

Síndromes mielodisplásicos



Revisada en **2022**

Esta publicación
fue apoyada por:



Narraciones sobre la vida con cáncer de la sangre de pacientes en nuestra Comunidad de LLS

Sé fuerte y sigue avanzando. Encuentra lo positivo en cada día. Sé tu mejor defensor. Esta experiencia ha cambiado mi vida para lo mejor. Acepta, aprende y céntrate en el presente. Aprendo a vivir una vida distinta. Repentino y transformador: mantente positivo. Espera, preocupación, ansiedad, ¡feliz de estar vivo! Acoge una nueva normalidad cada día. 5 años, 41 infusiones intravenosas, fatiga constante. Paciencia, actitud positiva, esperanza y fe. Una prueba tras otra, ¡sobreviviré! Tratamiento, fatiga, tratamiento, fatiga y supervivencia. Ama la vida, vive mejor cada día. No miro atrás, solo adelante. Por ahora, todo bien, vive la vida. Meditación, atención plena, bienestar, fe, nutrición y optimismo. Encuentro la alegría mientras vivo en la incertidumbre. Observar, esperar, recibir tratamiento, reorganizarse, descansar, recuperar la energía. ¡Afortunado de sentirme tan bien! Experiencia reveladora, aprendizaje necesario y curación. Me siento bien, pero los planes de viaje inciertos me molestan. Fe renovada, meditación, dieta, atención plena, gratitud. La espera vigilante puede resultar en una preocupación vigilante. Da miedo, caro, agradecido, bendiciones, esperanza, fe. ¡Gracias a Dios por los trasplantes de células madre! No sé qué esperar. Extraordinariamente agradecido, amo mi vida. Diagnosticado, asustado, evaluado, en tratamiento, a la espera, esperanzado. Soy más generoso, menos impaciente. Acoge tu tratamiento día tras día. Vive el día de hoy, acepta el mañana, olvida el pasado. Fortaleza que nunca supe que tenía. Desafío para nuestros corazones y mentes. La vida es lo que nosotros creamos. Vive la vida de una manera hermosa.



Descubra lo que otros miles ya han descubierto en www.LLS.org/Community

Únase a nuestra red social por Internet para las personas que viven con cáncer de la sangre y quienes las apoyan. (El sitio web está en inglés). Los miembros encontrarán:

- Comunicación entre miles de pacientes y cuidadores que comparten sus experiencias e información, con el apoyo de personal experto
- Actualizaciones precisas y de vanguardia sobre las enfermedades
- Oportunidades para participar en encuestas que contribuirán a mejorar la atención médica

Contenido

- 2** Glosario de siglas
- 4** Introducción
- 4** Síndromes mielodisplásicos
- 6** Signos y síntomas
- 7** Pruebas médicas
- 15** Diagnóstico
- 18** Planificación del tratamiento
- 23** Tratamiento
- 35** Síndromes mielodisplásicos en niños
- 37** Ensayos clínicos para pacientes con cáncer de la sangre
- 38** Enfermedades relacionadas
- 39** Atención de seguimiento
- 40** Causas y factores de riesgo
- 42** Información y recursos
- 46** Términos médicos
- 54** Referencias bibliográficas

Agradecimiento

La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma agradece la revisión de la versión en inglés de este material realizada por:

Guillermo Garcia-Manero, MD

Profesor de medicina

Jefe de la sección de síndromes mielodisplásicos

Vicepresidente de investigación traslacional

Departamento de leucemia, División de medicina del cáncer

Centro Oncológico MD Anderson de la Universidad de Texas

Houston, TX

Es posible que se hayan aprobado tratamientos nuevos después de la impresión de este libro. Consulte en www.LLS.org/actualizaciones o llame al (800) 955-4572.

Esta publicación tiene como objetivo brindar información precisa y confiable con respecto al tema en cuestión. Es distribuida por la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés) como un servicio público, entendiéndose que LLS no se dedica a prestar servicios médicos ni otros servicios profesionales. El personal de LLS revisa cuidadosamente el contenido para comprobar su exactitud y confirma que todas las opciones diagnósticas y terapéuticas se presentan de una manera razonable y balanceada, sin tendencia particular a favor de cualquier opción.

Glosario de siglas

Al leer esta publicación, usted notará que se incluyen una serie de siglas y abreviaturas en inglés. A continuación hay una lista de las mismas en orden alfabético, seguidas de los términos que representan en inglés y en español, para ayudarlo a entender su significado y uso. Los profesionales médicos en los Estados Unidos usan siglas y abreviaturas a menudo cuando hablan de enfermedades y tratamientos, organizaciones de atención médica, así como de servicios y recursos de apoyo al paciente.

Sigla	Término en inglés	Término en español
aCML	atypical chronic myeloid leukemia	leucemia mieloide crónica atípica
AML	acute myeloid leukemia	leucemia mieloide aguda
ANC	absolute neutrophil count	conteo absoluto de neutrófilos
ATG	anti-thymocyte globulin	globulina antitimocítica
CBC	complete blood count	conteo sanguíneo completo; hemograma
CMML	chronic myelomonocytic leukemia	leucemia mielomonocítica crónica
COG	Children's Oncology Group	Grupo de Oncología Infantil
del	deletion	deleción
EPO	erythropoietin	eritropoyetina
ESA	erythropoiesis-stimulating agent	agente estimulante de la eritropoyesis
FDA	Food and Drug Administration	Administración de Alimentos y Medicamentos
FISH	fluorescence <i>in situ</i> hybridization	hibridación <i>in situ</i> 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
GVHD	graft versus-host disease	enfermedad injerto contra huésped
GVT	graft-versus-tumor [effect]	efecto injerto contra tumor
HLA	human leukocyte-associated antigen	antígeno leucocitario humano
inv	inversion	inversión
IPSS	International Prognostic Scoring System	Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica

Sigla	Término en inglés	Término en español
IPSS-R	The International Prognostic Scoring System-Revised	Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado
IV	intravenous [line]	vía intravenosa
JMML	juvenile myelomonocytic leukemia	leucemia mielomonocítica juvenil
LDH	lactate dehydrogenase	deshidrogenasa láctica
LLS	The Leukemia & Lymphoma Society	Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma
MDS	myelodysplastic syndrome	síndrome mielodisplásico
MDS-EB	MDS with excess blasts	síndrome mielodisplásico con exceso de blastos
MDS-MLD	MDS with multilineage dysplasia	síndrome mielodisplásico con displasia multilineaje
MDS/MPN	myelodysplastic syndrome/ myeloproliferative neoplasm	síndrome mielodisplásico/ neoplasia mieloproliferativa
MDS/MPN-RS-T	MDS/MPN with ring sideroblasts and thrombocytosis	síndrome mielodisplásico/neoplasia mieloproliferativa con sideroblastos en anillo y trombocitosis
MDS-RS	MDS with ring sideroblasts	síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo
MDS-RS-MLD	MDS with ring sideroblasts and multilineage dysplasia	síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo y displasia multilineaje
MDS-RS-SLD	MDS with ring sideroblasts and single lineage dysplasia	síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo y displasia unilineaje
MDS-SLD	MDS with single lineage dysplasia	síndrome mielodisplásico con displasia unilineaje
MDS-U	unclassifiable MDS	síndrome mielodisplásico inclasificable
NIMH	National Institute of Mental Health	Instituto Nacional de la Salud Mental
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 anillo
RCC	refractory cytopenia of childhood	citopenia refractaria de la infancia
TPO	thrombopoietin	trombopoyetina

Introducción

Los síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés) constituyen un grupo de tipos de cáncer de la sangre y síndromes de insuficiencia medular en los cuales la médula ósea no produce una cantidad suficiente de células sanguíneas sanas. Este librito ofrece información sobre los síndromes mielodisplásicos para los pacientes y sus familias. También incluye una sección con definiciones de términos médicos relacionados con los síndromes mielodisplásicos. Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Sangre y médula ósea normales y el sistema linfático* para obtener información sobre el funcionamiento de dichos componentes del cuerpo en condiciones normales.

Se estima que, en los Estados Unidos, 58,471 personas viven con un síndrome mielodisplásico o están en remisión. Desde el 2013 hasta el 2017, se diagnosticaron en promedio 15,099 casos nuevos de síndromes mielodisplásicos por año.*

Los médicos han aprendido mucho sobre los síndromes mielodisplásicos en las últimas décadas. Hoy, más que nunca, los pacientes que tienen síndromes mielodisplásicos pueden esperar lograr mejores resultados y tener una mejor calidad de vida. Esto se debe a un mayor entendimiento de las características genéticas y de la biología de la enfermedad, a mejoras en la atención de apoyo (paliativa), al desarrollo de medicamentos nuevos y al progreso en cuanto a los trasplantes de células madre.

Todas las publicaciones de LLS que se mencionan en este librito son gratuitas y se pueden consultar, descargar o pedir por Internet en www.LLS.org/materiales.

Comentarios. Visite www.LLS.org/comentarios para ofrecer sugerencias sobre esta publicación.

*Fuente: Facts 2020-2021. The Leukemia & Lymphoma Society. Abril del 2021.

Es posible que se hayan aprobado tratamientos nuevos después de la impresión de este librito. Consulte en www.LLS.org/actualizaciones o llame al (800) 955-4572.

Síndromes mielodisplásicos

Los síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés) constituyen un grupo de tipos de cáncer de la sangre en los cuales la médula ósea no produce una cantidad suficiente de células sanguíneas sanas. La médula ósea es el tejido esponjoso que se encuentra en el centro de la mayoría de los huesos, donde se forman las células sanguíneas. Hay tres tipos principales de células sanguíneas: glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas. Los glóbulos rojos transportan oxígeno por todo el cuerpo. Los glóbulos blancos ayudan a combatir las infecciones. Las plaquetas ayudan a detener el sangrado al amontonarse (para que la sangre se coagule) en el lugar de una lesión.

Las células sanguíneas comienzan en la médula ósea como células madre sanguíneas, cada una de las cuales puede llegar a convertirse en una célula madre de linaje mielóide o linfóide. En la médula ósea sana, las células madre mieloides se convierten, con el tiempo, en glóbulos rojos, plaquetas y ciertos tipos de glóbulos blancos (basófilos, eosinófilos, monocitos y neutrófilos).

Los síndromes mielodisplásicos se presentan cuando una de estas células madre sanguíneas de linaje mielóide sufre una mutación o serie de mutaciones en el ADN (material genético) que controla el desarrollo de las células sanguíneas. Una mutación puede ocasionar la proliferación anormal de las células madre sanguíneas. El ADN de todas las células que surgen a partir de una célula madre anormal también está mutado. En las personas con síndromes mielodisplásicos, las células madre anormales (denominadas “células blásticas” o “blastos”) se multiplican y producen un exceso de células sanguíneas inmaduras que no llegan a convertirse en células sanguíneas normales. La forma y el tamaño de estas células blásticas también suelen ser anormales. Esta afección se denomina “displasia”. Estas células blásticas anormales no maduran para convertirse en células sanguíneas sanas y, a menudo, mueren de forma precoz en la médula ósea o en la sangre.

A medida que se multiplican y acumulan en la médula ósea, las células blásticas anormales disminuyen la producción de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas normales y sanos. Como consecuencia, hay un exceso de células blásticas inmaduras y una deficiencia de glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas (o de cualquier combinación de los tres) maduros. Cuando hay una menor cantidad de células sanguíneas sanas, el paciente puede presentar anemia, infecciones o sangrados excesivos.

Término médico	Definición
Anemia	Deficiencia de glóbulos rojos
Trombocitopenia	Deficiencia de plaquetas (“trombocito” es otro nombre para plaqueta)
Neutropenia	Deficiencia de neutrófilos (un neutrófilo es un tipo de glóbulo blanco)

Existen varios tipos de síndromes mielodisplásicos. Algunos progresan lentamente y pueden causar anemia (deficiencia de glóbulos rojos) de forma leve a moderada o la disminución de otros tipos de células sanguíneas. Otros pueden provocar deficiencias graves de células sanguíneas. En alrededor del 30 por ciento de los casos de síndromes mielodisplásicos, la enfermedad puede desarrollarse hasta convertirse en leucemia mielóide aguda (AML, por sus siglas en inglés), un tipo de cáncer de la sangre y la médula ósea que tiene una progresión rápida.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación gratuita de LLS titulada *Leucemia mielóide aguda en adultos* a fin de obtener más información al respecto.

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. Si una persona tiene signos o síntomas que sugieran la posibilidad de un síndrome mielodisplásico, él o ella es remitida a un tipo de especialista denominado hematólogo-oncólogo. Este es un médico con capacitación especial en el diagnóstico y tratamiento de los trastornos de la sangre y los distintos tipos de cáncer de la sangre. Los centros médicos grandes suelen contar con hematólogos-oncólogos que se especializan en el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos y las leucemias agudas.

Algunos pacientes no presentan ningún síntoma de la enfermedad inicialmente. En estos pacientes, los primeros signos del síndrome mielodisplásico podrían ser los resultados anormales observados luego de realizar pruebas de sangre de rutina. En el caso de los pacientes con síntomas, es común no sentirse bien debido a la escasez de células sanguíneas normales y sanas.

- Entre los síntomas de la anemia (deficiencia de glóbulos rojos) se incluyen:
 - Fatiga
 - Mareos
 - Debilidad
 - Falta de aliento durante las actividades físicas normales
 - Dolor de cabeza
 - Palpitaciones (ritmo cardíaco que es notablemente rápido o irregular)
 - Palidez
- Entre los síntomas de la neutropenia (deficiencia de glóbulos blancos) se incluyen:
 - Infecciones frecuentes o que no se resuelven
 - Fiebre
- Entre los síntomas de la trombocitopenia (deficiencia de plaquetas) se incluyen:
 - Moretones que aparecen con facilidad
 - Sangrados prolongados por cortaduras pequeñas
 - Puntos rojos en la piel del tamaño de una cabeza de alfiler, denominados “petequias”
 - Sangrados nasales frecuentes y/o intensos
 - Encías sangrantes

Los síntomas de los síndromes mielodisplásicos pueden ser parecidos a los de otros trastornos de la sangre o afecciones médicas. Si presenta cualquiera de estos síntomas, consulte con su médico a fin de asegurarse de recibir el diagnóstico y tratamiento adecuados.

