- La médula ósea produce más glóbulos rojos de lo necesario.
- La médula ósea se llena de demasiadas células.
- Las células mueren antes de ser liberadas al torrente sanguíneo.
- La persona no tiene suficientes glóbulos rojos.

En las personas sanas, las células blásticas constituyen hasta el 5 por ciento o menos de todas las células de la médula ósea (menos del 2 por ciento en la mayoría de los casos). En pacientes con síndromes mielodisplásicos, las células blásticas constituyen más del 5 por ciento de todas las células de la médula ósea. El número de células blásticas en la médula ósea es el principal factor determinante de la gravedad de los síndromes mielodisplásicos.

Existen muchos tipos de síndromes mielodisplásicos. Un síndrome mielodisplásico puede ser leve o grave. Puede presentarse inicialmente como anemia (una disminución de los niveles de hemoglobina en la sangre) y progresar muy lentamente, o puede ser una enfermedad de progresión rápida y progresar a leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). Para obtener más información sobre esta enfermedad, consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Leucemia mieloide aguda*.

Los síndromes mielodisplásicos se han conocido como:

- Leucemia latente
- Preleucemia
- Oligoleucemia

Algunas personas piensan que los síndromes mielodisplásicos solamente pasan a ser un problema luego de transformarse en leucemia mieloide aguda. Pero los síndromes mielodisplásicos son un tipo de cáncer. Deben ser tratados por un hematólogo oncólogo, un médico que trata los distintos tipos de cáncer de la sangre.

El verdadero efecto de un síndrome mielodisplásico se mide por la manera en que afecta la vida de la persona. Hoy en día, los resultados y la calidad de vida de los pacientes con síndromes mielodisplásicos son mejores que nunca. Esto se debe en gran parte a:

- Mejores opciones de atención de apoyo
- Tratamientos con fármacos nuevos y la evaluación de estos fármacos en estudios
- Avances en los trasplantes

¿A quiénes afectan los síndromes mielodisplásicos y por qué?

El Instituto Nacional del Cáncer informa que se reportaron 70,165 casos de síndromes mielodisplásicos o alrededor de 14,123 casos nuevos de la enfermedad, diagnosticados cada año entre el 2006 y el 2010. Vea la Figura 1.

Síndromes mielodisplásicos: tasas de incidencia por edad (2006-2010)

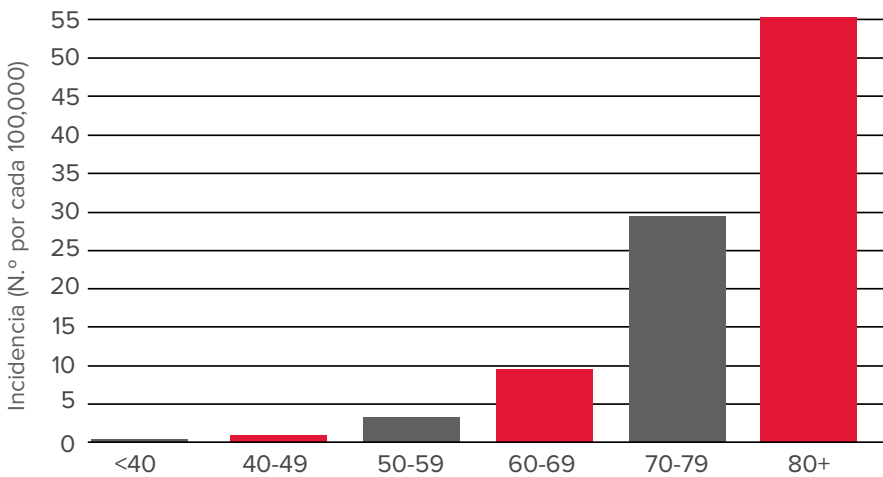


Figura 1. | El eje horizontal representa la edad de los pacientes. Empieza con el grupo de pacientes menores de 40 años, seguido de grupos en incrementos de 10 años de edad, hasta el último grupo de pacientes, los mayores de 80 años. El eje vertical muestra la incidencia de nuevos casos de síndromes mielodisplásicos desde 2006 a 2010, por cada 100,000 personas. Fuente: Howlander N, Noone AM, Krapcho M, et al. (eds). SEER Cancer Statistics Review, 1975-2010, National Cancer Institute. Bethesda, MD, basado en la presentación de datos de SEER en noviembre de 2010, publicado en el sitio web de SEER, 2013.

Las investigaciones demuestran que la incidencia de los síndromes mielodisplásicos:

- Aumenta con la edad y se presentan más a menudo en personas mayores de 65 años.
- Es un poco más común en hombres que en mujeres.
- Es menos común en niños, en quienes la enfermedad suele asociarse con células anormales que tienen una pérdida adquirida del cromosoma 7. Vea la sección *Diagnóstico* en la página 12.

Tipos de síndromes mielodisplásicos. Hay dos tipos de síndromes mielodisplásicos: primarios, también llamados “de novo”, y secundarios, que se denominan “relacionados con el tratamiento”.

- Primarios (de novo; “desde el principio”)
 - Constituyen el tipo más común.
 - No hay una causa obvia en la mayoría de los pacientes.
 - Un factor de riesgo conocido es la exposición repetida al benceno. Esta sustancia química se encuentra comúnmente en el humo del cigarrillo. El benceno daña el ADN de las células madre normales.
- Secundarios (relacionados con el tratamiento)
 - Son menos comunes que los casos de síndromes mielodisplásicos primarios.
 - Sólo un pequeño número de personas expuestas a quimioterapia y/o radioterapia presentan síndromes mielodisplásicos relacionados con el tratamiento.
 - Algunas personas que han recibido tratamiento para otro tipo de cáncer tienen un riesgo pequeño de presentar un síndrome mielodisplásico relacionado con el tratamiento.

Las causas de los síndromes mielodisplásicos no son claras, pero una teoría popular sugiere la posibilidad de que las personas que presentan síndromes mielodisplásicos tengan un gen que limita su capacidad de eliminar la toxicidad de las sustancias causantes.

Signos y síntomas

Un signo es un cambio en el cuerpo que el médico observa en un examen o en el resultado de una prueba médica.

Un síntoma es un cambio en el cuerpo que el paciente puede ver o sentir.

Algunos pacientes no tienen síntomas. Estos pacientes descubren que tienen síndromes mielodisplásicos durante el transcurso de un examen físico de rutina y/o una prueba de sangre llamada “hemograma completo” o “conteo sanguíneo completo” (CBC, por sus siglas en inglés). La fatiga y la dificultad para respirar durante la actividad física pueden ser síntomas de los síndromes mielodisplásicos.

Diagnóstico

Para confirmar un diagnóstico de síndrome mielodisplásico, el médico realizará un hemograma completo para:

- Evaluar el conteo de células sanguíneas del paciente
- Examinar el aspecto de los glóbulos rojos

Si se detecta anemia, se examinan más a fondo los glóbulos rojos para ver si hay:

- Una carencia de hierro, ácido fólico o vitamina B₁₂
- Algún otro tipo de cáncer
- Otra razón para la presencia de anemia

Es posible que se usen pruebas adicionales para detectar los casos de síndromes mielodisplásicos. Puede que las pruebas incluyan:

- Una aspiración de médula ósea
- Una biopsia de médula ósea
- Hibridación in situ con fluorescencia (FISH, por sus siglas en inglés), una prueba que sirve para identificar células cuyos núcleos contienen anomalías cromosómicas. La prueba FISH puede usarse para identificar células anormales con fines de diagnóstico y para observar los efectos de la terapia.

Un diagnóstico de síndrome mielodisplásico requiere la presencia en la médula ósea de al menos una de las siguientes características:

- Cantidad de blastos que constituye más del 5 por ciento de la médula ósea
- Cambios obvios en la estructura o la forma de la médula ósea (displasia)
- Anomalías citogenéticas (daño cromosómico en el ADN de las células)
 - “Simple” significa que menos de tres cromosomas están afectados.
 - “Compleja” significa que tres o más cromosomas están afectados.

Un cromosoma es un paquete organizado de ADN que se encuentra en el núcleo de la célula. Los cromosomas se disponen en pares. Los pares de cromosomas están compuestos por un cromosoma del padre y el otro de la madre. Los humanos tienen 23 pares de cromosomas: 22 pares de cromosomas, llamados “autosomas”, que se identifican con números, y un par de cromosomas sexuales, X e Y.

Cada cromosoma está dividido en dos secciones o “brazos”. El brazo corto del cromosoma se llama “brazo p”. El brazo largo del cromosoma se llama “brazo q”.

Las anomalías citogenéticas más comunes que se observan en casos de síndromes mielodisplásicos conllevan:

- **Una deleción del brazo largo (q) de uno de los dos cromosomas de un par**
 - Cromosomas 5, que se indica como del(5q) o 5q-
 - Cromosomas 7, que se indica como del(7q) o 7q-
 - Cromosomas 20, que se indica como del(20q) o 20q-
- **Una pérdida completa de uno de los dos cromosomas de un par**
 - Cromosomas 5, que se indica como del(5) o -5
 - Cromosomas 7, que se indica como del(7) o -7
- **Trisomía 8** (una copia adicional del cromosoma 8, por lo que hay tres copias del cromosoma 8 en vez de dos)

Si el médico de un paciente nota una displasia leve (crecimiento o desarrollo anormal de las células), puede que el diagnóstico de síndrome mielodisplásico no sea concluyente. Es muy importante que un especialista, llamado hematopatólogo, examine las muestras de médula ósea del paciente para buscar anomalías citogenéticas. El médico se asegurará de que no existan otras causas de anemia ni conteos bajos de plaquetas o neutrófilos.

Clasificación de los síndromes mielodisplásicos y el Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico

Clasificación de los síndromes mielodisplásicos. Históricamente, los síndromes mielodisplásicos se han clasificado en diferentes subtipos con base en el aspecto de la médula ósea del paciente y en los resultados de los conteos de células sanguíneas. En 1982, el Grupo de Trabajo Franco-Américo-Británico (FAB) elaboró una clasificación de los síndromes mielodisplásicos. Esta clasificación consiste en cinco subtipos:

1. Anemia refractaria (RA, por sus siglas en inglés)
2. Anemia refractaria con sideroblastos en anillos (RARS, por sus siglas en inglés)
3. Anemia refractaria con exceso de blastos (RAEB, por sus siglas en inglés)
4. Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación (RAEB-T, por sus siglas en inglés)
5. Leucemia mielomonocítica crónica (CMML, por sus siglas en inglés)

En 1999, la Organización Mundial de la Salud (OMS) modificó la clasificación FAB de los síndromes mielodisplásicos. La clasificación modificada por la OMS difiere de la clasificación del FAB de varias maneras. La clasificación de la OMS:

- Incorpora datos moleculares y citogenéticos.