Pruebas médicas

Aunque la presencia de ciertos signos y síntomas puede indicar que una persona tiene un síndrome mielodisplásico, es necesario realizar una serie de pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico. Es importante obtener un diagnóstico acertado porque esto ayuda al médico a:

- Determinar el subtipo de síndrome mielodisplásico
- Estimar la manera en que progresará la enfermedad
- Decidir cuál es el tratamiento más adecuado

Los síndromes mielodisplásicos a veces pueden diagnosticarse erróneamente como otros trastornos de la sangre, por lo que podría ser necesario repetir las pruebas de sangre y médula ósea para establecer el diagnóstico correcto. También es importante que un hematopatólogo con experiencia examine las muestras de laboratorio al microscopio. El “hematopatólogo” es un médico que cuenta con capacitación especial en el diagnóstico de enfermedades de la sangre, la médula ósea y el sistema linfático.

Hable con su médico sobre:

- Las pruebas diagnósticas que se van a realizar
- El significado de los resultados
- Cómo obtener copias de los resultados

Antecedentes médicos. Su médico recopilará sus antecedentes médicos completos. Esto podría incluir información sobre sus enfermedades, lesiones, medicamentos y otros tratamientos previos. También es importante que le informe a su médico si ha tenido transfusiones de sangre en el pasado.

Algunas enfermedades son hereditarias, por lo que el médico podría preguntarle sobre la salud de sus parientes consanguíneos. Su médico debería averiguar si usted tiene antecedentes familiares de cáncer de la sangre. A pesar de que los síndromes mielodisplásicos no pueden heredarse, ciertas mutaciones génicas que están presentes al nacer pueden aumentar el riesgo de que una persona presente un síndrome mielodisplásico u otro tipo de cáncer denominado leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). Los pacientes con antecedentes familiares de leucemia y/u otros tipos de cáncer en dos o más parientes estrechamente relacionados, de la misma o de diferentes generaciones, deberían ser evaluados para buscar signos de un síndrome de predisposición hereditaria. Esto se hace con el fin de manejar mejor su tratamiento.

Examen físico. Su médico querrá obtener información sobre sus síntomas actuales y también le realizará un examen físico. Durante el examen, es posible que el médico le ausculte los pulmones y el corazón y que le examine

cuidadosamente el cuerpo en busca de signos de infección y enfermedad. Puede que le palpe distintas partes del cuerpo para evaluar sus órganos internos. Por ejemplo, el médico podría palparle el abdomen para ver si hay agrandamiento del bazo o hígado. También podría examinar los ganglios linfáticos para ver si alguno de ellos está agrandado.

Conteo sanguíneo completo (CBC, por sus siglas en inglés) con fórmula leucocitaria. Esta prueba, que también se denomina hemograma, sirve para medir la cantidad de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas en una muestra de sangre. También mide la cantidad de hemoglobina (una proteína de los glóbulos rojos que transporta oxígeno) en la sangre y el porcentaje de glóbulos rojos en la muestra. El hemograma debería incluir la fórmula leucocitaria, que mide la cantidad de los distintos tipos de glóbulos blancos que se encuentran en la muestra.

La mayoría de los pacientes con síndromes mielodisplásicos tienen niveles bajos de uno o más tipos de células sanguíneas, lo cual se denomina “citopenia”. Con mayor frecuencia, tienen una deficiencia de glóbulos rojos. También pueden tener niveles bajos de glóbulos blancos y plaquetas.

Si hay una deficiencia de glóbulos rojos, se realizan más pruebas de sangre para determinar la causa de la misma. Hay varias posibles causas, entre ellas, enfermedad tiroidea, niveles bajos de vitaminas (ácido fólico o vitamina B12) y deficiencia de hierro.

Conteo de reticulocitos. Los reticulocitos son glóbulos rojos relativamente inmaduros que se formaron recientemente y todavía están en etapa de desarrollo. El conteo de reticulocitos sirve para medir la cantidad de dichas células en la sangre. Esta prueba se realiza para determinar si la médula ósea está produciendo glóbulos rojos a una velocidad adecuada. La respuesta normal del cuerpo a la anemia es que la médula ósea produzca y libere más reticulocitos en la sangre. En las personas con un síndrome mielodisplásico, el conteo de reticulocitos suele ser bajo, lo cual indica que la médula ósea no puede producir una cantidad suficiente de glóbulos rojos en respuesta a la anemia.

Frotis de sangre periférica. En esta prueba, se extiende una sola gota de sangre sobre un portaobjetos de vidrio, se deja secar y luego se tiñe con un colorante especial. La muestra se observa al microscopio para examinar la cantidad, el tamaño, la forma, la apariencia y la madurez de varios tipos de células sanguíneas. En los síndromes mielodisplásicos, algunas células sanguíneas presentan signos de “displasia” (su forma o tamaño es anormal). El frotis de sangre periférica también sirve para evaluar la presencia de células blásticas (inmaduras) en la sangre; dichas células normalmente solo se encuentran en la médula ósea.

Eritropoyetina (EPO) en suero. Esta prueba sirve para medir el nivel de eritropoyetina en la sangre, una hormona elaborada principalmente en los riñones que estimula a la médula ósea para que produzca glóbulos rojos nuevos. Los riñones producen y liberan eritropoyetina en la sangre en respuesta a niveles bajos de oxígeno en la sangre. Su médico puede ordenar la realización de esta prueba para facilitar el diagnóstico de la causa de anemia cuando no parece que la misma se deba a una deficiencia de hierro ni de vitaminas, así como

tampoco a un sangrado interno. El nivel de eritropoyetina es mayor de lo normal en la mayoría de los pacientes con anemia relacionada con un síndrome mielodisplásico.

Deshidrogenasa láctica (LDH, por sus siglas en inglés). Esta prueba mide el nivel sanguíneo de deshidrogenasa láctica, una proteína que se encuentra en la mayoría de las células. La deshidrogenasa láctica se libera en el torrente sanguíneo cuando una célula sufre daño. Un nivel elevado de deshidrogenasa láctica en la sangre puede deberse al cáncer y también constituir un signo de que la enfermedad está diseminada. Dos sistemas de puntuación para el cáncer, denominados “Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica” y “Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado” (IPSS e IPSS-R, por sus siglas en inglés), emplean los niveles de deshidrogenasa láctica para determinar la gravedad y el posible desenlace clínico (pronóstico) de la enfermedad. Vea las páginas 19 a 22 para obtener más información sobre estos sistemas de puntuación pronóstica.

Tipificación de HLA. Esta prueba de sangre se realiza para identificar ciertas proteínas, denominadas antígenos leucocitarios humanos (HLA, por sus siglas en inglés), que se encuentran en la superficie de la mayoría de las células del cuerpo. Dichas proteínas conforman el tipo de tejido, que varía de una persona a otra. Las mismas también cumplen una función importante en la respuesta inmunitaria del cuerpo ante sustancias extrañas, ya que ayudan al organismo a distinguir sus propias células de las ajenas. La prueba de HLA se realiza antes de un alotrasplante de células madre para averiguar si existe una compatibilidad de tejidos entre el posible donante y el paciente que recibirá el trasplante. A pesar de que no sirve para diagnosticar los síndromes mielodisplásicos, la tipificación de HLA es importante en el caso de los pacientes con diagnóstico reciente de uno de dichos síndromes si es que se está considerando un alotrasplante de células madre como opción de tratamiento. Vea las páginas 33 a 35 para obtener más información sobre el alotrasplante de células madre.

Pruebas de médula ósea: aspiración y biopsia. Estas dos pruebas se emplean con el fin de confirmar el diagnóstico de un síndrome mielodisplásico. En ambas se extrae y examina una muestra de médula ósea, el tejido esponjoso del interior de la mayoría de los huesos. Con frecuencia se realizan al mismo tiempo, ya sea en el consultorio del médico o en un hospital. Puede que estas pruebas también se repitan durante y después del tratamiento para evaluar si el mismo surte efecto.

Las muestras de médula ósea suelen extraerse de la pelvis (hueso de la cadera) del paciente, luego de administrarle un medicamento para anestesiarse la piel y la superficie del hueso. La médula ósea consta de una parte sólida y una parte líquida. En una aspiración de médula ósea, se introduce una aguja hueca especial en la médula ósea, a través del hueso de la cadera, para aspirar (extraer) una muestra líquida de células. En una biopsia de médula ósea, se usa una aguja más ancha para extraer una muestra de hueso sólido que contiene médula ósea. Ambas muestras se envían a un laboratorio, donde se examinan al microscopio.

Vea la **Figura 1** en la página 10 para obtener más información sobre las pruebas de sangre y médula ósea.

Figura 1. ¿Cómo se hacen las pruebas de sangre y de médula ósea?

Prueba de sangre: se extrae sangre del brazo del paciente con una aguja. La sangre se recoge en tubos y se la envía a un laboratorio para su análisis.

Aspiración de médula ósea: se extrae de la médula ósea una muestra de líquido con células y se la envía a un laboratorio para su análisis.

Biopsia de médula ósea: se extrae del cuerpo una muestra muy pequeña de hueso lleno de células de la médula ósea y se la envía a un laboratorio para su análisis.

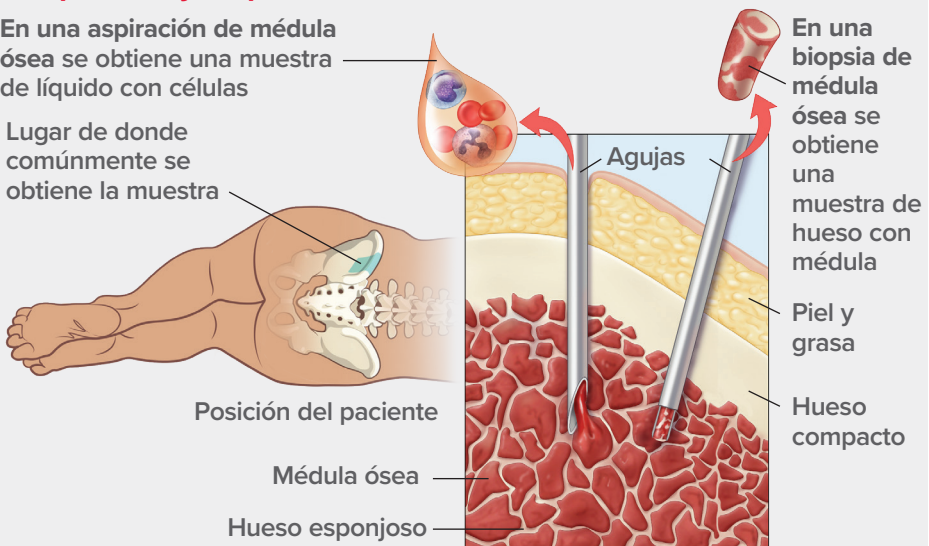
Ambas pruebas de médula ósea se hacen con agujas especiales. Los adultos y adolescentes mayores pueden recibir un anestésico local y permanecer despiertos durante este procedimiento. Sin embargo, la mayoría de los niños reciben sedantes o anestesia general, lo cual hace que duerman un rato durante las pruebas. Por lo general, la muestra de células se extrae del hueso de la cadera del paciente.

Las pruebas de sangre y de médula ósea pueden realizarse en el consultorio del médico o en un hospital. La aspiración y la biopsia de médula ósea casi siempre se hacen juntas en la misma consulta. Es posible que las pruebas de sangre y médula ósea se realicen tanto durante como después del tratamiento. Las pruebas se repiten para determinar si el tratamiento está dando resultado.

Aspiración y biopsia de médula ósea

En una aspiración de médula ósea se obtiene una muestra de líquido con células

Lugar de donde comúnmente se obtiene la muestra



Izquierda: lugar en la parte posterior del hueso pélvico del paciente donde se realiza la aspiración o la biopsia de médula ósea. **Derecha:** lugar donde las agujas penetran en el hueso para obtener la muestra líquida para la aspiración (aguja de la izquierda) y la muestra de hueso para la biopsia (aguja de la derecha). Las agujas para estas pruebas son de diferentes tamaños.

Análisis celular. En el laboratorio, un tipo de médico denominado “hematopatólogo” examina las muestras de sangre y médula ósea. Los hematopatólogos cuentan con capacitación especial en la identificación de las enfermedades de la sangre mediante el análisis al microscopio de células y la realización de otras pruebas especializadas con las células de la sangre y médula ósea.

El hematopatólogo examina las células de la sangre y la médula ósea al microscopio para determinar su tamaño, forma y tipo, así como para identificar otras características celulares. Como parte de esta evaluación, el hematopatólogo observará si hay algún signo de un síndrome mielodisplásico, tal como:

- La presencia de displasia (células con tamaño o forma anormal)
- Una cantidad anormal de cualquier tipo de célula sanguínea (ya sea alta o baja)
- Un porcentaje anormal de blastos (células sanguíneas inmaduras) en la médula ósea
- Una cantidad anormalmente baja o alta de células en la médula ósea
- La presencia de sideroblastos en anillo (glóbulos rojos que contienen depósitos de hierro con forma de anillo)
- La presencia de blastos en la sangre (ya que normalmente no se encuentran en la sangre)

El patólogo realizará más pruebas para averiguar si hay anomalías en los cromosomas y genes de las células cancerosas. Los resultados de dichas pruebas son de ayuda en el diagnóstico y tratamiento de los síndromes mielodisplásicos.