- Define que los pacientes con más del 20 por ciento de blastos en la médula ósea tienen leucemia mieloide aguda.
- Tiene una nueva categoría de “síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas” (MDS/MPN, por sus siglas en inglés) que incluye la leucemia mielomonocítica juvenil (JMML, por sus siglas en inglés) y la leucemia mielomonocítica crónica.
- Añade los subtipos de síndrome 5q-, citopenia refractaria con displasia multilineal (RCMD, por sus siglas en inglés) y síndrome mielodisplásico inclasificable (MDS-u, por sus siglas en inglés).
- Considera a la anemia refractaria con exceso de blastos en transformación un tipo de leucemia más que un subtipo de los síndromes mielodisplásicos.

Nota: Las definiciones de los subtipos de los síndromes mielodisplásicos se incluyen en la sección *Términos de salud* en la página 33.

El Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico y sus categorías de riesgo.

Muchos médicos que tratan a pacientes con síndromes mielodisplásicos usan el Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico (IPSS, por sus siglas en inglés; vea la Tabla 1 en la página 15). Lo usan para determinar la categoría de riesgo del paciente según el IPSS (vea la Tabla 2 en la página 16).

El IPSS, presentado en 1997, fue creado para determinar el riesgo de progresión de la enfermedad de un paciente, convirtiendo descripciones generales en estándares objetivos.

El IPSS identifica los siguientes tres factores específicos de la enfermedad del paciente:

- El porcentaje de células blásticas (blastos) leucémicas en la médula ósea
- El tipo de cambios cromosómicos, si hay alguno, en las células de la médula ósea (citogenética)
- La presencia de una o más citopenias (disminución del número de células que circulan en la sangre); vea la Tabla 1 en la página 15

A cada factor se le asigna un puntaje numérico del IPSS.

La categoría de riesgo del paciente se determina sumando todos los puntajes IPSS correspondientes a los tres factores de la enfermedad. El número asocia al paciente con una de las cuatro siguientes categorías de riesgo en el IPSS:

- Bajo
- Intermedio 1
- Intermedio 2
- Alto

Nota: Las categorías de riesgo bajo e intermedio 1 a veces se combinan en un grupo de menor riesgo; las categorías de riesgo alto e intermedio 2 a veces se combinan en un grupo de mayor riesgo.

Tabla 1. Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico (IPSS)

Factor	Notas	Valor	Puntaje IPSS
Blastos (porcentaje)		Menos de 5	0
		De 5 a 10	0.5
		De 11 a 20	1.5
		De 21 a 30	2.0
Citogenética	<ul style="list-style-type: none"> • normal • -Y solamente • del(5q) solamente • del(20q) solamente 	Favorable	0
	anomalías diferentes a las relacionadas con los valores de “favorable” o “desfavorable”	Intermedio	0.5
	<ul style="list-style-type: none"> • compleja • 3 o más anomalías • cromosoma 7 anormal 	Desfavorable	1.0
Citopenias	<ul style="list-style-type: none"> • concentración de hemoglobina menor de 10g/dL • conteo absoluto de neutrófilos menor de 1,500 células/μL • conteo de plaquetas menor de 100,000/μL 	0 ó 1	0
	Cada citopenia cuenta como un valor de 1	2 ó 3	0.5

Tabla 1. | El IPSS se usa para valorar el riesgo y evaluar el tratamiento para pacientes con síndromes mielodisplásicos. Los pacientes con conteos de blastos superiores al 20 por ciento se diagnostican con leucemia mioleide aguda.

Tabla 2. Categorías de riesgo en el IPSS

Puntaje de riesgo en el IPSS	Categoría de riesgo
0	Bajo
De 0.5 a 1.0	Intermedio 1
De 1.5 a 2.0	Intermedio 2
Mayor o igual a 2.5	Alto

Tabla 2. | Los puntajes individuales asignados al porcentaje de blastos en la médula ósea, a la citogenética (cambios cromosómicos) y a las citopenias (bajo conteo de glóbulos rojos, bajo conteo de neutrófilos y/o bajo conteo de plaquetas) se combinan para asignar el puntaje total según el IPSS. Vea a continuación los ejemplos de puntajes totales.

Los siguientes ejemplos muestran cómo se usan los puntajes IPSS para determinar la categoría de riesgo de un paciente con un síndrome mielodisplásico según el IPSS:

- Un paciente con menos de 5 por ciento de blastos (0), una citogenética normal (0) y una concentración de hemoglobina de menos de 10 gramos por decilitro (<10 g/dL) (anemia) con conteos normales de plaquetas y neutrófilos (valor de 1; puntaje de 0) tendría un puntaje de riesgo total de 0 según el IPSS. Se consideraría que este paciente pertenece a la categoría de bajo riesgo en el IPSS.
- Un paciente con 5 al 10 por ciento de blastos (0.5), un cromosoma 7 anormal (1), conteos normales de neutrófilos, una concentración de hemoglobina de menos de 10 gramos por decilitro (<10 g/dL) (anemia) y un conteo de plaquetas inferior a 50,000 por microlitro (<50,000/ μ L) (valor de 2; puntaje de 0.5) tendría un puntaje de riesgo total de 2 según el IPSS. Se consideraría que este paciente pertenece a la categoría de riesgo intermedio 2 en el IPSS.

Recientemente, los médicos han revisado el Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico para predecir de manera más exacta el pronóstico de sus pacientes. El Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico revisado (IPSS-R, por sus siglas en inglés) es más detallado y por eso mejor que el IPSS, pero los médicos aún no lo usan comúnmente.

El Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico revisado y sus categorías de riesgo. El IPSS revisado, o IPSS-R, cubre los mismos factores de la enfermedad que el IPSS, pero la identificación de los factores es más detallada. El IPSS-R presenta cinco factores de la enfermedad, cada uno acompañado de una descripción de sus valores probables. A cada uno de estos valores se le asigna un puntaje numérico (se muestran en la Tabla 3 en la página 17).

Tabla 3. Sistema Internacional de Puntaje Pronóstico Revisado (IPSS-R)

Factor	Notas	Valor	Puntaje IPSS-R
Blastos (porcentaje)		Menor o igual a 2	0
		Mayor de 2 a menor de 5	1
		De 5 a 10	2
		Mayor de 10	3
Citogenética	<ul style="list-style-type: none"> • -Y • del(11q) 	Muy favorable	0
	<ul style="list-style-type: none"> • normal • del(5q) • del(12p) • del(20q) • doble con del(5q) 	Favorable	1
	<ul style="list-style-type: none"> • del(7q) • +8 • +19 • i(17q) • cualquier otro clon independiente, único o doble 	Intermedio	2
	<ul style="list-style-type: none"> • -7 • inv(3)/+(3q)/del(3q) • doble con -7/del(7q) • compleja: 3 anomalías 	Desfavorable	3
	compleja: más de 3 anomalías	Muy desfavorable	4
Citopenias	hemoglobina (gramos por decilitro [g/dL])	Mayor o igual a 10	0
		De 8 a menor de 10	1
		Menor de 8	1.5
	conteo absoluto de neutrófilos ($\times 10^9/L$ de sangre)	Mayor o igual a 0.8	0
		Menor de 0.8	0.5
	conteo de plaquetas ($\times 10^9/L$ de sangre [μL])	Mayor o igual a 100	0
		De 50 a menor de 100	0.5
		Menor de 50	1

Tabla 3. | El IPSS-R se usa para valorar el riesgo y evaluar el tratamiento para pacientes con síndromes mielodisplásicos.

La categoría de riesgo de un paciente en el IPSS-R se determina sumando los puntajes de IPSS-R individuales para los valores designados correspondientes a los cinco factores de la enfermedad. Ese número asocia al paciente con una de las siguientes cinco categorías de riesgo en el IPSS-R:

- Muy bajo
- Bajo
- Intermedio
- Alto
- Muy alto

Los siguientes ejemplos muestran cómo se usan los puntajes IPSS-R (Tabla 3) para determinar la categoría de riesgo de un paciente con un síndrome mielodisplásico según el IPSS-R. Un paciente que tiene un porcentaje de blastos de 3 por ciento (1), buenos resultados citogenéticos (1), una concentración de hemoglobina superior a 10 gramos (0), un conteo absoluto de neutrófilos (ANC, por sus siglas en inglés) de 0.7 (0.5) y un conteo de plaquetas de 101 (0) tendría un puntaje de riesgo total de 2.5 puntos según el IPSS-R. Se consideraría que este paciente pertenece a la categoría de bajo riesgo en el IPSS-R. Vea la Tabla 4.

Tabla 4. Categorías de riesgo en el IPSS-R

Puntaje de riesgo en el IPSS-R	Categoría de riesgo
Menor o igual a 1.5	Muy bajo
Mayor de 1.5 a 3	Bajo
Mayor de 3 a 4.5	Intermedio
Mayor de 4.5 a 6	Alto
Mayor de 6	Muy alto

Tabla 4. | Los puntajes individuales asignados al porcentaje de blastos en la médula ósea, a la citogenética (cambios cromosómicos) y a las citopenias (bajo conteo de glóbulos rojos, bajo conteo de neutrófilos y/o bajo conteo de plaquetas) se combinan para asignar el puntaje total según el IPSS-R.

Los sistemas de puntaje IPSS e IPSS-R solos no ofrecen un pronóstico exacto del riesgo. No toman en cuenta muchos aspectos del tratamiento de los pacientes de edad avanzada, tales como enfermedades concomitantes, antecedentes de cáncer y otros problemas de salud. Estas son consideraciones muy importantes, de modo que los puntajes y categorías de riesgo en el IPSS y el IPSS-R se usan junto con la observación y la evaluación médica del paciente.

El IPSS-R ha demostrado una capacidad mejorada en comparación con el IPSS para predecir el pronóstico. El IPSS, IPSS-R y otras clasificaciones también son útiles para interpretar los resultados de los ensayos clínicos cooperativos, que incluyen la participación de pacientes en diferentes centros de tratamiento.

La investigación ha identificado mutaciones genéticas adquiridas por las células anormales (mutaciones que se presentaron después del nacimiento del paciente) como factores de riesgo adicionales. Cabe mencionar estos factores debido a que:

- Hay más de 40 genes que pueden mutarse en los síndromes mielodisplásicos.
- Cada paciente con un síndrome mielodisplásico probablemente tendrá una o más mutaciones adquiridas.
- Según las funciones de estos genes mutados, los investigadores han descubierto los mecanismos moleculares responsables del desarrollo de los síndromes mielodisplásicos.
- Los patrones específicos de las mutaciones que se observan en los pacientes con síndromes mielodisplásicos pueden explicar parcialmente la variabilidad de la enfermedad y probablemente conducirán a nuevos sistemas de clasificación basados en estas anomalías genéticas.
- Es posible que un subgrupo de mutaciones también tenga valor pronóstico.
- Las mutaciones en genes específicos se han asociado tanto con mejores como con peores pronósticos que los previstos por el IPSS.

Recientemente se ha empezado a ofrecer pruebas para detectar mutaciones genéticas en los síndromes mielodisplásicos. Se espera que los hallazgos ayuden a los médicos a entender mejor la enfermedad de cada persona en particular. Sin embargo, todavía no está clara la mejor manera de interpretar esta información en todos los casos.

Pregúntele al médico si las pruebas genéticas son una opción en su caso.

Tratamiento

Los pacientes con síndromes mielodisplásicos deberían trabajar con un hematólogo oncólogo, un médico que trata el cáncer de la sangre. Los médicos crean planes de tratamiento específicos para cada paciente y asignarán a cada paciente una categoría de bajo riesgo o de alto riesgo.

Las metas para los pacientes con síndromes mielodisplásicos de bajo riesgo son:

- Manejar la enfermedad reduciendo la necesidad de transfusiones
- Disminuir el riesgo de infección
- Aumentar el número de años con buena calidad de vida

La meta para los pacientes con síndromes mielodisplásicos de alto riesgo es prolongar la supervivencia.

Hoy en día, hay varios tratamientos para las personas con síndromes mielodisplásicos. Los tratamientos pueden administrarse solos o en combinación. Entre los tratamientos más comunes para los síndromes mielodisplásicos se incluyen:

- Observación de los conteos sanguíneos
- Transfusiones y terapia quelante de hierro (medicación que elimina el exceso de hierro del cuerpo; es un tratamiento posible para los pacientes que necesitan transfusiones reiteradas)
- Fármacos estimulantes de la eritropoyesis (ESAs, por sus siglas en inglés) y otros factores de crecimiento
- Terapia con globulina antitimocito (ATG, por sus siglas en inglés)
- Farmacoterapia
- Quimioterapia
- Alotrasplante de células madre
- Ensayos clínicos

Observación de los conteos sanguíneos (enfoque de observar y esperar).

La observación se recomienda generalmente en casos de pacientes que tienen:

- Un riesgo bajo o intermedio 1 según el IPSS
- Una concentración de hemoglobina superior a 10 gramos por decilitro (>10 g/dL) y un conteo de plaquetas mayor de 50,000 por microlitro ($>50,000/\mu\text{L}$) a 100,000 por microlitro ($100,000/\mu\text{L}$) sin necesidad de transfusión

Los pacientes en estas categorías de riesgo y con estos valores de laboratorio pueden permanecer estables sin tratamiento. Se recomienda la observación regular por parte de un hematólogo oncólogo debido al riesgo de progresión de la enfermedad.

Transfusiones y terapia quelante de hierro. Las transfusiones de glóbulos rojos pueden ayudar a algunos pacientes a mejorar los conteos de glóbulos rojos o aliviar los síntomas tales como dificultad para respirar, mareos, fatiga extrema y dolor en el pecho. Generalmente, las transfusiones de plaquetas son necesarias cuando el conteo de plaquetas del paciente llega a estar por debajo de los $10,000/\mu\text{L}$. No obstante, las indicaciones principales de la necesidad de una transfusión de plaquetas son sangrado inusual o formación de moretones.

Antes de una transfusión sanguínea, los médicos:

- Examinan la concentración de hemoglobina del paciente.
- Buscan síntomas, tales como fatiga y dificultad para respirar, así como otros problemas de salud, como enfermedades del corazón. Para obtener más información, consulte el librito gratuito de LLS titulado *Blood Transfusion* (en inglés).

Terapia de quelación de hierro. La terapia de quelación de hierro usa medicamentos para eliminar el exceso de hierro del cuerpo (sobrecarga de hierro). Estos medicamentos, aprobados por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés), se llaman “quelantes de hierro”. Es posible que esta terapia sea adecuada para pacientes con anemia que necesitan transfusiones sanguíneas regularmente (de 2 a 4 o más unidades por mes). Puede que estos pacientes corran el riesgo de tener una sobrecarga de hierro, un trastorno que puede dañar el corazón y el hígado. Sin embargo, no se sabe si los quelantes de hierro prolongan la vida.

Entre estos medicamentos se incluyen:

- El deferasirox (Exjade®) y la deferiprona (Ferriprox®); ambos son medicamentos orales que se toman diariamente.
- El mesilato de deferoxamina (DFO; Desferal®); este fármaco se administra como infusión lenta en forma subcutánea (SC), intramuscular o intravenosa.

Fármacos estimulantes de la eritropoyesis y otros factores de crecimiento.

Los fármacos llamados “factores de crecimiento” estimulan la producción de células sanguíneas. Hay factores de crecimiento de glóbulos rojos y de glóbulos blancos. Estos fármacos se usan para tratar a algunos pacientes cuyos conteos de células sanguíneas muestran una disminución del número de células.

Factores de crecimiento de glóbulos rojos

- La eritropoyetina (EPO) es una hormona que se produce en los riñones. Estimula la producción de glóbulos rojos en respuesta a los niveles bajos de oxígeno en el cuerpo. La falta de eritropoyetina también puede causar anemia.
- Los fármacos estimulantes de la eritropoyesis son factores de crecimiento de los glóbulos rojos. Sirven para tratar entre el 10 y el 20 por ciento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen anemia asociada con niveles bajos de eritropoyetina. Para este subgrupo de pacientes, generalmente en las categorías de riesgo bajo o intermedio 1 según el IPSS, el tratamiento con fármacos estimulantes de la eritropoyesis disminuirá la necesidad de transfusiones y posiblemente mejore la supervivencia.
 - La epoyetina alfa (Procrit®) y la darbepoyetina alfa (Aranesp®) son formas sintéticas de eritropoyetina. Se administran mediante una inyección bajo la piel (de forma subcutánea). Aranesp es una forma de eritropoyetina de acción más prolongada que Procrit.

La mayoría de los pacientes con síndromes mielodisplásicos no tienen niveles bajos de eritropoyetina, por lo que la administración de fármacos estimulantes de la eritropoyesis no es un tratamiento útil para la anemia en su caso. No obstante, todos los pacientes con síndromes mielodisplásicos deberían consultar a sus médicos para que les examinen los niveles de eritropoyetina.

Factores de crecimiento de glóbulos blancos

El factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF, por sus siglas en inglés) es una hormona que estimula la producción de glóbulos blancos. Algunos pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen niveles bajos de eritropoyetina tal vez no se beneficien del tratamiento con fármacos estimulantes de la eritropoyesis solos. Sin embargo, un fármaco estimulante de la eritropoyesis administrado en combinación con un factor estimulante de colonias de granulocitos les puede aumentar la concentración de hemoglobina.

Administrados solos, ni el factor estimulante de colonias de granulocitos ni otro factor de crecimiento de glóbulos blancos, llamado “factor estimulante de colonias de granulocitos y macrófagos” (GM-CSF, por sus siglas en inglés), contribuyen al tratamiento de los síndromes mielodisplásicos. Aun así, tal vez se use un factor estimulante de colonias de granulocitos o un factor estimulante de colonias de granulocitos y macrófagos en el tratamiento de pacientes con bajos conteos de neutrófilos que padecen infecciones. Es importante prestar especial atención a cualquier infección o fiebre de causa desconocida. Si se identifica o se sospecha que hay una infección bacteriana o por hongos, puede ser necesario administrar antibióticos. Para el tratamiento de ciertas infecciones virales se puede usar medicamentos antivíricos.

Factores de crecimiento de plaquetas

El romiplostim (Nplate®) y el eltrombopag (Promacta®) son fármacos que se están estudiando como tratamiento para pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen bajos conteos de plaquetas. Actualmente, estos fármacos están aprobados por la FDA para el tratamiento de la trombocitopenia (conteo insuficiente de plaquetas) en pacientes que tienen púrpura trombocitopénica inmune (idiopática) crónica (ITP, por sus siglas en inglés) y que han tenido una respuesta insuficiente a corticoesteroides, inmunoglobinas o esplenectomía.

Terapia con globulina antitimocito (ATG; Thymoglobulin®, Atgam®).

En algunos pacientes los linfocitos (un tipo de célula sanguínea) destruyen los precursores de glóbulos rojos, neutrófilos y plaquetas normales. La globulina antitimocito, una inmunoglobulina que se obtiene de conejos o caballos, se administra por vía intravenosa (IV). La globulina antitimocito destruye estos linfocitos y puede mejorar los conteos sanguíneos en algunos pacientes. Es común que se presenten fiebre y escalofríos inmediatamente después de la administración de globulina antitimocito.

Tabla 5. Algunos fármacos para el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos

Factores de crecimiento	epoyetina alfa (Procrit®) darbepoyetina alfa (Aranesp®) factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF)
Farmacoterapia	azacitidina (Vidaza®) decitabina (Dacogen®) lenalidomida (Revlimid®) mesilato de imatinib (Gleevec®)
Quimioterapia	citarabina (citosina arabinosida, ara-C; Cytosar-U®) idarrubicina (Idamycin®) daunorrubicina (Cerubidine®) mitoxantrona (Novantrone®)

Tabla 5. | Tipos de tratamientos para pacientes con síndromes mielodisplásicos.