Análisis citogenético. Esto consiste en el análisis de muestras de tejido, sangre o médula ósea para buscar cambios en los cromosomas. En esta prueba, el hematopatólogo utiliza un microscopio para examinar los cromosomas del interior de las células. Los cromosomas son paquetes de ADN firmemente enrollado que contienen la mayor parte de la información genética en una célula. En el caso de los pacientes con un síndrome mielodisplásico, el análisis citogenético sirve para buscar cambios anormales en los cromosomas de las células cancerosas. Aproximadamente el 50 por ciento de las personas que tienen un síndrome mielodisplásico presentan una o más anomalías cromosómicas, y del 10 al 15 por ciento de los pacientes tienen cariotipos complejos (múltiples anomalías cromosómicas).

Las células humanas normales contienen 23 pares de cromosomas, lo que totaliza 46 cromosomas. Cada par de cromosomas tiene un determinado tamaño, forma y estructura. En algunos casos de síndromes mielodisplásicos, hay cambios en los cromosomas de las células cancerosas que pueden observarse al microscopio. Entre estos cambios se incluyen, por ejemplo, un cromosoma adicional, una deleción o una inversión. Una deleción se produce cuando se pierde una parte de un cromosoma. Una inversión se produce cuando una parte de un cromosoma se desprende, se da vuelta y vuelve a unirse al mismo cromosoma.

El análisis citogenético se realiza con una muestra de médula ósea o de sangre. Las células que están en la muestra se cultivan en el laboratorio para que se multipliquen y luego, antes del examen, se tiñen con un colorante. La muestra se examina luego al microscopio y se toman fotografías que muestran la disposición de los cromosomas. Esto se denomina “cariotipo” (vea la **Figura 2** en la página 13). El cariotipo muestra si hay algún cambio anormal en cuanto al tamaño, la forma, la estructura o la cantidad de los cromosomas.

Cada cromosoma está dividido en dos secciones o “brazos”. El brazo corto del cromosoma se denomina “brazo p” y el brazo largo, “brazo q”. En los síndromes mielodisplásicos, las anomalías cromosómicas más comunes se encuentran en los cromosomas 5, 7, 8 y 20.

Ciertas anomalías citogenéticas son útiles para predecir la supervivencia o la probabilidad de progresión a leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). Por este motivo se incluyen como factores en los sistemas de puntuación pronóstica que se usan más comúnmente en la evaluación de los síndromes mielodisplásicos. En algunos casos, el análisis citogenético también puede ser de ayuda para orientar las decisiones sobre el tratamiento.

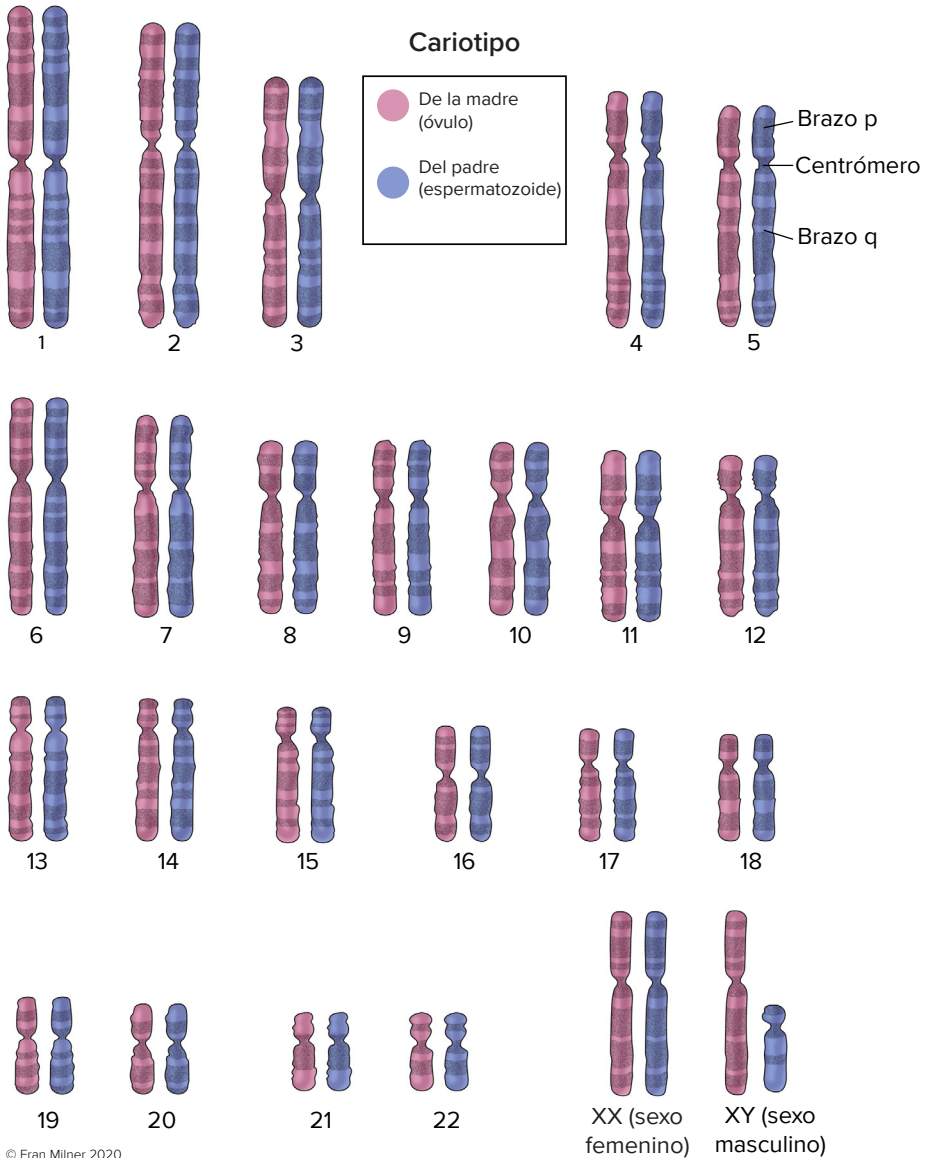
Hibridación *in situ* con fluorescencia (FISH, por sus siglas en inglés). Esta prueba muy sensible sirve para examinar los genes o cromosomas en las células y tejidos. Los médicos emplean la prueba FISH para detectar ciertos cambios anormales en los cromosomas y genes de las células cancerosas. Esta prueba les permite identificar cambios específicos de los genes o cromosomas que son comunes en los pacientes con síndromes mielodisplásicos.

Pruebas moleculares. Estas pruebas sirven para hallar mutaciones (cambios) en el ADN de los genes. Puede haber mutaciones del ADN en el 70 al 80 por ciento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos. Ciertas mutaciones están asociadas a mejores o peores pronósticos (desenlaces clínicos). Los médicos usan los resultados de las pruebas moleculares para planificar el tratamiento. Las pruebas moleculares pueden realizarse con una muestra de sangre o de médula ósea.

En los últimos años, los investigadores han identificado varias afecciones genéticas hereditarias que pueden provocar enfermedades de la sangre, tales como los síndromes mielodisplásicos. Los pacientes con antecedentes familiares de cáncer de la sangre deberían pensar en la posibilidad de someterse a análisis genéticos para averiguar si su enfermedad tiene un componente hereditario. Esta información puede afectar los planes de tratamiento.

Secuenciación del ADN. Este término se refiere a una técnica empleada en una serie de pruebas de laboratorio distintas que sirven para examinar la secuencia (orden) exacta del ADN. Al comparar la secuencia del ADN de las células cancerosas con la de las células normales del paciente, los médicos pueden hallar cambios genéticos que son exclusivos de las células cancerosas y que podrían estar impulsando su proliferación.

Figura 2. Cariotipo normal



Existen métodos de secuenciación dirigida del ADN (también denominados “paneles multigénicos”) que sirven para buscar mutaciones específicas en una muestra. La forma dirigida de secuenciación del ADN se concentra en un grupo específico de genes o áreas del ADN. También existen métodos de secuenciación amplia del ADN (pruebas de evaluación genómica) en los que se analiza la secuencia de grandes regiones de ADN, en vez de buscar mutaciones de genes específicos. Los médicos también podrían ordenar que se realice una

secuenciación de todo el ADN de su genoma. La forma amplia de la prueba se conoce como “secuenciación del genoma completo”.

El término “secuenciación de próxima generación” es general y se usa para referirse a varias técnicas modernas diferentes de secuenciación. Estas técnicas permiten la secuenciación del ADN de una manera mucho más rápida y barata que los métodos de secuenciación que se han empleado en el pasado.

Desde que se introdujo la secuenciación del ADN, la cantidad de genes mutados que pueden detectarse en los pacientes con síndromes mielodisplásicos ha aumentado considerablemente. Los genes que con frecuencia están mutados en los pacientes con síndromes mielodisplásicos son: *TET2*, *SF3B1*, *ASXL1*, *DNMT3A*, *SRSF2*, *RUNX1*, *TP53*, *U2AF1*, *EZH2*, *ZRSR2*, *STAG2*, *CBL*, *NRAS*, *JAK2*, *SETBP1*, *IDH1*, *IDH2*, *ETV6*, *FLT3*, *NF1*, *CALR*, *MPL* y *GATA2*.

Estas mutaciones son importantes para orientar la evaluación del perfil de riesgo y determinar el pronóstico, y también sirven para orientar las decisiones sobre el tratamiento. Por ejemplo:

- Algunos pacientes podrían cumplir los criterios para recibir un tipo de medicamentos denominados “inhibidores”, que se dirigen a mutaciones específicas, tales como *FLT3*, *IDH1* e *IDH2*.
- A pesar de ser poco frecuente, algunos pacientes con síndromes mielodisplásicos tienen una mutación del gen *NPM1*. En el caso de estos pacientes, el tratamiento con citarabina y un alotrasplante de células madre posiblemente pueda curar la enfermedad.

Ciertas mutaciones están asociadas a un mejor o peor pronóstico, o pueden ayudar a predecir la manera en que el paciente responderá a distintos tratamientos. Por ejemplo:

- Los pacientes que solo tienen una mutación en *SF3B1* suelen tener un pronóstico más favorable.
- Las mutaciones de los genes *TP53*, *EZH2*, *ETV6*, *RUNX1* y *ASXL1* están asociadas a una disminución de la supervivencia general, según varios estudios.

Las pruebas genéticas deben realizarse al momento del diagnóstico inicial del cáncer y de nuevo tras una recaída. Esto se debe a la posibilidad de que los pacientes adquieran anomalías genéticas adicionales después de completar el tratamiento inicial, o sea de “primera línea”.

Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *La genética* para obtener más información sobre la genética y las pruebas genéticas.

Diagnóstico

Criterios diagnósticos. El diagnóstico de un síndrome mielodisplásico se establece en función de la presencia de:

- Al menos un tipo de citopenia (deficiencia de células sanguíneas), observada en uno o más de los conteos de glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas
- Displasia (células con tamaño o forma anormal) en al menos el 10 por ciento o más de los glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas según el examen del frotis de sangre o la muestra de médula ósea
- Menos de un 20 por ciento de blastos (células sanguíneas inmaduras) en la sangre y la médula ósea
- Anomalías citogenéticas (cromosómicas) específicas asociadas a los síndromes mielodisplásicos

Las personas sanas no suelen tener células blásticas en la sangre. Además, las células blásticas deberían constituir menos del 5 por ciento del total de las células presentes en la médula ósea. En los pacientes con síndromes mielodisplásicos, las células blásticas pueden constituir hasta el 20 por ciento de las células de la médula ósea. Si el porcentaje es 20 o más, se considera que la enfermedad es leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés).

Clasificación de los síndromes mielodisplásicos. Hay varios subtipos de síndromes mielodisplásicos. El subtipo se determina según los resultados de las pruebas de sangre y médula ósea.

La clasificación de los síndromes mielodisplásicos ha evolucionado muchísimo a lo largo de las últimas décadas. En el 1982, el grupo de trabajo franco-americano-británico (FAB) elaboró un sistema para la clasificación de los síndromes mielodisplásicos. En dicho sistema, los síndromes mielodisplásicos se clasifican en cinco subtipos según el porcentaje de blastos (células inmaduras) presentes en la médula ósea y la sangre periférica, la cantidad de sideroblastos en anillo y el grado de la monocitosis (cantidad elevada de monocitos, un tipo de glóbulo blanco). Esta clasificación ya casi no se utiliza. No obstante, se incluyen las definiciones de los cinco subtipos de esta clasificación en la sección de *Términos médicos*, en las páginas 46 a 53.

En el 2001, la Organización Mundial de la Salud (OMS) propuso una clasificación alternativa que era una versión modificada de la clasificación original del grupo FAB. Desde entonces, la clasificación de la OMS ha sido actualizada dos veces, una vez en el 2008 y nuevamente en el 2016 (vea la **Tabla 1** en la página 16). Actualmente se usa más comúnmente la clasificación de la OMS del 2016.

Tabla 1. Clasificación de la OMS del 2016 de los síndromes mielodisplásicos*

- **Síndrome mielodisplásico con displasia unilinjaje (MDS-SLD, en inglés)**
- **Síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo (MDS-RS, en inglés)**
 - Con displasia unilinjaje (MDS-RS-SLD, en inglés)
 - Con displasia multilinjaje (MDS-RS-MLD, en inglés)
- **Síndrome mielodisplásico con displasia multilinjaje (MDS-MLD, en inglés)**
- **Síndrome mielodisplásico con exceso de blastos (MDS-EB, en inglés)**
 - Síndrome mielodisplásico con exceso de blastos, tipo 1 (MDS-EB1, en inglés)
 - Síndrome mielodisplásico con exceso de blastos, tipo 2 (MDS-EB2, en inglés)
- **Síndrome mielodisplásico con del(5q) aislada**
- **Síndrome mielodisplásico inclasificable (MDS-U, en inglés)**

Entidad provisoria: citopenia refractaria de la infancia

*Para consultar las características de estos subtipos, vea a continuación (hasta la página 18).

Fuente: Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood*. 2016;127(2):2391-2405. doi:10.1182/blood-2016-03-643544

La OMS clasifica a los síndromes mielodisplásicos en subtipos según el aspecto de las células de la médula ósea al microscopio, así como otros factores. Dichos factores se resumen a continuación.

- Número de linajes displásicos: la cantidad de tipos de células sanguíneas (glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas) que presentan signos de displasia
- Citopenias: cuántas clases de deficiencias de células sanguíneas están presentes
- Sideroblastos en anillo: qué proporción de los glóbulos rojos inmaduros contienen depósitos de hierro con forma de anillo alrededor del núcleo
- Blastos: la proporción de formas inmaduras de células sanguíneas presentes en la médula ósea y la sangre
- Anomalías cromosómicas: ciertos cambios cromosómicos que son específicos de los síndromes mielodisplásicos

Síndrome mielodisplásico con displasia unilinjaje (MDS-SLD, por sus siglas en inglés). En este subtipo de síndrome mielodisplásico hay:

- Displasia en un solo tipo de célula sanguínea (ya sean glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas)

- Cantidades bajas de uno o dos tipos de células sanguíneas y valores normales en los restantes
- Menos del 5 por ciento de células blásticas en la médula ósea

Síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo (MDS-RS, por sus siglas en inglés). En este subtipo, muchos de los glóbulos rojos inmaduros son sideroblastos en anillo (glóbulos rojos que tienen depósitos de hierro con forma de anillo). Para establecer este diagnóstico, al menos el 15 por ciento de los glóbulos rojos inmaduros deben ser sideroblastos en anillo (o al menos el 5 por ciento, si es que las células también tienen la mutación de *SF3B1*). Esta forma de síndrome mielodisplásico se clasifica además en dos tipos en función de cuántos tipos de células sanguíneas presentes en la médula ósea están afectadas por displasia.

1. Displasia unilínea (MDS-RS-SLD, por sus siglas en inglés). Este tipo de síndrome mielodisplásico presenta:

- Displasia en un solo tipo de célula sanguínea (glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas)
- Cantidades bajas de uno o dos tipos de células sanguíneas, pero cantidades normales del (de los) otro(s) tipo(s)
- Menos del 5 por ciento de células blásticas en la médula ósea

2. Displasia multilineal (MDS-RS-MLD, por sus siglas en inglés). Este tipo de síndrome mielodisplásico presenta:

- Displasia en dos o tres tipos de células
- Cantidades bajas de uno a tres tipos de células sanguíneas
- Menos del 5 por ciento de células blásticas en la médula ósea

Síndrome mielodisplásico con displasia multilineal (MDS-MLD, en inglés). Este tipo de síndrome mielodisplásico presenta:

- Displasia en dos o tres tipos de células
- Cantidades bajas de uno a tres tipos de células sanguíneas
- Menos del 5 por ciento de blastos en la médula ósea

Síndrome mielodisplásico con exceso de blastos (MDS-EB, por sus siglas en inglés). En este subtipo, la cantidad de blastos en la médula ósea y la sangre es mayor de lo normal y la cantidad de al menos un tipo de célula sanguínea es menor de lo normal. Puede o no haber displasia en las células sanguíneas de la médula ósea. Este subtipo se clasifica además en dos tipos en función de la cantidad de blastos.

1. Síndrome mielodisplásico con exceso de blastos, tipo 1 (MDS-EB1, por sus siglas en inglés). Este tipo de síndrome mielodisplásico presenta:

- Displasia en hasta tres tipos de células sanguíneas, o en ninguno de ellos
- Cantidades bajas de al menos un tipo de célula sanguínea
- Blastos que constituyen del 5 al 9 por ciento de las células de la médula ósea, o bien del 2 al 4 por ciento de las de la sangre

2. Síndrome mielodisplásico con exceso de blastos, tipo 2 (MDS-EB2, por sus siglas en inglés). Este tipo de síndrome mielodisplásico presenta:

- Displasia en hasta tres tipos de células sanguíneas, o en ninguno de ellos
- Cantidades bajas de al menos un tipo de célula sanguínea
- Blastos que constituyen del 10 al 19 por ciento de las células de la médula ósea, o bien del 5 al 19 por ciento de las de la sangre

Síndrome mielodisplásico con del(5q) aislada. En este subtipo de síndrome mielodisplásico, a las células malignas les falta un fragmento del cromosoma 5, lo que se denomina del(5q), y también hay:

- Displasia en uno a tres tipos de células sanguíneas
- Cantidades bajas de uno o dos tipos de células sanguíneas
- Blastos que constituyen menos del 5 por ciento de las células de la médula ósea
- Hallazgos citogenéticos que muestran la presencia de del(5q), sola o en combinación con otra anomalía, siempre y cuando esa anomalía no sea la pérdida de una parte o de todo el cromosoma 7

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

En este subtipo, los resultados de las pruebas de sangre y médula ósea no corresponden a ningún otro tipo de síndrome mielodisplásico. Los pacientes tienen cantidades reducidas de uno a tres tipos de células sanguíneas. Puede que no tengan displasia en las células sanguíneas, o que esté presente en uno, dos o tres tipos de células sanguíneas.

Planificación del tratamiento

Selección de un hospital y un médico. Cuando una persona se entera de que tiene cáncer, quiere obtener la mejor atención médica y tratamiento posibles. Los síndromes mielodisplásicos pueden ser difíciles de tratar, y hay diversos desenlaces clínicos asociados a ellos. Es fundamental recibir tratamiento en un centro que cuente con hematólogos-oncólogos que tengan una experiencia considerable en el tratamiento de pacientes con síndromes mielodisplásicos. Un hematólogo es un médico con capacitación especial en el tratamiento de los trastornos de la sangre, y un oncólogo es un médico con capacitación especial en el tratamiento del cáncer. El hematólogo-oncólogo se especializa en el tratamiento de los distintos tipos de cáncer de la sangre.

Si hay suficiente tiempo, le podría convenir buscar una segunda opinión, de parte de otro médico, ya que esto podría ayudarlo a sentirse más seguro sobre el plan de tratamiento recomendado. La segunda opinión debería obtenerse de otro hematólogo-oncólogo, de preferencia uno que también se encargue del tratamiento de los síndromes mielodisplásicos. El hematólogo-oncólogo suele ser quien tiene mayor conocimiento y experiencia en cuanto a las opciones más actualizadas de tratamiento de la enfermedad. Si no está seguro de que quiere buscar una segunda opinión, o si se siente incómodo respecto a cómo

decirle a su médico actual que va a obtenerla, llame a nuestros Especialistas en Información al (800) 955-4572 para consultar sobre una manera de hacerlo con la que se sienta cómodo. También podría ser conveniente que se comunique de antemano con su compañía de seguros médicos para asegurarse de que su plan cubra los costos correspondientes y averiguar si ellos recomiendan médicos o centros específicos.

Sistemas de puntuación pronóstica. El “pronóstico” es una predicción del desenlace clínico probable de una enfermedad. Se trata de la mejor estimación que su médico puede hacer sobre la manera en que el cáncer lo afectará y de cómo responderá la enfermedad al tratamiento. En los síndromes mielodisplásicos, una parte importante del pronóstico es la predicción de la supervivencia general y si la enfermedad se transformará en leucemia mieloide aguda.

Ciertos factores pueden afectar el pronóstico de un síndrome mielodisplásico y también ayudan a los médicos a determinar cuándo iniciar el tratamiento y cuán intensivo debería ser. Entre estos factores se incluyen:

- El subtipo de síndrome mielodisplásico
- El número y la gravedad de las citopenias (deficiencias de células sanguíneas)
- El porcentaje de células blásticas en la médula ósea
- El tipo y la cantidad de cambios cromosómicos

Algunos factores están asociados a mejores y otros a peores desenlaces clínicos. Algunos factores ayudan a predecir la respuesta que presentará el paciente al tratamiento. Los médicos asignan un puntaje y un grupo de riesgo a cada paciente con diagnóstico de síndrome mielodisplásico, en función de los factores pronósticos enumerados anteriormente.

A cada factor pronóstico se le asigna una cifra según su gravedad. Luego, se suman los puntajes correspondientes a todos los factores para obtener el puntaje de riesgo total. Este indica la tasa probable de progresión de la enfermedad y se usa para clasificar al paciente en un determinado grupo de riesgo. Los médicos escogen un enfoque de tratamiento según el grupo de riesgo en el que figura el paciente.

Hay dos principales sistemas de puntuación pronóstica:

- El Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica (IPSS, por sus siglas en inglés)
- El Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado (IPSS-R, por sus siglas en inglés)

Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica (IPSS). El IPSS fue el primer sistema de puntuación pronóstica empleado ampliamente para los síndromes mielodisplásicos, y se ha establecido como el pilar de los sistemas pronósticos desde su creación en 1997. Este sistema califica tres factores principales:

1. El porcentaje de blastos en la médula ósea
2. Las características citogenéticas (cambios cromosómicos)
3. Las citopenias (deficiencias de células sanguíneas)

Se asignan puntos a cada uno de los tres factores, y luego se suman los puntos para determinar el puntaje de riesgo total, que corresponde a uno de los siguientes grupos o categorías: bajo, intermedio 1, intermedio 2 y alto. Vea la **Tabla 2** a continuación.

Los siguientes ejemplos muestran cómo se usan los puntajes para determinar la categoría de riesgo de pacientes con síndromes mielodisplásicos según el IPSS:

- Un paciente con menos del 5 por ciento de blastos (0 puntos), ningún cambio cromosómico (0 puntos) y anemia, pero con conteos normales de plaquetas y neutrófilos (0 puntos), tendría un puntaje de riesgo total de 0 según el IPSS. (Los neutrófilos son un tipo de glóbulo blanco). Este paciente se clasificaría en el grupo de bajo riesgo del IPSS.
- Un paciente que tiene del 5 al 10 por ciento de blastos (0.5 puntos), un cromosoma 7 anormal (1 punto) y un conteo normal de neutrófilos, pero conteos bajos de glóbulos rojos y plaquetas que indican anemia y trombocitopenia (0.5 puntos), tendría un puntaje de riesgo total de 2 según el IPSS. Este paciente se clasificaría en el grupo de riesgo intermedio 2 del IPSS.

Tabla 2. Puntajes y grupos de riesgo del IPSS

Factores pronósticos que se califican	Grupos de riesgo según el puntaje de riesgo total
Porcentaje de blastos en la médula ósea <ul style="list-style-type: none"> ○ Menor que 5 = 0 puntos ○ De 5 a 10 = 0.5 puntos ○ De 11 a 20 = 1.5 puntos ○ De 21 a 30 = 2 puntos 	<ul style="list-style-type: none"> ○ 0 puntos = Bajo ○ De 0.5 a 1 punto = Intermedio 1 ○ De 1.5 a 2 puntos = Intermedio 2 ○ 2.5 puntos o más = Alto
Perfil citogenético (cambios cromosómicos) <ul style="list-style-type: none"> ○ Ninguno, del(5q), del(20q) = 0 puntos ○ 3 o más anomalías, cromosoma 7 anormal = 1 punto ○ Otras anomalías = 0.5 puntos 	
Número de citopenias (deficiencias de células sanguíneas) <ul style="list-style-type: none"> ○ Ninguna o 1 = 0 puntos ○ 2 o 3 = 0.5 puntos 	

Significado de las siglas en inglés: IPSS = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica; del = delección.

Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado (IPSS-R). La versión revisada del IPSS del 2012 tiene como objetivo mejorar la capacidad de clasificar aún más el nivel de riesgo de la enfermedad aumentando la significación pronóstica de las anomalías citogenéticas (cromosómicas). Este sistema asigna puntajes a las citopenias (deficiencias de células sanguíneas) según su tipo y gravedad. También asigna una cifra a una serie más amplia de cambios cromosómicos. El sistema clasifica los síndromes mielodisplásicos en cinco grupos de riesgo: muy bajo, bajo, intermedio, alto y muy alto. Vea la **Tabla 3** en la página 21.

El siguiente ejemplo muestra cómo se usan los puntajes para determinar el grupo de riesgo de los pacientes con síndromes mielodisplásicos según el IPSS-R. Un paciente con un porcentaje de blastos en la médula ósea del 3 por ciento (1 punto), resultados citogenéticos normales (1 punto), una concentración de hemoglobina mayor que 10 gramos (0 puntos), un conteo de plaquetas de 101 (0 puntos) y un conteo absoluto de neutrófilos (ANC, por sus siglas en inglés) de 0.7 (0.5 puntos) tendría un puntaje de riesgo total de 2.5 puntos según el IPSS-R. Este paciente se clasificaría en el grupo de riesgo bajo del IPSS-R.