Farmacoterapia. Los enfoques de tratamiento con fármacos individuales que han sido aprobados por la FDA para los pacientes con síndromes mielodisplásicos incluyen azacitidina (Vidaza®), decitabina (Dacogen®), lenalidomida (Revlimid®) y mesilato de imatinib (Gleevec®).

Azacitidina (Vidaza)

- Es un fármaco “hipometilante” o “demetilante”.
- Está aprobado para el tratamiento de pacientes de bajo y alto riesgo.
- Mejora el funcionamiento de la médula ósea.
- Destruye las células malsanas.
- Se administra por inyección intravenosa o bajo la piel (de forma subcutánea).
- El tratamiento dura siete días consecutivos y se repite cada cuatro semanas. Se administra durante por lo menos cuatro ciclos.

Por lo general, el tratamiento con Vidaza produce:

- Una reacción favorable en 40 por ciento de los pacientes
- Mejor calidad de vida
- Menor necesidad de transfusiones
- Efectos secundarios que pueden incluir
 - Náuseas
 - Vómitos

- Diarrea
- Valores más bajos en los conteos de células sanguíneas
- Mayor expectativa de vida en pacientes con síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo (aumento promedio de hasta nueve meses)

La Vidaza de administración oral se está estudiando en ensayos clínicos de fase 3 para determinar su eficacia.

Decitabina (Dacogen®)

- Es un fármaco hipometilante/demetilante.
- Está aprobado para el tratamiento de pacientes de bajo y alto riesgo.
- Se administra por vía intravenosa de dos maneras diferentes:
 - Durante un período de 3 horas cada 8 horas durante 3 días (el ciclo debe repetirse cada 6 semanas)
 - Durante un período de 1 hora una vez al día durante 5 días (el ciclo debe repetirse cada 4 semanas)

El tratamiento produce:

- Menor necesidad de transfusiones
- Mejores conteos de células sanguíneas en 30 al 40 por ciento de los pacientes

Ninguna investigación conocida indica un aumento de la supervivencia en los pacientes con síndromes mielodisplásicos de alto riesgo.

Lenalidomida (Revlimid®)

- Es un fármaco inmunomodulador (IMiD, por sus siglas en inglés).
- Forma parte de la misma clase de fármacos que la talidomida.
- Es la terapia de preferencia para pacientes con anemia dependiente de transfusiones debido a un caso de síndrome mielodisplásico de riesgo bajo o intermedio 1 asociado con la deleción del brazo largo del cromosoma 5 [del(5q)], con o sin otras anomalías citogenéticas.
- Es posible que se produzca la deleción 5q en el 20 al 30 por ciento de todos los casos de síndromes mielodisplásicos.
- No es neurotóxica (no produce daño en los nervios).
- No es sedante (no produce somnolencia ni aturdimiento).
- Les permite a la mayoría de los pacientes de bajo riesgo con del(5q) vivir sin recibir transfusiones de glóbulos rojos durante aproximadamente dos años.
- Reduce la necesidad de transfusiones de glóbulos rojos en pacientes de bajo riesgo sin del(5q), pero no tan bien como en los pacientes con del(5q).

- No se conoce su efecto sobre la expectativa de vida de los pacientes con síndromes mielodisplásicos de riesgo intermedio 2 o alto según el IPSS, con o sin del(5q).

En situaciones específicas, el **mesilato de imatinib (Gleevec)** está aprobado por la FDA para el tratamiento de pacientes adultos con síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas asociados con reorganizaciones genéticas del receptor del factor de crecimiento derivado de plaquetas (PDGFR, por sus siglas en inglés). Actualmente, Gleevec está aprobado para el tratamiento de la leucemia mieloide crónica con cromosoma Philadelphia positiva, leucemia linfoblástica aguda con cromosoma Philadelphia positiva así como otras enfermedades raras (poco comunes).

Se necesitan más estudios para determinar cuáles fármacos (Vidaza, Dacogen o Revlimid) son mejores para pacientes que tienen síndromes mielodisplásicos de bajo riesgo sin del(5q), pero que tienen niveles altos de eritropoyetina y, por eso, probablemente no respondan al tratamiento con fármacos estimulantes de la eritropoyesis. Es importante seguir cualquier tratamiento que su médico recomienda, tal como lo ordenó, por cuatro a seis ciclos antes de decidir si el tratamiento da resultado o no.

Quimioterapia. La quimioterapia es el uso de medicamentos fuertes para destruir el cáncer. El tratamiento varía de paciente en paciente.

Es posible que los pacientes con síndromes mielodisplásicos en las categorías de riesgo intermedio 2 y alto según el IPSS requieran tratamiento con el mismo tipo de quimioterapia que se usa para tratar la leucemia mieloide aguda.

Estos medicamentos pueden incluir:

- Citarabina (citosina arabinosida, ara-C; Cytosar-U®)
- Idarrubicina (Idamycin®)
- Daunorrubicina (Cerubidine®)
- Mitoxantrona (Novantrone®)

La quimioterapia tal vez se administre sola o en combinaciones de dos o tres fármacos diferentes (quimioterapia de combinación). En el caso del tratamiento con una terapia de combinación:

- Es posible que se usen protocolos con dosis bajas de los fármacos.
- El conteo de células sanguíneas del paciente puede empeorar. Si el conteo de células empeora, el médico evaluará el estado del paciente para decidir si se necesita una quimioterapia intensiva. El médico tomará en cuenta:
 - La gravedad de los trastornos celulares
 - Las posibilidades de que el paciente logre la remisión

La quimioterapia rara vez ha curado a pacientes con los tipos comunes de síndromes mielodisplásicos (pacientes con anomalías de los cromosomas 5 y/o 7).

Se están estudiando fármacos nuevos, como la clofarabina (Clolar®), en ensayos clínicos como tratamiento para pacientes con síndromes mielodisplásicos y leucemia mieloide aguda. Vea la sección *Investigación médica y ensayos clínicos* que empieza en la página 27.

Se puede encontrar más información sobre estos fármacos en www.LLS.org/fármacos (haga clic donde dice “Spanish”).

Alotrasplante de células madre. Según las investigaciones, el tratamiento que tiene las mejores posibilidades de curar los síndromes mielodisplásicos es la radioterapia intensiva, con o sin quimioterapia, seguida de un alotrasplante de células madre. Este tratamiento se usa para:

- Pacientes más jóvenes
- Pacientes de 60 a 80 años de edad que no tienen otros problemas de salud
- Pacientes que están en la categoría intermedia 2 o de alto riesgo según el IPSS
- Pacientes que tienen un donante de células madre con antígenos leucocitarios humanos (HLA, por sus siglas en inglés) compatibles (hermano o donante no emparentado)

El alotrasplante de células madre es un procedimiento de alto riesgo. Por lo general se administra solamente a pacientes con síndromes mielodisplásicos de alto riesgo debido a las significativas tasas de mortalidad asociadas con este procedimiento (del 10 al 30 por ciento).

El trasplante de intensidad reducida (también llamado “trasplante no mieloablatoivo de células madre”) es una forma de alotrasplante. Los pacientes reciben dosis más bajas de fármacos de quimioterapia, con o sin radioterapia, como preparación para este tipo de trasplante. Un trasplante de intensidad reducida es casi tan efectivo para eliminar los síndromes mielodisplásicos como un alotrasplante estándar (totalmente mieloablatoivo). Puede haber menores tasas de mortalidad con los trasplantes de intensidad reducida que con los alotrasplantes estándar. Por eso, el trasplante de intensidad reducida puede ser una opción de tratamiento para

pacientes mayores de 70 años, que representan la gran mayoría de los pacientes con síndromes mielodisplásicos.

Resultados

- Alrededor del 40 al 50 por ciento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos se curarán.
- Los trasplantes de células madre de donantes compatibles no emparentados dan resultados comparables a los de los trasplantes de donantes emparentados con antígenos leucocitarios humanos compatibles.
- Algunos pacientes sufren recaídas, generalmente en el transcurso de los primeros años después del trasplante.
- Algunos pacientes presentan efectos secundarios a largo plazo después del trasplante.

Para obtener más información sobre el trasplante de células madre, consulte las publicaciones gratuitas de LLS tituladas *Trasplante de células madre sanguíneas y de médula ósea* y *Trasplante de células madre de la sangre del cordón umbilical*.

Investigación médica y ensayos clínicos

Los pacientes con síndromes mielodisplásicos deberían considerar la opción de participar en un ensayo clínico. Los ensayos clínicos prueban fármacos y tratamientos nuevos antes de que la FDA los apruebe como tratamientos estándar. Muchos de los ensayos clínicos están apoyados por los programas de investigación de LLS.

Los ensayos clínicos se diseñan con gran énfasis en la seguridad y precisión. Existen ensayos clínicos para pacientes recién diagnosticados y para pacientes que ya han recibido tratamiento. En algunos casos, un ensayo clínico es la mejor opción de tratamiento para el paciente. Los ensayos clínicos son muy prometedores en cuanto a la mejora de las tasas de remisión y la búsqueda de una cura para los síndromes mielodisplásicos.

Los Especialistas en Información de LLS, disponibles por teléfono al (800) 955-4572, ofrecen orientación a los pacientes para ayudarlos a trabajar con sus médicos a fin de determinar si un ensayo clínico específico es una buena opción de tratamiento en su caso. Los Especialistas en Información pueden realizar búsquedas de ensayos clínicos para los pacientes, sus familiares y los profesionales médicos. Este servicio de búsqueda también está disponible en www.LLS.org/clinicaltrials (en inglés).

Actualmente, hay varios tipos de ensayos clínicos disponibles para los pacientes con síndromes mielodisplásicos. Las investigaciones incluyen estudios dirigidos a la farmacoterapia, la terapia con vacunas y el trasplante de células madre de intensidad reducida.

Farmacoterapia. En varios ensayos clínicos para los síndromes mielodisplásicos, se están estudiando tratamientos con diversas combinaciones de fármacos aprobados por la FDA, tales como Vidaza® o Dacogen®, así como el tipo de quimioterapia que se usa en el tratamiento de la leucemia mieloide aguda.

Cada fármaco funciona de manera distinta para destruir las células cancerosas. Cuando los fármacos se combinan, es posible que destruyan más células provenientes de la enfermedad. En otros casos, pueden ser igual de eficaces que las terapias estándar para los síndromes mielodisplásicos, pero provocar efectos secundarios menos tóxicos.

La Vidaza también se está estudiando como terapia de mantenimiento para pacientes con síndromes mielodisplásicos que logren una remisión total o parcial luego de recibir quimioterapia intensiva. El propósito del estudio es determinar si el tratamiento de mantenimiento con Vidaza mejora la duración de la respuesta en el paciente.

La siguiente lista incluye ejemplos de combinaciones de fármacos y de monofármacos (fármacos administrados solos) en fase de estudio.

- Clofarabina (Clolar®): Es un fármaco aprobado para el tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda en niños que han sufrido una recaída o tienen una enfermedad resistente al tratamiento. Se está estudiando en combinación con el tipo de quimioterapia empleado en el tratamiento de la leucemia mieloide aguda.
- Rigosertib (Estybon™): Es un fármaco que aumenta la muerte de las células provenientes de los síndromes mielodisplásicos. Se está estudiando como monofármaco en pacientes de riesgo intermedio 1, riesgo intermedio 2 y alto riesgo. También se está estudiando en ensayos de fase 3, con datos iniciales que sugieren su eficacia en pacientes con síndromes mielodisplásicos que han dejado de responder a la Vidaza o el Dacogen.
- Ezatiostat (Telintra®): Es un inhibidor de la glutatión S-transferasa P1-1, que activa la vía de la quinasa Jun. Se está estudiando como monofármaco en pacientes de menor riesgo dependientes de transfusiones.
- Ácido valproico (Depakene®): Es un inhibidor de la histona deacetilasa (HDAC, por sus siglas en inglés) que se está estudiando en combinación con decitabina (Dacogen).
- Vorinostat (Zolinza®): Es un inhibidor de la histona deacetilasa que se está estudiando en combinación con azacitidina (Vidaza).
- Azacitidina (Vidaza): Se está estudiando en combinación con lenalidomida (Revlimid®) en pacientes de mayor riesgo y pacientes dependientes de transfusiones.

Terapia de vacunas. Hay ensayos clínicos en curso para determinar si una vacuna para los síndromes mielodisplásicos es efectiva en el tratamiento de pacientes de 18 años de edad en adelante que tienen síndromes mielodisplásicos de bajo riesgo.

La vacuna se produce a partir de los elementos fundamentales de las proteínas, llamados “péptidos”, que pueden ayudar al cuerpo a preparar una respuesta inmunitaria eficaz contra las células provenientes de los síndromes mielodisplásicos.

Además, se están estudiando la terapia de vacunas y las infusiones de linfocitos de donantes como tratamientos de los síndromes mielodisplásicos (y otros tipos de cáncer de la sangre) en pacientes que presentan una enfermedad progresiva o sufren una recaída luego de un alotrasplante de células madre.

Trasplante de células madre de intensidad reducida. Los pacientes que se están acondicionando para un trasplante no mieloablativo reciben dosis más bajas de fármacos de quimioterapia y/o radioterapia. Se usan fármacos inmunosupresores para evitar el rechazo del injerto, y el injerto de los inmunocitos del donante puede permitir que estas células ataquen la enfermedad (efecto de injerto contra el cáncer). Actualmente, se está investigando este tipo de trasplante en adultos mayores con enfermedades resistentes al tratamiento y/o en recaída, así como el uso de sangre del cordón umbilical y de donantes haploidénticos (que significa “de compatibilidad media”).

Los pacientes que deseen obtener más información sobre los ensayos clínicos pueden comunicarse con un Especialista en Información de LLS al (800) 955-4572, o visitar www.LLS.org/clinicaltrials (en inglés).

Atención de seguimiento

Al igual que la enfermedad, la atención de seguimiento de los síndromes mielodisplásicos varía entre pacientes. Los pacientes con síndromes mielodisplásicos:

- Deberán consultar a su médico regularmente; el médico evaluará el estado de salud del paciente, el conteo de células sanguíneas y, probablemente, el estado de la médula ósea.
- Tal vez necesiten repetir algunas pruebas para determinar si el tratamiento los beneficia y si se recomienda continuarlo o no.
- Deberían recibir ciertas vacunas, como la vacuna contra la gripe y la neumonía neumocócica. Hay dos tipos de vacunas antineumocócicas para los adultos: una vacuna antineumocócica de polisacáridos (PPSV23) y una vacuna antineumocócica conjugada (PCV13). No se deberían administrar vacunas que contengan organismos vivos o con altas cargas virales, tales como la vacuna contra el herpes zóster o culebrilla. El médico puede proveer más información.

- Siempre deben conservar buenos registros y notas sobre los tratamientos. Esta información debería incluir:
 - Los nombres de los médicos y su información de contacto
 - El diagnóstico
 - Todos los tratamientos
 - Los nombres de los fármacos usados en la quimioterapia
 - Información sobre la radioterapia
 - Información sobre las cirugías
 - Información sobre los trasplantes
 - Información sobre cualquier otro tratamiento
 - Otros antecedentes médicos
 - Cualquier otra información importante

Sangre y médula ósea normales

Sangre. La sangre es el líquido que fluye a través de las arterias y venas de las personas. La sangre transporta oxígeno y productos nutritivos a todo el cuerpo. También elimina los productos de desecho. La sangre está compuesta por plasma y células.

Plasma. El plasma está compuesto principalmente por agua, en la cual hay muchas sustancias químicas disueltas. Cada una de estas sustancias químicas tiene una función específica. Entre estas sustancias se incluyen:

- Proteínas
 - Albúmina, la proteína más común de la sangre
 - Proteínas que coagulan la sangre (factores de coagulación), que son producidas por el hígado
 - Eritropoyetina, una proteína producida por los riñones que estimula la producción de glóbulos rojos
 - Inmunoglobulinas, que son proteínas que combaten las infecciones
- Hormonas, tales como la hormona tiroidea y el cortisol
- Minerales, tales como el hierro y el magnesio
- Vitaminas, tales como el ácido fólico y la vitamina B₁₂
- Electrolitos, tales como el calcio, el potasio y el sodio

Células sanguíneas. Las células sanguíneas se encuentran suspendidas en el plasma. Las células sanguíneas se forman en la médula ósea, un tejido esponjoso

en el cual crecen y se desarrollan las células sanguíneas. Las células sanguíneas comienzan como células madre. El proceso de maduración de las células madre que se convierten en células sanguíneas se llama “hematopoyesis”. (Vea la Figura 2 en la página 32).

Una vez que la célula se forma, se desarrollará hasta convertirse en uno de los tres tipos de células sanguíneas. Entre ellos se incluyen:

1. Glóbulos rojos (las células que transportan oxígeno), que:

- Constituyen un poco menos de la mitad del volumen total de la sangre del cuerpo.
- Están llenos de hemoglobina.
 - La hemoglobina es la proteína que recoge el oxígeno de los pulmones y lo transporta a todo el cuerpo.
 - Se une al dióxido de carbono (CO_2); lo elimina de las células y lo lleva de regreso a los pulmones. Luego, el CO_2 se elimina del cuerpo cuando exhalamos.

2. Plaquetas (las células que ayudan a coagular la sangre), que:

- Son células pequeñas (de un décimo del tamaño de los glóbulos rojos).
- Ayudan a detener el sangrado en el lugar de una lesión o corte.
- Se adhieren a la superficie desgarrada del vaso sanguíneo, se amontonan y tapan el lugar del sangrado. Forman un coágulo con la ayuda de proteínas, como la fibrina, y de electrolitos, como el calcio.

3. Glóbulos blancos, que son células que combaten las infecciones. Existen varios tipos de glóbulos blancos, entre ellos:

- Neutrófilos y monocitos - Estas células son “fagocitos” (células que ingieren). Los fagocitos ingieren bacterias u hongos y los destruyen. A diferencia de los glóbulos rojos y las plaquetas, los monocitos pueden salir del torrente sanguíneo y entrar en los tejidos para atacar los organismos invasores y combatir las infecciones.
- Eosinófilos y basófilos - Estos glóbulos blancos reaccionan contra los alérgenos o parásitos.
- Linfocitos - Estos glóbulos blancos se encuentran principalmente en los ganglios linfáticos, el bazo y los conductos linfáticos. Los linfocitos forman una parte fundamental del sistema inmunitario. Algunos entran al torrente sanguíneo. Existen tres tipos principales de linfocitos. Estos son:
 - Linfocitos T (células T)
 - Linfocitos B (células B)
 - Células citolíticas naturales

Desarrollo de las células sanguíneas y los linfocitos (hematopoyesis)

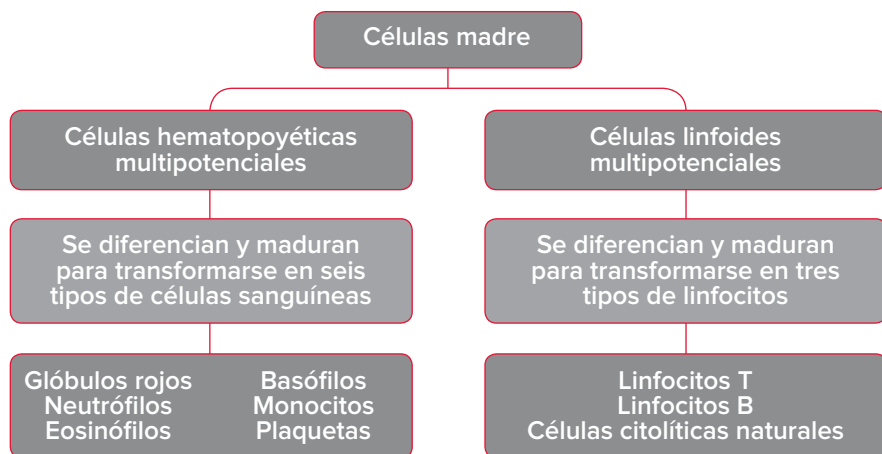


Figura 2. | Las células madre se transforman en células sanguíneas (hematopoyesis) y en linfocitos.

En las personas sanas, las células madre de la médula ósea producen células sanguíneas nuevas continuamente. Cuando las células sanguíneas están completamente desarrolladas entran al torrente sanguíneo a medida que pasa a través de la médula ósea y luego circula por todo el cuerpo.