Tabla 3. Puntajes y grupos de riesgo del IPSS-R

Factores pronósticos que se califican	Grupos de riesgo según el puntaje de riesgo total
<p>Porcentaje de blastos en la médula ósea</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Menor o igual que 2 = 0 puntos ○ Mayor que 2 a menor que 5 = 1 punto ○ De 5 a 10 = 2 puntos ○ Mayor que 10 = 3 puntos 	<ul style="list-style-type: none"> ○ 1.5 puntos o menos = Muy bajo ○ De 2 a 3 puntos = Bajo ○ De 3.5 a 4.5 puntos = Intermedio ○ De 5 a 6 puntos = Alto ○ 6.5 puntos o más = Muy alto
<p>Perfil citogenético (cambios cromosómicos)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ -Y, del(11q) = 0 puntos ○ Normal, del(5q), del(12p), del(20q), doble que incluye del(5q)* = 1 punto ○ del(7q), +8, +19, i(17q), cualquier otro clon independiente, único o doble** = 2 puntos ○ -7, inv(3), +(3q), del(3q), doble que incluye -7/del(7q), complejo: 3 anomalías = 3 puntos ○ Más de 3 anomalías = 4 puntos 	
<p>Concentración de hemoglobina (g/dL)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Igual o mayor que 10 = 0 puntos ○ De 8 a menor que 10 = 1 punto ○ Menor que 8 = 1.5 puntos 	
<p>Conteo de plaquetas (x 10⁹/L de sangre)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Igual o mayor que 100 = 0 puntos ○ De 50 a menor que 100 = 0.5 puntos ○ Menor que 50 = 1 punto 	
<p>Conteo absoluto de neutrófilos o ANC, en inglés (x 10⁹/L de sangre)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Igual o mayor que 0.8 = 0 puntos ○ Menor que 0.8 = 0.5 puntos 	

*del(5q) más otra anomalía citogenética

** Un solo clon puede tener muchas anomalías, todas ellas presentes simultáneamente en la misma célula.

Significado de las siglas en inglés: IPSS-R = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado; del = deleción; g/dL = gramos/decilitro; inv = inversión de un cromosoma.

Hay un enlace a la calculadora para la evaluación del perfil de riesgo de los síndromes mielodisplásicos según el IPSS-R, disponible para su uso por parte de cualquier persona que lo necesite, en <https://www.mds-foundation.org/calculator/index.php> (en inglés).

Los sistemas de puntuación IPSS e IPSS-R por sí solos no ofrecen un pronóstico definitivo del perfil de riesgo. Los mismos no toman en cuenta muchas consideraciones del tratamiento asociadas a los pacientes de edad avanzada, tales como enfermedades concomitantes (o sea otras enfermedades), antecedentes de cáncer u otros problemas de salud. Aun así, las cifras de los sistemas de puntuación son muy importantes porque son indicadoras del pronóstico del paciente. Se ha demostrado que el IPSS-R puede predecir el pronóstico mejor que el IPSS. Sin embargo, el IPSS se sigue usando para determinar cuáles pacientes cumplen los criterios de selección de algunos estudios clínicos.

Grupos de riesgo. Cada sistema de puntuación pronóstica designa grupos de pacientes con síndromes mielodisplásicos de menor riesgo y de mayor riesgo. Los grupos de riesgo se establecen en función de los puntajes de los pacientes (vea la **Tabla 4** a continuación). Tenga en cuenta que los sistemas de puntuación pronóstica y los grupos de riesgo no predicen la manera en que los pacientes con síndromes mielodisplásicos responderán al tratamiento. No obstante, pueden indicar la manera en que probablemente progresará la enfermedad a lo largo del tiempo sin tratamiento. Los médicos saben cuál es el sistema de puntuación pronóstica que se ha empleado en la evaluación de sus pacientes, por lo que pueden determinar el grupo de riesgo al que pertenecen y planificar el tratamiento según corresponda.

En los casos de síndromes mielodisplásicos de menor riesgo, la enfermedad suele desarrollarse y progresar lentamente. Puede que no cause muchos signos ni síntomas, o que estos no sean graves, durante un largo tiempo. Por lo tanto, suele emplearse un tratamiento menos intensivo en estos casos. Por el contrario, si un síndrome mielodisplásico es de mayor riesgo, esto significa que probablemente progresará más rápidamente. Además, sin tratamiento, un síndrome mielodisplásico de mayor riesgo puede progresar hasta convertirse en leucemia mieloide aguda en un período de tiempo más corto. Asimismo puede causar más signos y/o síntomas y complicaciones de salud en menos tiempo. Por eso, a menudo es necesario emplear un tratamiento más intensivo en esos casos.

Tabla 4. Grupos de riesgo: síndromes mielodisplásicos de menor riesgo comparados con los de mayor riesgo

Grupos de menor riesgo	Grupos de mayor riesgo
<ul style="list-style-type: none"> ○ IPSS Bajo e intermedio 1 ○ IPSS-R Muy bajo, bajo, intermedio 	<ul style="list-style-type: none"> ○ IPSS Intermedio 2 y alto ○ IPSS-R Intermedio, alto, muy alto

Esta tabla incluye las categorías de síndromes mielodisplásicos de menor y mayor riesgo de cada uno de los dos principales sistemas de puntuación pronóstica.

Significado de las siglas en inglés: IPSS = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica; IPSS-R = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado.

Tratamiento

Es posible que se hayan aprobado tratamientos nuevos después de la impresión de este librito. Consulte en www.LLS.org/actualizaciones o llame al (800) 955-4572.

Antes de que empiece el tratamiento, usted y su médico hablarán acerca de sus opciones de tratamiento. Una opción puede ser la de participar en un ensayo clínico. Como todas las opciones de tratamiento, los ensayos clínicos tienen riesgos y beneficios. Al tomar en consideración todas sus opciones de tratamiento, incluyendo los ensayos clínicos, estará participando activamente en una decisión muy importante que lo afecta directamente.

No todas las personas con síndromes mielodisplásicos reciben el mismo tipo de tratamiento. Su médico adaptará su tratamiento en función del subtipo de síndrome mielodisplásico que tenga, su puntuación pronóstica y otros factores, entre ellos, su edad y salud en general, si cuenta con un cuidador y red de apoyo social, así como sus metas y preferencias.

Algunas personas con diagnóstico de síndrome mielodisplásico que no tienen niveles muy bajos de células sanguíneas ni otros síntomas tal vez no necesiten iniciar el tratamiento de inmediato. En vez de eso, el médico podría recomendar que se realicen exámenes y pruebas de laboratorio de forma periódica para vigilar su estado.

Si es necesario administrar tratamiento, un trasplante de células madre es una opción que puede curar a ciertos pacientes. Sin embargo, muchos pacientes con síndromes mielodisplásicos no son buenos candidatos a un trasplante de células madre debido a su edad avanzada u otras afecciones médicas. Incluso cuando un trasplante de células madre no es una opción de tratamiento, la enfermedad aún puede tratarse para normalizar los niveles de células sanguíneas, aliviar los síntomas y retrasar la progresión de la enfermedad. Su tratamiento podría consistir en una quimioterapia, una terapia inmunosupresora, el uso de inmunomoduladores y/o un trasplante de células madre.

Si los niveles bajos de células sanguíneas ocasionan problemas, los pacientes deberían recibir la atención de apoyo que corresponda en su caso. Este tipo de atención es importante sin importar los demás tratamientos que el paciente reciba para el síndrome mielodisplásico.

Atención de apoyo (paliativa). Esta es la atención médica especializada que se concentra en aliviar los síntomas y el estrés de una enfermedad grave. La meta de esta atención es mejorar la calidad de vida del paciente y aliviar las molestias tanto como sea posible. La atención de apoyo es una parte importante del tratamiento de un síndrome mielodisplásico, ya que ayuda a aliviar o prevenir los síntomas que este provoca, pero no trata la enfermedad misma. Dicha atención puede administrarse sola o con otros tratamientos empleados para los síndromes mielodisplásicos. La atención de apoyo debería administrarse

en cualquier momento en que el paciente presente síntomas que deban controlarse, y puede incluir transfusiones de sangre, factores de crecimiento y antibióticos.

Tratamiento de la anemia (deficiencia de glóbulos rojos). La anemia es una afección en la cual la cantidad de glóbulos rojos es menor de lo normal. El tratamiento de la anemia puede incluir:

- **Transfusiones de glóbulos rojos.** Una transfusión de glóbulos rojos es un procedimiento en el cual se inyectan los glóbulos rojos de un donante de forma lenta en el cuerpo del paciente mediante una vena. El médico determinará si el paciente debería recibir una transfusión con base en la concentración de hemoglobina en su sangre, la gravedad de sus síntomas, sus otros tratamientos y la disponibilidad de productos sanguíneos.

El procedimiento puede servir para aliviar los síntomas durante un tiempo breve, pero el paciente podría necesitar más transfusiones con el paso del tiempo. Del 60 al 80 por ciento de los pacientes con un síndrome mielodisplásico tienen anemia al momento del diagnóstico, y hasta el 90 por ciento de los pacientes necesitarán una o más transfusiones durante el curso de su enfermedad.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación gratuita de LLS titulada *Transfusión de sangre*.

- **Factores de crecimiento de glóbulos rojos.** La eritropoyetina (EPO) es una hormona necesaria para la producción normal de los 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. Hay medicamentos con eritropoyetina sintética, denominados agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA, por sus siglas en inglés), que pueden ayudar a estimular a la médula ósea para que produzca glóbulos rojos. Se emplean en el tratamiento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen anemia asociada a niveles bajos de eritropoyetina. El tratamiento con agentes estimulantes de la eritropoyesis puede disminuir la necesidad de transfusiones de glóbulos rojos y mejorar los resultados respecto a la supervivencia en algunos pacientes.

La **epoetina alfa (Procrit®)** y la **darbepoetina alfa (Aranesp®)** son formas sintéticas de eritropoyetina. Se administran mediante una inyección subcutánea (debajo de la piel). La darbepoetina alfa es una forma de eritropoyetina de acción más duradera que la epoetina alfa.

- **Agente de maduración eritroide.** Este tipo de medicamento se emplea para el tratamiento de la anemia en adultos que necesitan recibir transfusiones de células sanguíneas con regularidad. Se emplea cuando los agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA, por sus siglas en inglés) no son eficaces en cuanto a aumentar la producción de glóbulos rojos.

El **luspatercept-aamt (Reblozyl®)** es un agente de maduración eritroide indicado para el tratamiento de la anemia tras el fracaso de un agente

estimulante de la eritropoyesis. En el caso de los adultos que tienen un síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo (MDS-RS, por sus siglas en inglés) de riesgo muy bajo a intermedio, la administración de este medicamento exige la transfusión de 2 o más unidades de glóbulos rojos en un lapso de 8 semanas.

Tratamiento de la trombocitopenia (deficiencia de plaquetas). Los pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen una deficiencia de plaquetas pueden presentar moretones con facilidad o sangrados descontrolados. La deficiencia de plaquetas es también un efecto secundario común de la quimioterapia. El tratamiento de la trombocitopenia puede incluir:

- **Transfusión de plaquetas.** La transfusión de plaquetas puede ayudar a que aumente la cantidad de plaquetas en la sangre. Suele ser necesario realizar una transfusión cuando el conteo de plaquetas del paciente llega a estar por debajo de los 10,000/ μ L o para casos de sangrado agudo. La transfusión de plaquetas consiste en una inyección lenta de plaquetas en una vena.

El **ácido aminocaproico** y el **ácido tranexámico** son agentes antifibrinolíticos que se recomiendan para el tratamiento de los sangrados que no responden a una transfusión de plaquetas y para casos de trombocitopenia grave. Estos medicamentos actúan evitando que los coágulos sanguíneos se descompongan demasiado rápido y pueden reducir la pérdida de sangre en los pacientes que presentan sangrados mucosos recurrentes.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación gratuita de LLS titulada *Transfusión de sangre*.

- **Factores de crecimiento de plaquetas.** La trombopoyetina (TPO) es una hormona producida por el cuerpo que apoya la producción de plaquetas. El **romiplostim (Nplate®)** y el **eltrombopag (Promacta®)** son medicamentos que funcionan como la trombopoyetina. Los mismos están en fase de investigación para el tratamiento de pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen deficiencias de plaquetas. A pesar de que el romiplostim y el eltrombopag no están aprobados específicamente para el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos, a veces pueden resultar útiles en pacientes con niveles muy bajos de plaquetas. Es importante que el paciente hable con el médico sobre los posibles riesgos y beneficios de estos tratamientos.

Tratamiento de la leucopenia (deficiencia de glóbulos blancos). Los síndromes mielodisplásicos y los tratamientos contra los mismos suelen provocar la disminución de la cantidad de glóbulos blancos. La deficiencia de glóbulos blancos puede aumentar el riesgo de infecciones. En algunos casos, las infecciones pueden ser frecuentes y/o graves. Los miembros del equipo de profesionales encargados del tratamiento prestarán especial atención a cualquier infección o fiebre sin explicación que se presente. El paciente recibe tratamiento con antibióticos si se identifica o se sospecha la presencia de una infección bacteriana. Es posible que se empleen medicamentos antiviricos para tratar ciertas infecciones virales y medicamentos antifúngicos en el caso de ciertas infecciones micóticas.

Generalmente no se administran transfusiones de glóbulos blancos a los pacientes con síndromes mielodisplásicos. Por eso, los médicos a veces emplean factores de crecimiento con el fin de aumentar la cantidad de glóbulos blancos del paciente. Los factores de crecimiento estimulan a la médula ósea para que produzca glóbulos blancos nuevos. Los factores estimulantes de colonias de granulocitos (G-CSF, por sus siglas en inglés), tales como el **filgrastim (Neupogen®)** y el **pegfilgrastim (Neulasta®)**, estimulan la producción y liberación de neutrófilos en el torrente sanguíneo. Los factores estimulantes de colonias de granulocitos y macrófagos (GM-CSF, por sus siglas en inglés), tales como el **sargramostim (Leukine®)**, estimulan la producción de tres tipos de glóbulos blancos: neutrófilos, macrófagos y células dendríticas.

Durante el tratamiento de un síndrome mielodisplásico, la deficiencia de glóbulos blancos puede provocar infecciones por bacterias y hongos que normalmente están presentes en el ambiente, en la piel, en la nariz y la boca, en las encías o en el colon. Debido al riesgo mayor de infecciones, el personal médico y todos los familiares y amigos deben lavarse las manos con frecuencia y vigorosamente, y asimismo tomar otras medidas de precaución para evitar exponer a los pacientes a bacterias, virus y otros agentes infecciosos.