En los bebés, todos los huesos tienen médula ósea activa. Para cuando una persona llega a los primeros años de la adultez, los huesos de las manos, los pies, los brazos y las piernas ya no tienen médula ósea que produzca sangre. En los adultos, este tipo de médula ósea se encuentra solamente en la columna vertebral (vértebras), los huesos de la cadera y de los omóplatos, las costillas, el esternón y el cráneo.

Las células madre hematopoyéticas se encuentran en la médula ósea. Estas células madre son importantes porque se pueden trasplantar. Algunas células madre (no muchas) entran al torrente sanguíneo y circulan, pero no se encuentran en suficientes cantidades para contarse en las pruebas de sangre estándar. Los médicos saben cómo estimular la proliferación de estas células en la médula ósea y hacerlas pasar al torrente sanguíneo. Luego, se usa una técnica especial llamada “aféresis” para separarlas de la sangre circulante, de manera que se las pueda recoger y almacenar. Es posible extraer células madre de la placenta y del cordón umbilical de un recién nacido y usarlas para trasplantes en el futuro.

Términos de salud

Para obtener definiciones de palabras que no se encuentran en esta sección, visite www.LLS.org/glossary (en inglés).

Acceso venoso. También llamado “puerto”. Es un pequeño dispositivo colocado bajo la piel y unido a un catéter central o a un catéter central de inserción percutánea. Permite el acceso al catéter. Es posible administrar medicamentos y productos nutritivos y extraer muestras de sangre de un acceso venoso.

ADN. Ácido desoxirribonucleico. Material genético que se encuentra en todas las células. El ADN se transmite a las células nuevas durante el proceso de división celular. Un cambio o mutación en el ADN puede causar la muerte celular, cambios en la función de la célula y, en algunos casos, cáncer.

Aféresis. Proceso que usa una máquina para extraer componentes necesarios de la sangre de un donante y devolverle los que no se necesitan. Este proceso permite separar independientemente y en grandes volúmenes ciertas partes de la sangre, entre ellas los glóbulos rojos, los glóbulos blancos y las plaquetas. Vea Transfusión de plaquetas.

Alotrasplante de células madre. Tratamiento que utiliza las células madre de un donante sano para restaurar la médula y las células sanguíneas del paciente. En este tratamiento se usan dosis altas de quimioterapia y a veces radioterapia para “apagar” el sistema inmunitario del paciente, para que no rechace las células del donante. Consulte el librito gratuito de LLS titulado *Trasplante de células madre sanguíneas y de médula ósea*.

Alotrasplante no mieloablativo de células madre. Vea Trasplante de células madre de intensidad reducida.

Anemia. Problema de salud que se presenta cuando una persona tiene un bajo conteo de glóbulos rojos y, por lo tanto, una baja concentración de hemoglobina. Cuando esto se presenta, a la sangre le cuesta transportar oxígeno. Las personas con anemia grave pueden presentar palidez, debilidad, cansancio y dificultad para respirar sin mucho esfuerzo físico. Vea Hematocrito; Hemoglobina.

Anemia aplásica. Problema de salud que se produce cuando el cuerpo deja de producir una cantidad suficiente de células sanguíneas nuevas. Todas las células sanguíneas que la médula ósea produce son normales, pero no hay suficientes células. La anemia aplásica puede ser moderada, grave o muy grave.

Anemia refractaria (RA, por sus siglas en inglés). También conocida como “mielodisplasia”, este trastorno mielode clonal afecta principalmente la producción de glóbulos rojos en la médula ósea. A veces se asocia con disminuciones leves a moderadas de las cantidades de glóbulos blancos y las plaquetas. En algunos sistemas de clasificación, es un subtipo de los síndromes mielodisplásicos.

Anemia refractaria con exceso de blastos (RAEB, por sus siglas inglés). Vea Leucemia mielógena oligoblástica.

Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación (RAEB-T, por sus siglas en inglés). En la clasificación del grupo franco-américo-británico (FAB), un subtipo de los síndromes mielodisplásicos en el cual la cantidad de blastos en la médula ósea varía del 20 al 30 por ciento.

Anemia refractaria con sideroblastos en anillos (RARS, por sus siglas en inglés). Tipo de anemia en la cual la médula ósea produce sideroblastos en anillos en lugar de glóbulos rojos sanos (eritrocitos). En el caso de los sideroblastos anormales, grandes cantidades de hierro quedan atrapadas en los glóbulos rojos en desarrollo en lugares anormales. La anemia refractaria y la anemia refractaria con sideroblastos en anillos a menudo se asocian con disminuciones leves a moderadas de las cantidades de glóbulos blancos y plaquetas. Este trastorno también se llama “mielodisplasia” o “anemia sideroblástica adquirida”. En algunos sistemas de clasificación, la anemia refractaria con sideroblastos en anillos es un subtipo de los síndromes mielodisplásicos.

Anemia sideroblástica adquirida. Vea Anemia refractaria con sideroblastos en anillos (RARS, por sus siglas en inglés).

Anticuerpos monoclonales. Anticuerpos producidos por células de un solo clon. Se usan en el tratamiento del cáncer para dirigirlos a las células cancerosas. Se pueden producir en el laboratorio.

Antígeno. Sustancia extraña, generalmente una proteína, que estimula una respuesta inmunitaria cuando se ingiere, se inhala o entra en contacto con la piel o las membranas mucosas. Ejemplos de antígenos son las bacterias, los virus y los alérgenos. Los antígenos estimulan las células plasmáticas para que produzcan anticuerpos.

Aspiración de médula ósea. Prueba para detectar células anormales de la médula ósea. Se anestesia el área que rodea al hueso ilíaco (la cadera) y se introduce una aguja especial para extraer una muestra de médula ósea (líquida). Por lo general, esta prueba se hace al mismo tiempo que la biopsia de médula ósea.

Autosomas. Vea Cariotipo.

Autotrasplante de células madre. Tratamiento que utiliza las propias células madre de un paciente para retrasar la progresión de ciertos tipos de cáncer de la sangre. Consulte el librito gratuito de LLS titulado *Trasplante de células madre sanguíneas y de médula ósea*.

Basófilo. Tipo de glóbulo blanco que se encuentra en ciertas reacciones alérgicas.

Biopsia de médula ósea. Prueba para detectar células anormales de la médula ósea. Se anestesia el área que rodea al hueso ilíaco (la cadera) y se introduce una aguja especial para extraer un fragmento de hueso que contiene médula ósea. Por lo general, esta prueba se hace al mismo tiempo que la aspiración de médula ósea.

Cariotipo. Orden, número y aspecto de los cromosomas dentro de la célula. Hay 46 cromosomas humanos en cada célula: 22 pares llamados “autosomas” y el par número 23, que consiste en los cromosomas sexuales (XX o XY). Vea Hibridación in situ con fluorescencia.

Catéter central (catéter permanente). Tubo especial que se coloca en una vena grande de la parte superior del tórax del paciente. Se usa para administrar medicamentos, líquidos o hemoderivados, o para extraer muestras de sangre. Vea Acceso venoso.

Catéter permanente. Vea Catéter central.

Catéter venoso central de inserción percutánea (PICC o vía PIC, por sus siglas en inglés). Tubo largo, delgado y flexible que se introduce en el cuerpo bajo la piel. Se puede usar durante semanas o meses para administrar medicamentos, líquidos y nutrición al paciente. También se puede usar para obtener muestras de sangre. Las infusiones intravenosas (IV) se pueden administrar a través del catéter venoso central de inserción percutánea.

Células blásticas. Tipo de célula joven (o inmadura) que se encuentra en la médula ósea. En las personas sanas, las células blásticas constituyen hasta el 5 por ciento o menos de las células de la médula ósea que se desarrollan en forma normal. En algunos casos de síndromes mielodisplásicos, hay células blásticas anormales (mieloblastos anormales) en la médula ósea. Esto puede hacer que disminuya el número de glóbulos rojos, neutrófilos y plaquetas, lo que ocasiona síntomas en los pacientes con síndromes mielodisplásicos y leucemia mieloide aguda.

Células madre. Células de la médula ósea en las primeras etapas de desarrollo que maduran hasta convertirse en glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas de la sangre. Las células madre se encuentran sobre todo en la médula ósea, pero algunas salen y circulan en el torrente sanguíneo. Las células madre se pueden extraer, conservar y usar en la terapia de células madre. Vea Hematopoyesis.

Células sanguíneas. Hay tres tipos de células sanguíneas: glóbulos rojos, que transportan oxígeno; glóbulos blancos, que combaten las infecciones; y plaquetas, que ayudan a detener el sangrado.

Citogenetista. Profesional médico experto que prepara y luego examina los cromosomas de las células (análisis citogenético).

Citopenia. Reducción en la cantidad de células que circulan en la sangre.

Citopenia refractaria con displasia multilineaje (RCMD, por sus siglas en inglés). Uno de los subtipos más comunes de los síndromes mielodisplásicos según la clasificación de la OMS. Hay cantidades insuficientes de al menos dos tipos de células sanguíneas (glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas). En la médula ósea, esos mismos tipos de células se ven anormales (displasia) al microscopio. Menos del 5 por ciento de las células en la médula ósea son blastos. En pacientes con más de 15 por ciento de sideroblastos en anillos, el subtipo se llama citopenia refractaria con displasia multilineaje y sideroblastos en anillos (RCMD-RS, por sus siglas en inglés).

Clonal. Grupo de células que se originan de una célula progenitora única. La mayoría de los tipos de cáncer comienzan con una célula clonal (monoclonal) con daño en el ADN. Entre los tipos de cáncer clonal se incluyen la leucemia, el linfoma, el mieloma y los síndromes mielodisplásicos.

Conteo absoluto de neutrófilos (ANC, por sus siglas en inglés). La cantidad de neutrófilos (un tipo de glóbulo blanco que combate las infecciones) que se identifican en el hemograma.

Conteo sanguíneo. Prueba de laboratorio que mide la cantidad y los tipos de células en la sangre. A menudo, se llama “hemograma completo” o “conteo sanguíneo completo” (CBC, por sus siglas en inglés).

Cromosomas. Estructuras filamentosas dentro de las células que transportan los genes en un orden lineal. Las células humanas tienen 23 pares de cromosomas: los pares que se enumeran del 1 al 22 y un par de cromosomas sexuales (XX para mujeres y XY para hombres). Vea Traslocación.

Delección. Problema cromosómico en el que se pierde parte o la totalidad de un solo cromosoma.

Diferenciación. Proceso por el cual las células madre se desarrollan, maduran y asumen una función nueva. Las células madre madurarán hasta convertirse en glóbulos rojos, plaquetas o glóbulos blancos. Vea Hematopoyesis.

Enfermedad refractaria. Enfermedad resistente al tratamiento que no desaparece ni mejora mucho después del tratamiento inicial.

Eosinófilo. Glóbulo blanco que ayuda a combatir algunas infecciones parasitarias y que participa en las reacciones alérgicas.

Eritrocitos. Vea Glóbulos rojos.

Eritrocitosis. Vea Hematocrito.

Eritropoyetina (EPO). Hormona necesaria para la producción normal de glóbulos rojos. Es producida principalmente por los riñones y se libera en la sangre en respuesta a la disminución de los niveles de oxígeno en la sangre. Existen formas sintéticas de eritropoyetina disponibles como fármacos estimulantes de eritropoyetina (ESAs, por sus siglas en inglés). La epoyetina alfa (Procrit® o Epogen®) y la darbepoyetina alfa (Aranesp®) son fármacos estimulantes de eritropoyetina para el tratamiento de la anemia.

Factor de crecimiento. Sustancia que sirve para aumentar el número de neutrófilos después de la quimioterapia. El factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF, por sus siglas en inglés) y el factor estimulante de colonias de macrófagos y granulocitos (GM-CSF, por sus siglas en inglés) son factores de crecimiento que se pueden producir en un laboratorio.

Factor de riesgo. Algo que se asocia científicamente con la probabilidad de una persona de presentar una enfermedad. Los factores de riesgo pueden ser genéticos (heredados) o factores relacionados con el estilo de vida o el medio ambiente.

Factor estimulante de colonias. Vea Factor de crecimiento.

Fagocitos. Células que protegen al cuerpo contra las infecciones ingiriendo y destruyendo microorganismos como bacterias y hongos. Los dos tipos principales son los neutrófilos y los monocitos. Cuando hay una infección, salen del torrente sanguíneo y entran al tejido infectado. La quimioterapia y la radioterapia pueden

disminuir el número de estas células, por lo que es más probable que los pacientes adquieran una infección.

G-CSF (siglas en inglés de factor estimulante de colonias de granulocitos). Vea Factor de crecimiento.

Glóbulos blancos. También conocidos como “leucocitos”, son los cinco tipos de células de la sangre que combaten las infecciones. Entre ellos se incluyen los neutrófilos, eosinófilos, basófilos, monocitos y linfocitos.

Glóbulos rojos. Células sanguíneas (eritrocitos) que contienen hemoglobina, la cual transporta oxígeno a los tejidos del cuerpo. Los glóbulos rojos constituyen aproximadamente el 40 al 45 por ciento del volumen de la sangre en las personas sanas.

GM-CSF (siglas en inglés de factor estimulante de colonias de macrófagos y granulocitos). Vea Factor de crecimiento.

Granulocito. Tipo de glóbulo blanco con muchas partículas (gránulos) en el cuerpo celular. Los neutrófilos, los eosinófilos y los basófilos son tipos de granulocitos.

Haploidéntico. Posible donante de células madre en el que el 50 por ciento de los antígenos leucocitarios humanos (HLA, por sus siglas en inglés) son compatibles con el paciente. Los padres son haploidénticos a sus hijos. Los hermanos tienen un 50 por ciento de posibilidades de ser haploidénticos. Vea HLA; Alotrasplante de células madre.

Hemaféresis. Vea Aféresis.

Hematocrito. Parte de la sangre ocupada por glóbulos rojos. Las cantidades normales son del 40 al 54 por ciento en hombres y del 35 al 47 por ciento en mujeres. La anemia se presenta cuando el nivel de hematocrito es menor de lo normal; la eritrocitosis se presenta cuando el nivel de hematocrito es mayor de lo normal.

Hematólogo. Médico que se especializa en las enfermedades de la sangre.

Hematopatólogo. Médico o científico que estudia las células sanguíneas y los tejidos para identificar enfermedades.

Hematopoyesis. Formación de todos los tipos de células sanguíneas que se inicia en la médula ósea. Para el proceso de desarrollo de las células sanguíneas, vea la sección *Sangre y médula ósea normales* en la página 30.

Hemoglobina. Sustancia de los glóbulos rojos que contiene hierro y que transporta el oxígeno a todo el cuerpo. La concentración de hemoglobina disminuye cuando hay una reducción del número de glóbulos rojos. Esta afección se llama “anemia”.

Hibridación in situ con fluorescencia (FISH, por sus siglas en inglés). Técnica que sirve para estudiar los cromosomas en los tejidos. Usa sondas con moléculas fluorescentes que emiten luz de distintas longitudes de onda y colores.

HLA. Siglas en inglés de antígenos leucocitarios humanos. Son proteínas de la parte externa de las células que ayudan a combatir las enfermedades. Los antígenos leucocitarios humanos se transmiten de padres a hijos y uno de cada cuatro hermanos tiene el mismo tipo de HLA.

Inmunofenotipificación. Proceso que sirve para identificar tipos específicos de células en una muestra de sangre. Busca antígenos o marcadores en la superficie de la célula e identifica los anticuerpos que se unen a ellos.

Leucemia latente. Vea Leucemia mielógena oligoblástica.

Leucemia mielógena oligoblástica. También denominada “anemia refractaria con exceso de blastos” (RAEB, por sus siglas en inglés), este tipo de síndrome mielodisplásico presenta signos de células blásticas leucémicas cuando se examina la sangre o la médula ósea. Aunque haya solamente un pequeño número de estas células blásticas en la médula ósea, su presencia indica que las células leucémicas se están desarrollando.

Leucemia mieloide aguda. Cáncer de progresión rápida que comienza con la transformación cancerosa de una célula inmadura en la médula ósea. Las células cancerosas transformadas que proliferan y viven en la médula ósea se llaman “mieloblastos leucémicos”. Consulte el librito gratuito de LLS titulado *Leucemia mieloide aguda*.

Leucocitos. Vea Glóbulos blancos.

Leucopenia. Disminución en la cantidad de leucocitos (glóbulos blancos) de la sangre hasta un nivel menor de lo normal.

Macrófago. Monocito en acción (se llama “célula fagocitaria”). Cuando los monocitos salen de la sangre y entran en el tejido, se denomina “macrófagos”. Los macrófagos combaten las infecciones, ingieren células muertas y ayudan a los linfocitos en sus funciones inmunitarias. Vea Monocito.

Maduración. Vea Hematopoyesis.

MDS-u. Vea Síndrome mielodisplásico inclasificable (MDS-u, por sus siglas en inglés).

Médula. Vea Médula ósea.

Médula ósea. Tejido esponjoso que se encuentra en la cavidad central hueca de los huesos, donde se producen las células sanguíneas. Al llegar a la pubertad, la médula ósea de la columna vertebral, las costillas, el esternón, las caderas, los hombros y el cráneo es la más activa en la formación de células sanguíneas. En los adultos, los huesos de las manos, los pies, los brazos y las piernas ya no tienen médula ósea que produzca sangre; estos huesos están llenos de células adiposas. Cuando las células de la médula ósea han madurado para transformarse en células sanguíneas, entran en la sangre que pasa a través de la médula ósea y el torrente sanguíneo las transporta por todo el cuerpo.

Mielodisplasia. Vea Anemia refractaria; Anemia refractaria con sideroblastos en anillos.

Monocito. Tipo de glóbulo blanco que representa alrededor del 5 al 10 por ciento de las células en la sangre humana normal.

Monoclonal. Vea Clonal.

MPNs. Vea Neoplasias mieloproliferativas (MPNs, por sus siglas en inglés).

Mutación. Cambio en el ADN que constituye un gen.

Mutación celular somática. Cambio en el ADN que se produce en la célula de un tejido específico y que puede ocasionar un tumor. La mayoría de los tipos de cáncer comienzan luego de una mutación de célula somática.

Mutación de célula reproductora. Célula mutada presente en el óvulo o el espermatozoide que se puede transmitir de padres a hijos.

Neoplasias mieloproliferativas (MPNs, por sus siglas en inglés). Grupo de enfermedades que se presentan como consecuencia de la producción excesiva de ciertos tipos de células sanguíneas. La trombocitopenia esencial, la policitemia vera y la mielofibrosis son ejemplos de neoplasias mieloproliferativas. Algunas personas con neoplasias mieloproliferativas tienen células de aspecto anormal en la médula ósea que son similares a las células provenientes de los síndromes mielodisplásicos.

Neutrófilo. Tipo de glóbulo blanco y el principal que actúa para combatir las infecciones. Las personas con algunos tipos de cáncer de la sangre, o aquellas que han recibido tratamiento (como la quimioterapia) para el cáncer, a menudo tienen bajos conteos de neutrófilos. Las personas con bajos conteos de neutrófilos pueden adquirir infecciones fácilmente.

Neutropenia. Disminución anormal de la cantidad de neutrófilos, un tipo de glóbulo blanco, en la sangre.

Oncólogo. Médico que trata el cáncer.

Oncólogo quirúrgico. Médico que usa la cirugía para tratar el cáncer.

Oncólogo radiólogo. Médico que usa la radioterapia para tratar el cáncer.

Pancitopenia. Problema de salud en el cual hay una disminución de la cantidad de los tres tipos principales de células sanguíneas: glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas.

Patólogo. Médico que halla enfermedades observando los tejidos y líquidos del cuerpo.

PICC o vía PIC. Vea Catéter venoso central de inserción percutánea (PICC o vía PIC, por sus siglas en inglés).

Plaquetas. También se llaman “trombocitos”. Las plaquetas son células sanguíneas pequeñas e incoloras. Su superficie pegajosa las ayuda a dirigirse a una herida, formar coágulos y detener el sangrado. Las plaquetas constituyen cerca de una décima parte del volumen de los glóbulos rojos.

Quimioterapia. Tratamiento en el cual se usan medicinas (sustancias químicas) para destruir células cancerosas.

RA. Vea Anemia refractaria (RA, por sus siglas en inglés).