Los pacientes en casa deberían obtener atención médica inmediatamente si aparece algún signo de infección. Puede que el único signo de infección en un paciente con deficiencia grave de glóbulos blancos sea una temperatura de 100.4 °F (38.0 °C) o más, o la aparición de escalofríos. Entre los demás signos de infección pueden incluirse tos persistente, dolor de garganta, dolor al orinar o diarrea.

Se recomienda que los pacientes con un síndrome mielodisplásico reciban ciertas vacunas. En el caso de pacientes adultos, entre ellas se incluyen la vacuna antigripal, la vacuna contra la neumonía neumocócica y la vacuna inactivada contra el virus del herpes (producida con virus inactivados o “muertos”), denominada **Shingrix**. Los pacientes con síndromes mielodisplásicos no deberían recibir vacunas con virus vivos, tales como el Zostavax® (una vacuna contra la culebrilla elaborada con virus vivos). Si un familiar o amigo del paciente recibe una vacuna que contiene organismos vivos, esa persona no debería acercarse al paciente durante un período de tiempo.

Se recomienda también la aplicación de las vacunas contra la COVID-19. Hable con su médico para obtener más información.

Terapia de quelación de hierro. Los glóbulos rojos contienen hierro. Cuando una persona recibe muchas transfusiones de glóbulos rojos, se puede acumular un exceso de hierro en el corazón, el hígado y otros órganos, lo cual afecta el funcionamiento de los mismos. Esta afección se denomina “sobrecarga de hierro”.

En los casos de sobrecarga de hierro debe emplearse un tratamiento especial para eliminar el exceso de hierro del cuerpo. Este tratamiento se denomina terapia de “quelación de hierro”. Los “quelantes” son medicamentos que se unen al hierro de modo que el cuerpo pueda eliminarlo. Estos medicamentos

pueden ser difíciles de tolerar, por lo que es importante que los pacientes hablen sobre los riesgos y beneficios de esta terapia con sus médicos.

Entre los medicamentos empleados más comúnmente en la terapia de quelación de hierro se incluyen los siguientes:

- **Deferasirox (Exjade®, Jadenu®).** Estos medicamentos de administración oral están indicados para el tratamiento de la sobrecarga crónica de hierro debida a transfusiones de sangre en pacientes de 2 años de edad en adelante. En algunos pacientes, el preparado más reciente, Jadenu®, puede ser más fácil de digerir. No obstante, contiene la misma medicina que el Exjade®.
- **Mesilato de deferoxamina (Desferal®).** Este medicamento suele administrarse por vía subcutánea (una infusión lenta debajo de la piel) para el tratamiento de casos agudos de intoxicación por hierro y de casos crónicos de sobrecarga de hierro a causa de anemias dependientes de transfusiones.

Tratamiento de los síndromes mielodisplásicos de menor riesgo. Por lo general, los síndromes mielodisplásicos de menor riesgo son de progresión lenta y, en esos casos, el riesgo de progresión a leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés) es bajo. Las metas principales del tratamiento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos de menor riesgo son: normalizar los niveles de células sanguíneas, disminuir la necesidad de transfusiones de sangre, reducir el riesgo de infecciones y mejorar la calidad de vida. Los pacientes en esta categoría inicialmente reciben tratamiento para contrarrestar las complicaciones específicas de la enfermedad, por ejemplo, la deficiencia de células sanguíneas.

Los síndromes mielodisplásicos de menor riesgo corresponden a los siguientes grupos de riesgo:

- IPSS: bajo e intermedio 1
- IPSS-R: muy bajo, bajo e intermedio

Es posible que los pacientes con niveles bajos de células sanguíneas necesiten atención de apoyo. Dicha atención es el tratamiento que se administra para aliviar los síntomas provocados por el cáncer o su tratamiento y mejorar la calidad de vida del paciente. Vea las páginas 23 a 27 para obtener más información sobre la atención de apoyo.

Puede que los pacientes en los grupos de menor riesgo sin síntomas no necesiten recibir tratamiento de inmediato. Dichos pacientes pueden tener niveles reducidos de glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas. Si esos niveles no son tan bajos como para provocar síntomas, puede que el médico recomiende el enfoque de “espera vigilante”. Este enfoque consiste en el seguimiento atento del paciente, que incluye exámenes y pruebas de sangre periódicos. Podría ser necesario realizar biopsias de médula ósea si es que el médico sospecha que el síndrome está progresando. Si hay signos y síntomas de que la enfermedad está progresando, el médico recomendará que se inicie el tratamiento. Algunos de los medicamentos de uso más común

en el tratamiento y la atención de apoyo de los síndromes mielodisplásicos se enumeran en la **Tabla 5** de la página 29.

Terapia inmunosupresora. Los medicamentos que inhiben ciertas partes del sistema inmunitario pueden ayudar a algunos pacientes con síndromes mielodisplásicos de menor riesgo. En algunos tipos de síndromes mielodisplásicos, los linfocitos (un tipo de glóbulo blanco) pueden atacar a la médula ósea y hacer que deje de producir cantidades suficientes de células sanguíneas sanas. La terapia inmunosupresora reduce la respuesta inmunitaria del cuerpo para permitir que las células madre de la médula ósea se desarrollen y produzcan nuevas células sanguíneas.

Los principales medicamentos empleados en la terapia inmunosupresora contra los síndromes mielodisplásicos son la **globulina antitimocítica (ATG)**, por su abreviatura en inglés; **Atgam®**, **Thymoglobulin®**), la **ciclosporina (Neoral®**, **Sandimmune®)** y el **tacrolimús (Prograf®)**. Sin embargo, estos medicamentos no dan buenos resultados en todos los tipos de síndromes mielodisplásicos. Los mismos son más eficaces cuando la enfermedad tiene características asociadas a un ataque al sistema inmunitario, tales como:

- La presencia de la proteína del antígeno leucocitario humano DR15 (HLA-DR15, en inglés)
- Una deficiencia de células en la médula ósea

La globulina antitimocítica se administra en el hospital durante 4 días consecutivos, por medio de una infusión intravenosa que se extiende por varias horas cada día. La ciclosporina y el tacrolimús se toman por vía oral.

Inmunomoduladores. Estos medicamentos modifican distintas partes del sistema inmunitario y podrían ayudar al cuerpo a combatir el cáncer. La **lenalidomida (Revlimid®)** se emplea para el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos en los que hay células a las que les falta una parte del cromosoma 5, lo que se denomina del(5q). La lenalidomida está aprobada por la FDA para el tratamiento de la anemia dependiente de transfusiones cuando se debe a un síndrome mielodisplásico de riesgo bajo o intermedio 1 asociado a una anomalía del(5q), con o sin otras anomalías citogenéticas. El tratamiento con este medicamento puede disminuir la necesidad de transfusiones de glóbulos rojos en ciertos pacientes. La lenalidomida es un medicamento oral. Si este tratamiento no es eficaz, otra opción es el tratamiento con agentes hipometilantes.

Tabla 5. Medicamentos empleados comúnmente para los síndromes mielodisplásicos en los tratamientos estándar y en los ensayos clínicos

<p>Agentes hipometilantes</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Azacitidina (Vidaza®) ○ Decitabina (Dacogen®) ○ Decitabina y cedazuridina (Inqovi®) <p>Terapia inmunosupresora</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Globulina antitimocítica (ATG, Atgam®, Thymoglobulin®) ○ Ciclosporina (Neoral®, Sandimmune®) ○ Tacrolimús (Prograf®) <p>Inmunomodulador</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Lenalidomida (Revlimid®) <p>Quimioterapia de alta intensidad</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Citarabina (citosina arabinosida, Ara-C; Cytosar-U®) ○ Idarrubicina (Idamycin®) ○ Daunorrubicina (Cerubidine®) ○ Mitoxantrona (Novantrone®) <p>Inhibidores de IDH</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Ivosidenib (Tibsovo®) ○ Enasidenib (Idhifa®) <p>Inhibidor de BCL2</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Venetoclax (Venclexta®) <p>Inhibidores de FLT3</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Gilteritinib (Xospata®) ○ Midostaurina (Rydapt®) ○ Sorafenib (Nexavar®) 	<p>Quelantes del hierro</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Deferasirox (Exjade®, Jadenu®) ○ Mesilato de deferoxamina (DFO, Desferal®) <p>Factores de crecimiento de glóbulos blancos</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF, en inglés): filgrastim (Neupogen®), pegfilgrastim (Neulasta®) ○ Factor estimulante de colonias de granulocitos y macrófagos (GM-CSF, en inglés): sargramostim (Leukine®) <p>Factores de crecimiento de glóbulos rojos</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Epoetina alfa (Procrit®) ○ Darbeopetina alfa (Aranesp®) <p>Factores de crecimiento de plaquetas</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Romiplostim (Nplate®) ○ Eltrombopag (Promacta®) <p>Agentes de maduración eritroide</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Luspatercept-aamt (Reblozyl®) <p>Agentes antifibrinolíticos</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Ácido aminocaproico ○ Ácido tranexámico
---	--

Es posible que se hayan aprobado tratamientos nuevos después de la impresión de este librito. Consulte en www.LLS.org/actualizaciones o llame al (800) 955-4572.

Agentes hipometilantes. Estos medicamentos constituyen un tipo de quimioterapia que surte efecto bloqueando el ADN que facilita la proliferación de las células cancerosas. También ayudan a que los genes involucrados en la proliferación celular funcionen como deberían. El uso de uno de estos

medicamentos puede ayudar a aumentar el nivel de células sanguíneas, lo cual podría disminuir la cantidad de transfusiones de sangre y mejorar la calidad de vida del paciente. Además, puede que retrasen la progresión del síndrome mielodisplásico. En general, es menos probable que estos medicamentos produzcan efectos secundarios graves.

- **Azacitidina (Vidaza®).** La azacitidina se administra por vía intravenosa (IV, en una vena) o por vía subcutánea (debajo de la piel). Está aprobada para el tratamiento de pacientes con síndromes mielodisplásicos en las categorías de riesgo tanto bajas como altas.
- **Decitabina (Dacogen®).** La decitabina se administra de forma lenta por una infusión intravenosa que debe llevarse a cabo en un hospital. También está aprobada para pacientes en las categorías de riesgo tanto bajas como altas.
- **Decitabina y cedazuridina (Inqovi®).** Este medicamento combina la decitabina con la cedazuridina, lo cual ayuda a evitar que el primero se descomponga en el sistema digestivo. De este modo el medicamento puede tomarse en casa por vía oral (en forma de comprimido), sin que haya necesidad de recibir la terapia de forma intravenosa en un centro de atención médica.

Algunos pacientes en los grupos de menor riesgo, especialmente aquellos más jóvenes, pueden beneficiarse de someterse a un alotrasplante de células madre. Vea las páginas 33 a 35 para obtener más información sobre el alotrasplante de células madre.

Síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo. En los casos de síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo, la enfermedad suele progresar rápidamente y hay una mayor probabilidad de que progrese a leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). Es más probable que los pacientes con un síndrome mielodisplásico de mayor riesgo presenten varios tipos de citopenias (deficiencias de células sanguíneas) y también que necesiten recibir transfusiones de sangre y tratamiento para las infecciones.

Entre las metas del tratamiento para los pacientes con síndromes mielodisplásicos de alto riesgo se incluyen:

- Retrasar la progresión de la enfermedad y prolongar la supervivencia, en el caso de los pacientes que no son candidatos a un trasplante de células madre
- Posiblemente lograr una cura con un trasplante de células madre

Los síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo corresponden a los siguientes grupos de riesgo:

- IPSS: intermedio 2 y alto
- IPSS-R: intermedio, alto y muy alto

Las opciones de tratamiento para los pacientes en los grupos de mayor riesgo dependen de que sean o no candidatos a un alotrasplante de células madre. Todos los pacientes deberían recibir atención de apoyo, sin importar el tipo de terapia que reciben. Vea las páginas 23 a 27 para obtener más información sobre la atención de apoyo.

Pacientes que no son candidatos a un trasplante de células madre. La mayoría de los pacientes con síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo no cumplen los criterios para recibir un trasplante de células madre. Esto puede deberse a muchos factores, entre ellos, la edad avanzada, la presencia de otros problemas de salud importantes o la falta de disponibilidad de un donante de células madre. El tratamiento de los pacientes que no son candidatos a un trasplante de células madre puede incluir:

Agentes hipometilantes. La principal alternativa al trasplante de células madre es el uso de agentes hipometilantes. Estos medicamentos constituyen un tipo de quimioterapia que surte efecto bloqueando el ADN que facilita la proliferación de las células cancerosas. También ayudan a que los genes involucrados en la proliferación celular funcionen como deberían. El uso de uno de estos medicamentos puede ayudar a aumentar el nivel de células sanguíneas, lo cual podría disminuir la cantidad de transfusiones de sangre y mejorar la calidad de vida del paciente. Además, puede que frenen la progresión del síndrome mielodisplásico.

- **Azacitidina (Vidaza®).** La azacitidina se administra por vía intravenosa (IV) o por vía subcutánea (debajo de la piel). Está aprobada para el tratamiento de pacientes con síndromes mielodisplásicos en las categorías de riesgo tanto bajas como altas.
- **Decitabina (Dacogen®).** La decitabina se administra de forma lenta por una infusión intravenosa que debe llevarse a cabo en un hospital. También está aprobada para pacientes en las categorías de riesgo tanto bajas como altas.
- **Decitabina y cedazuridina (Inqovi®).** Este medicamento combina la decitabina con la cedazuridina, lo cual ayuda a evitar que el primero se descomponga en el sistema digestivo. De este modo el medicamento puede tomarse en casa por vía oral (en forma de comprimido), sin que haya necesidad de recibir la terapia de forma intravenosa en un centro de atención médica.