RAEB. Vea Leucemia mielógena oligoblástica.

RAEB-T. Vea Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación (RAEB-T, por sus siglas en inglés).

RARS. Vea Anemia refractaria con sideroblastos en anillos (RARS, por sus siglas en inglés).

RCMD. Vea Citopenia refractaria con displasia multilineaje (RCMD, por sus siglas en inglés).

Recidiva/recaída. Reparación de una enfermedad después de que ha estado en remisión luego del tratamiento.

Remisión. Cuando los signos de una enfermedad desaparecen. Esto normalmente ocurre después del tratamiento.

Remisión completa. Ausencia de signos de la enfermedad según los resultados de las pruebas estándar específicas para esa enfermedad.

Remisión parcial. Cuando la enfermedad mejora después del tratamiento, pero aún está presente.

Síndrome 5q- (síndrome 5q menos). Término de la Organización Mundial de la Salud que describe un subtipo de los síndromes mielodisplásicos que causa anemia refractaria (resistente al tratamiento). Afecta aproximadamente del 20 al 30 por ciento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos. Este subtipo causa anemia refractaria asociada con una deleción del brazo largo (q) del cromosoma 5, designada “del(5q)”.

Síndrome mielodisplásico inclasificable (MDS-u, por sus siglas en inglés). Subtipo de los síndromes mielodisplásicos en la clasificación de la OMS que incluye a pacientes que no tienen anemia refractaria ni otros subtipos de los síndromes mielodisplásicos, pero que tienen neutropenia o trombocitopenia con características inusuales, como fibrosis medular. No aumenta la cantidad de blastos en la sangre ni en la médula ósea.

Síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas (MDS/MPN, por sus siglas en inglés). Vea Neoplasias mieloproliferativas.

Tipificación de tejido. Prueba para detectar la presencia de los antígenos leucocitarios humanos.

Transfusión de plaquetas. Este procedimiento transfiere plaquetas de la sangre de un paciente a otro. A menudo, se necesitan aproximadamente seis donantes; cada uno debe contribuir una unidad de sangre para proporcionar suficientes plaquetas para aumentar el nivel de plaquetas. Las transfusiones de plaquetas pueden ayudar a algunos pacientes con síndromes mielodisplásicos. Vea HLA; Aféresis.

Traslocación. Se produce cuando se rompe una parte de un cromosoma en una célula de la médula ósea o de un ganglio linfático y se adhiere al extremo de otro cromosoma.

Trasplante de células madre. Vea Alotrasplante de células madre; Autotrasplante de células madre.

Trasplante de células madre de intensidad reducida o “no mieloablativo”. Tipo de alotrasplante. Los pacientes reciben dosis más bajas de fármacos de quimioterapia y/o radioterapia para prepararlos para el trasplante de intensidad reducida. Es posible que este protocolo sea más seguro que un alotrasplante de células madre, especialmente para pacientes de edad avanzada. Consulte el librito gratuito de LLS titulado *Trasplante de células madre sanguíneas y de médula ósea*.

Trasplante de médula ósea. Vea Alotrasplante de células madre; Autotrasplante de células madre.

Trombocitemia. Trastorno que se caracteriza por la presencia de demasiadas plaquetas en la sangre.

Trombocitopenia. Trastorno que se caracteriza por la presencia de insuficientes plaquetas en la sangre.

Más información

Para obtener más información, consulte las siguientes publicaciones gratuitas de LLS:

Blood Transfusion (en inglés)

Cada Día Nuevo: Consejos para sobrellevar el cáncer de la sangre

Información sobre la mielofibrosis

Información sobre la policitemia vera

Información sobre la trombocitemia esencial

La guía sobre la AML: Información para pacientes y cuidadores

Leucemia mieloide aguda

Leucemia mielomonocítica crónica (CMML) y leucemia mielomonocítica juvenil (JMML)

Trasplante de células madre sanguíneas y de médula ósea

Puede leer y descargar estas y otras publicaciones de LLS en español visitando www.LLS.org/materiales, o puede pedir las en forma impresa comunicándose con un Especialista en Información de LLS al (800) 955-4572. Visite www.LLS.org/resourcecenter y haga clic en “Suggested Reading” para acceder a publicaciones útiles en inglés sobre una amplia variedad de temas.

Recursos

Fundación Internacional de Anemia Aplásica y Síndromes Mielodisplásicos (Aplastic Anemia & MDS International Foundation o AA&MDSIF) (800) 747-2820 • www.aamds.org (en inglés)

La AA&MDSIF es la organización de salud sin fines de lucro, líder a nivel mundial, dedicada a apoyar a pacientes y familias que viven con anemia aplásica, síndromes mielodisplásicos, hemoglobinuria paroxística nocturna (PNH, por sus siglas en inglés) y enfermedades con insuficiencia de la médula ósea relacionadas. La AA&MDSIF ofrece respuestas, apoyo y esperanza a miles de pacientes y sus familias en todo el mundo. Se ofrece información y recursos en español en www.aamds.org/node/2593.

La Fundación contra los Síndromes Mielodisplásicos (The Myelodysplastic Syndromes Foundation, Inc.)

(800) 637-0839 o (609) 298-1035 • www.mds-foundation.org (en inglés)

La Fundación contra los Síndromes Mielodisplásicos es una organización multidisciplinaria e internacional que se dedica al apoyo, investigación, tratamiento y educación sobre los síndromes mielodisplásicos para pacientes, cuidadores, médicos, enfermeros y otros profesionales médicos. La organización se basa en la premisa de que la cooperación internacional acelerará el proceso que lleva al control y la cura de estas enfermedades.

Referencias

- Abdel-Wahab O and Figueroa, ME. Interpreting new molecular genetics in myelodysplastic syndromes. *American Society of Hematology Education Book; Hematology* 2012. 2012(1):56-64.
- Barzi A and Sekeres M. Myelodysplastic syndromes: a practical approach to diagnosis and treatment. *Cleveland Clinic Journal of Medicine*. 2010;77(1):37-44.
- Bejar R, Stevenson K, Abdel-Wahab O, et al. Clinical effect of point mutations in myelodysplastic syndromes. *The New England Journal of Medicine*. 2011;364(26):2496-2506.
- Greenberg P, Cox C, LeBeau MM, et al. International scoring system for evaluating prognosis in myelodysplastic syndromes. *Blood*. 1997;89(6):2079-2088.
- Greenberg PL, Tuechler H, Schanz J, et al. Revised international prognostic scoring system for myelodysplastic syndromes. *Blood*. 2012;120(12):2454-2465.
- Howlander N, Noone AM, Krapcho M, et al. (eds). SEER Cancer Statistics Review, 1975-2010, National Cancer Institute. Bethesda, MD, basado en la presentación de datos de SEER en noviembre de 2010, publicado en el sitio web de SEER, 2013.
- Koreth J, Pidala J, Perez WS, et al. Role of reduced-intensity conditioning allogeneic hematopoietic stem-cell transplantation in older patients with de novo myelodysplastic syndromes: an International Collaborative Decision Analysis. *Journal of Clinical Oncology. Official Journal of the American Society of Clinical Oncology*. 2013;20;31(21):2662-2670.
- Liesveld JL, Lichtman MA. Myelodysplastic syndromes, clonal cytopenias and oligoblastic myelogenous leukemia. En: Lichtman MA, Kipps TJ, Seligsohn U, et al, eds. *Williams Hematology*. 8va ed. McGraw-Hill Professional; 2010: cap. 88.
- Lindsley RC, Ebert BL. Molecular pathophysiology of myelodysplastic syndromes. *Annual Review of Pathology*. 2013;8(1):21-47.
- List AF. New therapeutics for myelodysplastic syndromes. *Leukemia Research*. 2012;36(12):1470-1474.

Schanz J, Tuchler H, Sloe F, et al. New comprehensive cytogenetic scoring system for primary myelodysplastic syndromes (MDS) and oligoblastic acute myeloid leukemia after MDS derived from an international database merge. *Journal of Clinical Oncology*. 2012;30:820-829.

Sekeres MA. The epidemiology of myelodysplastic syndromes. *Hematology/Oncology Clinics of North America*. 2010;24(2):287-294.

Voso MT, Fenu S, Latagliata R, et al. Revised International Prognostic Scoring System (IPSS) predicts survival and leukemic evolution of myelodysplastic syndromes significantly better than IPSS and WHO Prognostic Scoring System: validation by the Gruppo Romano Mielodisplasie Italian Regional Database. *Journal of Clinical Oncology. Official Journal of the American Society of Clinical Oncology*. 2013;31(21):2671-2677.

algún día es hoy



LEUKEMIA &
LYMPHOMA
SOCIETY®

fighting blood cancers

PIDA AYUDA A NUESTROS **ESPECIALISTAS EN INFORMACIÓN**

Los **Especialistas en Información** de la **Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés)** ofrecen a los **pacientes, sus familias y los profesionales médicos** la **información más reciente sobre la leucemia, el linfoma y el mieloma**. Nuestro equipo está compuesto por profesionales de la oncología titulados a nivel de maestría que están disponibles por teléfono de **lunes a viernes, de 9 a.m. a 9 p.m. (hora del Este)**.

Asistencia para copagos

El Programa de Asistencia para Copagos de LLS ayuda a los pacientes con cáncer de la sangre a cubrir el costo de las primas de los seguros médicos privados y públicos, entre ellos Medicare y Medicaid, y las obligaciones de los copagos. El apoyo para este programa se basa en la disponibilidad de fondos por tipo de enfermedad. **Para obtener más información, llame al 877.557.2672 o visite www.LLS.org/copagos.**



Para recibir un directorio completo de nuestros programas de servicios al paciente, comuníquese con nosotros al

800.955.4572 o www.LLS.org

(Puede solicitar los servicios de un intérprete).



Para obtener más información, comuníquese con:

o con:

Oficina central

1311 Mamaroneck Avenue, Suite 310, White Plains, NY 10605

Comuníquese con nuestros Especialistas en Información al **800.955.4572**

(puede solicitar los servicios de un intérprete)

www.LLS.org

Nuestra misión:

Curar la leucemia, el linfoma, la enfermedad de Hodgkin y el mieloma y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

LLS es una organización sin fines de lucro que depende de la generosidad de las contribuciones particulares, corporativas y de fundaciones para continuar con su misión.