Terapia dirigida. En este tipo de tratamiento se emplean medicamentos u otras sustancias para identificar y atacar tipos específicos de células cancerosas, de manera que causen menos daño a las células normales. Los objetivos celulares no son los mismos en todos los tipos de cáncer. Cada tipo de terapia dirigida funciona de manera un poco distinta que los otros, pero todos interfieren con el desarrollo y supervivencia de las células cancerosas. A fin de encontrar el tratamiento más eficaz, es posible que el médico realice pruebas para identificar ciertos genes, proteínas u otras moléculas en las células cancerosas del paciente. Esto ayuda al médico a escoger el tratamiento que resulte más eficaz para usted según los factores específicos de su enfermedad.

Algunos medicamentos que no están aprobados por la FDA para el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos pueden emplearse en los pacientes como tratamiento para una indicación no aprobada. Cuando un médico receta un medicamento para una “indicación no aprobada”, esto significa que lo receta para tratar una afección distinta de la que está aprobada por la FDA.

La terapia dirigida podría emplearse sola o en combinación con quimioterapia. Entre los tipos de terapia dirigida empleados para los síndromes mielodisplásicos se incluyen:

- **Inhibidores de IDH.** En algunas personas con síndromes mielodisplásicos, las células cancerosas tienen una mutación en el gen *IDH1* o *IDH2*. Estas mutaciones hacen que las células permanezcan en estado inmaduro y que se dividan y proliferen de manera demasiado rápida. En el caso de estos pacientes, las siguientes terapias dirigidas podrían recetarse con uso para una indicación no aprobada.
 - El **ivosidenib (Tibsovo®)**, administrado por vía oral, es un inhibidor de *IDH1* que está indicado para el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos con presencia de una mutación en *IDH1*.
 - El **enasidenib (Idhifa®)**, administrado por vía oral, es un inhibidor de *IDH2* que está indicado para el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos con presencia de una mutación en *IDH2*.
- **Inhibidores de BCL2.** La sobreexpresión de la proteína BCL2 permite a las células cancerosas evitar la “muerte celular programada”, lo que significa que las ayuda a vivir más tiempo del que deberían. Los inhibidores de BCL2 se dirigen a la proteína BCL2. Esto contribuye a restablecer la apoptosis, un proceso natural de muerte celular que se interrumpe cuando uno tiene cáncer. De esta manera se restablece la capacidad natural del cuerpo de enviar señales que impulsan la muerte de las células cancerosas. Una vez que este proceso se ha restablecido, el cuerpo puede empezar a matar las células cancerosas. La disminución de la cantidad de células cancerosas crea más espacio en la médula ósea para que las células sanguíneas sanas proliferen.
 - El **venetoclax (Venclexta®)** es un medicamento que se toma por vía oral todos los días. Las investigaciones han mostrado que, en el caso de los pacientes con síndromes mielodisplásicos de alto riesgo, la combinación del venetoclax con agentes hipometilantes, o con inhibidores de *IDH1/2* dirigidos, puede reducir la cantidad de células sanguíneas anormales presentes en la médula ósea. Este medicamento se une a las células malignas y desencadena la apoptosis, un proceso que causa la muerte de dichas células. El venetoclax no está aprobado por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos, pero se receta ocasionalmente como tratamiento para una indicación no aprobada en los pacientes con dichos síndromes.
- **Inhibidores de FLT3.** Algunos pacientes con síndromes mielodisplásicos tienen una mutación en el gen *FLT3* que puede aumentar el crecimiento y la división de las células cancerosas. Los inhibidores de *FLT3* son medicamentos que se dirigen a estas mutaciones génicas. Dichos inhibidores también pueden ser útiles en el tratamiento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen mutaciones en *CBL*. A estos pacientes se les puede recetar **midostaurina (Rydapt®)**, **gilteritinib (Xospata®)** o **sorafenib (Nexavar®)**. Estos medicamentos no están aprobados por la FDA para el

tratamiento de los síndromes mielodisplásicos, pero están en fase de estudio en ensayos clínicos —y también se emplean sin indicación aprobada— para el tratamiento de pacientes con dichos síndromes.

Quimioterapia intensiva. En los pacientes que cumplen los criterios para recibir una terapia intensiva, pero no cuentan con un donante de células madre, se pueden emplear los mismos regímenes intensivos de quimioterapia indicados para el tratamiento de la leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). Debido a que estos fármacos suelen producir efectos secundarios más graves, generalmente se usan en los casos de síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo con probabilidad de progresión a leucemia mieloide aguda. Entre los medicamentos empleados para esta quimioterapia pueden incluirse:

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

Los regímenes de quimioterapia pueden consistir en un solo fármaco o combinaciones de dos o tres fármacos diferentes (lo que se denomina quimioterapia de combinación).

Pacientes que son candidatos a un alotrasplante de células madre. El alotrasplante de células madre sigue siendo la única opción que tiene la posibilidad de curar un síndrome mielodisplásico, por lo que se indica para los pacientes que cumplen ciertos criterios. Un factor importante que influye en los resultados del alotrasplante de células madre es el momento en el que se lleva a cabo el procedimiento. En la mayoría de los casos, es muy importante empezar la búsqueda de un donante tan pronto como sea posible tras el diagnóstico del síndrome mielodisplásico. Esto se debe hacer para identificar a un donante compatible adecuado, emparentado o no, y planificar el momento óptimo para realizar el trasplante de manera segura y exitosa.

La meta de los trasplantes de células madre es curar el cáncer del paciente con dosis muy altas de quimioterapia. Aunque la administración de dosis tan altas de medicamentos quimioterapéuticos puede matar más células cancerosas, también puede dañar gravemente a las células madre de la médula ósea y causar deficiencias peligrosas de células sanguíneas. Esto a su vez puede ocasionar anemia, infecciones graves y sangrados descontrolados. El trasplante de células madre hace posible la administración de dosis mayores de quimioterapia que las que generalmente pueden administrarse, ya sea con o sin radioterapia. Esto se debe a que, después de la quimioterapia intensiva, el paciente recibe una infusión de células madre para reemplazar las que fueron destruidas por la misma. Las células madre sanguíneas sanas crecen y se multiplican, y producen a su vez nuevas células de la médula ósea y la sangre.

El alotrasplante de células madre es un tratamiento complejo que puede provocar efectos secundarios serios y potencialmente mortales. Es importante que hable con su médico sobre los riesgos y beneficios de dicho procedimiento.

Después del diagnóstico, los pacientes reciben un tratamiento para reducir la cantidad de blastos presentes en la médula ósea. El tratamiento puede incluir:

- Azacitidina
- Decitabina
- Decitabina-cedazuridina
- Quimioterapia de alta intensidad

Una vez que esté listo para someterse al alotrasplante de células madre, el paciente recibe una “terapia de acondicionamiento”. La misma consiste en dosis muy altas de quimioterapia, con o sin radioterapia, para matar las células cancerosas que queden en el cuerpo. Se administra además para inhibir al sistema inmunitario, de manera que el cuerpo no rechace las células madre del donante.

Después de la terapia de acondicionamiento, el paciente recibe las células madre del donante por medio de una infusión intravenosa. En este procedimiento, parecido a una transfusión, se inyectan productos sanguíneos de forma lenta en el torrente sanguíneo del paciente por medio de una vena. Puede tomar varias horas completar este procedimiento. En un alotrasplante se emplean células madre sanguíneas sanas (las células responsables de la formación de sangre) provenientes de un donante con compatibilidad de HLA. Estas pueden provenir de un familiar, de un donante no emparentado o de una unidad de sangre de cordón umbilical.

Las células madre sanguíneas trasplantadas se desplazan a la médula ósea, donde se multiplican y proliferan. Dichas células restauran la capacidad de la médula ósea de formar células sanguíneas nuevas.

Idealmente, el alotrasplante de células madre generará un nuevo sistema inmunitario que ayudará al cuerpo del paciente a combatir las infecciones y otras enfermedades. El nuevo sistema inmunitario también tiene la capacidad de reconocer y atacar a todas las células cancerosas que queden en el cuerpo. Las células inmunitarias trasplantadas (el injerto) perciben a las células cancerosas presentes en el cuerpo como extrañas y, por lo tanto, las destruyen. Esto se denomina efecto “injerto contra tumor”.

Un posible efecto secundario del alotrasplante de células madre es una afección grave denominada enfermedad injerto contra huésped (GVHD, por sus siglas en inglés). Este problema se presenta cuando las células inmunitarias trasplantadas del donante (el injerto) perciben a las células del cuerpo del receptor (el huésped) como “extrañas” y las atacan. Las partes del cuerpo que más comúnmente se ven afectadas por esta complicación son la piel, el hígado, el estómago, los intestinos y los ojos. La enfermedad injerto contra huésped puede presentarse unas semanas después del trasplante o mucho más adelante. El médico puede recetar medicamentos con el fin de prevenirla o reducir al mínimo sus efectos. La mayoría de los pacientes necesitarán un seguimiento estrecho, como mínimo durante los primeros 100 días posteriores al trasplante, ante la posibilidad de que presenten la enfermedad injerto contra huésped.

En comparación con otros enfoques de tratamiento, el alotrasplante de células madre está asociado a una mayor tasa de efectos secundarios y mortalidad. Sin embargo, puede que se considere como opción en el caso de pacientes con síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo, según los resultados de sus pruebas citogenéticas y moleculares y otros factores pronósticos. La decisión de realizar un alotrasplante también depende de otros factores relativos al paciente, entre ellos, su edad y estado físico, sus enfermedades concomitantes (otras afecciones médicas coexistentes), su red de apoyo social (de parte de familiares, cuidadores, amigos), así como de que entienda los posibles beneficios y riesgos del procedimiento.

Alotrasplante de células madre con acondicionamiento de intensidad

reducida. Este tipo de alotrasplante puede ser una opción de tratamiento para pacientes mayores que no están en condiciones de tolerar las dosis altas de quimioterapia que se emplean como preparación para un alotrasplante de células madre de tipo estándar. Las dosis de quimioterapia y/o radioterapia empleadas en la terapia de acondicionamiento de intensidad reducida son menores. El uso de un régimen de acondicionamiento de intensidad reducida puede evitar que los niveles de células sanguíneas del paciente disminuyan tanto como lo harían en el caso de una quimioterapia de dosis altas. Además, los tratamientos menos tóxicos suponen un menor estrés para los órganos del paciente, lo cual hace que este régimen terapéutico sea más seguro y tolerable.

El éxito del trasplante de intensidad reducida depende del efecto injerto contra tumor de las células madre del donante, y no de las dosis altas de quimioterapia administradas para matar las células cancerosas. Esta terapia de acondicionamiento disminuye la cantidad de células cancerosas, pero no destruye por completo la médula ósea del paciente. La meta es que las células madre del donante se establezcan en la médula ósea del paciente y produzcan glóbulos blancos que ataquen las células cancerosas restantes. Como en el alotrasplante de células madre de tipo estándar, el riesgo de enfermedad injerto contra huésped (GVHD) es un factor importante que debe tomarse en cuenta y un efecto secundario posiblemente incapacitante.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar las publicaciones gratuitas de LLS tituladas *Trasplantes de células madre sanguíneas y de médula ósea e Información sobre el trasplante de células madre de sangre de cordón umbilical* a fin de obtener más información al respecto.

Síndromes mielodisplásicos en niños

Si bien es más común que los síndromes mielodisplásicos se desarrollen en adultos mayores, pueden presentarse a cualquier edad. Los casos pediátricos (infantiles) de síndromes mielodisplásicos son raros; su frecuencia aproximada es de 1 a 4 casos por millón de niños (pacientes de 18 años o menos) cada año.

En muchos de estos casos la enfermedad se debe a mutaciones genéticas heredadas, denominadas mutaciones de la “línea germinal”. Ese tipo de mutaciones, que son menos frecuentes en los adultos con síndromes

mielodisplásicos, pueden heredarse de los padres o bien producirse antes del nacimiento. Además, se encuentran en todas las células del cuerpo (no solo en las células sanguíneas). Saber si una mutación genética es de la línea germinal puede marcar una diferencia en el pronóstico y tratamiento de su hijo. Esto se debe a que puede afectar los tipos de medicamentos que recibe y también cuáles de sus familiares reúnen los requisitos para ser donantes de células madre en su caso.

Hay dos tipos de síndromes mielodisplásicos pediátricos:

- Citopenia refractaria de la infancia (RCC, por sus siglas en inglés), que se caracteriza por
 - La presencia de displasia (proliferación o desarrollo anormal) de una o más líneas celulares
 - Un porcentaje menor que 2 de blastos en la sangre
 - Un porcentaje menor que 5 de blastos en la médula ósea
- Síndrome mielodisplásico con exceso de blastos (MDS-EB, por sus siglas en inglés), que se caracteriza por
 - La presencia de displasia en una o más líneas de células sanguíneas
 - Un porcentaje mayor que 2 de blastos en la sangre
 - Una cantidad elevada de blastos en la médula ósea (del 5 al 9 por ciento)

El tratamiento para la mayoría de los síndromes mielodisplásicos pediátricos consiste en un alotrasplante de células madre. Este es un procedimiento en el cual el paciente recibe células sanas de la médula ósea de un donante emparentado o no emparentado. (Vea las páginas 33 a 35 para obtener más información sobre el alotrasplante de células madre). Una mutación genética heredada puede afectar las opciones de los pacientes que necesitan un alotrasplante de células madre. El donante de células madre del paciente suele ser un hermano u otro familiar. Si el paciente tiene una predisposición genética hereditaria, es necesario evaluar a todos los familiares que sean posibles donantes, antes de que ocurra la donación, para buscar signos del trastorno genético en ellos.

La mayoría de los niños con cáncer reciben tratamiento en hospitales que se especializan en el tratamiento del cáncer infantil. En estos centros, los médicos y otros profesionales de la salud cuentan con capacitación especial y experiencia para brindar una atención integral a los niños. Con frecuencia, estos centros son miembros del Grupo de Oncología Infantil (COG, por sus siglas en inglés). Esta es la organización más grande del mundo que se dedica a la investigación clínica para mejorar la atención y el tratamiento de los niños con cáncer.

Los síndromes mielodisplásicos son poco comunes en los niños. Acudir a un hospital oncológico infantil especializado ayuda a garantizar que su hijo reciba el mejor tratamiento posible. Para encontrar hospitales que se especializan en el tratamiento de niños con síndromes mielodisplásicos, puede pedirle una remisión al pediatra de su hijo o su médico familiar, o bien llamar a un Especialista en Información de LLS al (800) 955-4572.

Ensayos clínicos para pacientes con cáncer de la sangre

Cada nuevo medicamento para el cáncer pasa por una serie de estudios de investigación cuidadosamente controlados antes de llegar a formar parte del tratamiento estándar del cáncer. Estos estudios de investigación, denominados ensayos clínicos, se emplean para buscar mejores maneras de atender y tratar a las personas con cáncer.

En los Estados Unidos, la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés) exige que todos los medicamentos y demás tratamientos nuevos sean probados en ensayos clínicos antes de que se aprueben para su uso. En cualquier momento dado, hay miles de ensayos clínicos en curso sobre el cáncer. Los médicos e investigadores siempre están buscando nuevas y mejores formas de tratar el cáncer.

Los investigadores utilizan los ensayos clínicos sobre el cáncer con el fin de estudiar nuevas formas de:

- Tratar un cáncer con
 - Un medicamento nuevo
 - Un medicamento que ya está aprobado para tratar un tipo distinto de cáncer
 - Una nueva combinación de medicamentos
 - Una nueva manera de administrar un medicamento, por ejemplo, por vía oral (en forma de pastilla) o por vía intravenosa
- Manejar los síntomas del cáncer y aliviar los efectos secundarios del tratamiento
- Detectar y diagnosticar el cáncer
- Evitar que el cáncer reaparezca después del tratamiento
- Manejar los efectos secundarios que se presentan a largo plazo

Los pacientes que participan en un ensayo clínico pueden acudir a médicos expertos en la enfermedad que padecen, tener acceso a terapias nuevas y de vanguardia, así como brindar información que sea de ayuda para futuros pacientes. Los tratamientos y la información con que contamos hoy en día se deben, en gran medida, a los pacientes que están dispuestos a participar en ensayos clínicos. Cualquier persona interesada en participar en un ensayo clínico debería consultar con su hematólogo-oncólogo para averiguar si esta sería una buena opción en su caso. Durante esta conversación podría ser útil:

- Tener una lista de preguntas sobre los riesgos y beneficios de cada ensayo clínico que sea una opción en su caso (visite www.LLS.org/preguntas para obtener guías con listas de preguntas sugeridas)
- Pedir a un familiar o amigo que lo acompañe a su consulta con el médico para brindarle apoyo y tomar notas

Puede ser difícil orientarse en cuanto a los ensayos clínicos y entenderlos, pero la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma está aquí para ayudarlo. Los pacientes y cuidadores pueden consultar con **enfermeros orientadores especializados** que los ayudarán a encontrar posibles opciones de ensayos clínicos, superar las barreras a la inscripción y brindarles asistencia durante todo el proceso de un ensayo clínico. Nuestros enfermeros orientadores para ensayos clínicos son enfermeros titulados, con licencia del estado, que son expertos en los distintos tipos de cáncer de la sangre y en los ensayos clínicos. El enfermero orientador con quien consulta:

- Hablará con usted sobre sus metas de tratamiento
- Lo ayudará a entender el proceso del ensayo clínico, incluyendo sus derechos como paciente
- Le pedirá que ofrezca detalles correspondientes a su diagnóstico (por ejemplo, sus tratamientos previos, las respuestas que presentó a los mismos y el perfil genético del cáncer), su estado de salud actual y sus antecedentes médicos, ya que estos factores podrían afectar su elegibilidad para participar en ciertos ensayos clínicos
- Lo ayudará a entender cómo ciertos factores podrían afectar sus opciones de ensayos clínicos (por ejemplo, su situación económica, la cobertura de su seguro médico, su red de apoyo y sus posibilidades y predisposición para viajar largas distancias)
- Lo guiará y ayudará en sus esfuerzos por buscar e inscribirse en un ensayo clínico, lo que incluye facilitarle la comunicación con los centros de estudio
- Lo ayudará a lidiar con cualquier problema que pudiera surgir cuando se inscriba en un ensayo clínico
- Le brindará apoyo durante todo el proceso del ensayo clínico

Llame a un Especialista en Información de LLS al (800) 955-4572 o visite www.LLS.org/ensayos para obtener más información sobre los ensayos clínicos y el Centro de Apoyo para Ensayos Clínicos de LLS.

Además, visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación titulada *Los ensayos clínicos para el cáncer de la sangre*.

Enfermedades relacionadas

Clasificación de los síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas.

Estos tipos de cáncer de la sangre tienen características tanto de los síndromes mielodisplásicos como de las neoplasias mieloproliferativas (MDS y MPN, por sus siglas en inglés). En estos trastornos, las células de la médula ósea tienen características displásicas (su forma y tamaño son anormales) y proliferativas (prolifera o aumentan de manera anormal). Vea la **Tabla 6** en la página 39 para consultar una lista de los subtipos de síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas.

Tabla 6. Clasificación de la OMS del 2016 de los síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas

- Leucemia mielomonocítica crónica (CMML, en inglés)
- Leucemia mieloide crónica atípica (aCML, en inglés), sin presencia de *BCR-ABL1*
- Leucemia mielomonocítica juvenil (JMML, en inglés)
- Síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas con sideroblastos en anillo y trombocitosis (MDS/MPN-RS-T, en inglés)
- Síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas clasificables

Fuente: Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood*. 2016;127(2):2391-2405. doi:10.1182/blood-2016-03-643544

Las opciones de tratamiento varían según el tipo de síndrome mielodisplásico/neoplasia mieloproliferativa, desde un enfoque de espera vigilante a una quimioterapia o a un trasplante de células madre. Como los síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas son poco frecuentes, los pacientes deberían procurar recibir tratamiento en un centro oncológico que cuente con experiencia en el tratamiento de pacientes con estas enfermedades.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar las publicaciones gratuitas de LLS tituladas *Información sobre la leucemia mielomonocítica crónica y la leucemia mielomonocítica juvenil y Neoplasias mieloproliferativas*.

Atención de seguimiento

La atención de seguimiento para los síndromes mielodisplásicos varía de un paciente a otro. Los pacientes con dichos síndromes necesitan acudir a consultas de seguimiento periódicas con el hematólogo-oncólogo que incluirán la realización de pruebas de sangre para detectar si las citopenias (deficiencias de células sanguíneas) han empeorado. Se realizan biopsias de médula ósea si las citopenias han empeorado o ante la presencia de células blásticas en la sangre. La frecuencia de estas consultas de seguimiento depende del perfil de riesgo de la enfermedad y del tratamiento elegido.

Tras el tratamiento de un síndrome mielodisplásico, se recomienda que los pacientes:

- Acudan a consultas periódicas de seguimiento con sus hematólogos-oncólogos. Sus médicos los vigilarán ante posibles signos de recaída y para detectar cualquier efecto secundario del tratamiento. En una consulta de seguimiento también podría detectarse la aparición de otros problemas médicos.
- Mantengan un registro de su diagnóstico de cáncer, los tratamientos que reciben y las necesidades de seguimiento correspondientes. Esta

información constituye lo que suele denominarse un plan de atención para la supervivencia. Deben pedirles a sus médicos que les entreguen una copia impresa de dicho plan y compartirlo con todos los profesionales médicos nuevos con los que consulten. El plan debería incluir la siguiente información:

- Lista de todos los profesionales médicos a los que acuden
- Resumen del diagnóstico con detalles, tales como el subtipo de la enfermedad y/o los marcadores genéticos presentes
- Resumen del tratamiento con detalles, tales como los nombres de los medicamentos quimioterapéuticos u otros medicamentos y las fechas y dosis correspondientes, la zona objetivo de la radioterapia, información sobre las cirugías y/o los trasplantes recibidos, así como la respuesta al tratamiento y los efectos secundarios que presentan
- Información sobre el tratamiento de mantenimiento, si corresponde
- Lista de posibles efectos tardíos
- Esquema de las citas de seguimiento continuo con las pruebas médicas recomendadas, la frecuencia de las mismas y el nombre del profesional médico encargado de su coordinación
- Recomendaciones sobre la salud y el bienestar, por ejemplo, la nutrición, el ejercicio o las pruebas de detección de otras enfermedades
- Busquen apoyo médico y psicosocial para la fatiga, la depresión y otros efectos a largo plazo, si es necesario.
- Consideren la posibilidad de adoptar estrategias para la reducción del riesgo de cáncer, tales como dejar de fumar, protegerse la piel contra la exposición prolongada al sol, mantener una alimentación saludable y hacer ejercicio.

Visite www.LLS.org/manual-del-sobreviviente para consultar la serie de publicaciones gratuitas de LLS sobre la supervivencia titulada *Cómo orientarse en la vida durante y después de un diagnóstico de cáncer de la sangre*, con distintas versiones para adultos, adultos jóvenes y niños y adolescentes.

Causas y factores de riesgo

A pesar de que en la mayoría de los casos no está claro cuál es la causa de los cambios genéticos que provocan los síndromes mielodisplásicos, existen algunos factores de riesgo conocidos. Un “factor de riesgo” es cualquier factor que aumenta las probabilidades que tiene una persona de presentar una enfermedad. No obstante, el hecho de que una persona tenga un factor de riesgo no significa que presentará la enfermedad. Algunas personas con varios factores de riesgo de una enfermedad nunca la padecen, mientras que otras que no tienen ningún factor de riesgo conocido de la enfermedad sí la padecen. No es posible prevenir los síndromes mielodisplásicos, y no son enfermedades contagiosas.

Entre los factores asociados a un riesgo mayor de presentar un síndrome mielodisplásico se incluyen:

- La edad. El riesgo de presentar un síndrome mielodisplásico aumenta con la edad. Si bien los síndromes mielodisplásicos pueden presentarse a cualquier edad, generalmente afectan a los adultos mayores.
- El sexo. Los hombres tienen más probabilidades que las mujeres de presentar un síndrome mielodisplásico.
- Los trastornos genéticos. Parece que algunas afecciones genéticas presentes al nacer (congénitas) aumentan el riesgo de padecer un síndrome mielodisplásico, entre ellas:
 - El síndrome de Down
 - La neurofibromatosis tipo 1
 - El síndrome de Bloom
 - La trisomía 8
 - La anemia de Fanconi
 - El síndrome de Klinefelter
 - El síndrome de Wiskott-Aldrich
 - El síndrome de Kostmann
 - El síndrome de Shwachman-Diamond
- El riesgo familiar o predisposición germinal. Ciertas mutaciones génicas presentes al nacer pueden aumentar el riesgo de presentar un síndrome mielodisplásico.
- El tratamiento previo del cáncer. Las personas que han recibido quimioterapia (especialmente con agentes alquilantes y análogos de purinas) o radioterapia corren un riesgo mayor de presentar síndromes mielodisplásicos. Cuando la enfermedad es consecuencia de antecedentes de tratamiento contra el cáncer, se le denomina síndrome mielodisplásico “secundario” o “relacionado con el tratamiento”.
- El fumar. Los síndromes mielodisplásicos están asociados a fumar y a la exposición al humo del tabaco, que contiene benceno y otras sustancias cancerígenas.
- La exposición laboral. La exposición a largo plazo al benceno en el lugar de trabajo puede aumentar el riesgo de padecer un síndrome mielodisplásico. Se registran más casos de síndromes mielodisplásicos entre los trabajadores agrícolas e industriales.

Información y recursos

LLS ofrece información y servicios de forma gratuita a los pacientes, cuidadores y familias afectados por los distintos tipos de cáncer de la sangre. En esta sección se enumeran diversos recursos que están a su disposición. Use estos recursos para informarse, preparar y hacer preguntas, y para aprovechar al máximo la atención del equipo de profesionales médicos.

Para obtener información y ayuda

Consulte con un Especialista en Información. Los Especialistas en Información de LLS son trabajadores sociales, enfermeros y educadores en salud altamente capacitados y especializados en oncología. Ellos ofrecen información actualizada sobre las enfermedades de la sangre, las opciones de tratamiento y los servicios de apoyo. Se disponen de servicios lingüísticos (interpretación y traducción). Comuníquese con ellos o visite nuestro sitio web para obtener más información.

- Llame al: (800) 955-4572 (Lun-Vie, de 9 a.m. a 9 p.m., hora del Este)
- Correo electrónico o servicio de chat en vivo:

También puede obtener más información en www.LLS.org/espanol.

Ensayos clínicos (estudios de investigación médica). Hay investigaciones en curso para desarrollar nuevas opciones de tratamiento para los pacientes. LLS ofrece ayuda a los pacientes y cuidadores para que entiendan, identifiquen y accedan a los ensayos clínicos. Los pacientes y sus cuidadores pueden consultar con enfermeros orientadores especializados que los ayudarán a buscar un ensayo clínico adecuado a sus necesidades y los asistirán personalmente durante todo el proceso del mismo. Visite www.LLS.org/ensayos para obtener más información.

Consultas individuales sobre la nutrición. Aproveche el servicio gratuito de consultas individuales brindado por un dietista registrado que cuenta con experiencia en nutrición oncológica. A las personas que llaman, los dietistas les ofrecen asistencia con información sobre las estrategias de alimentación saludable, el manejo de los efectos secundarios y la nutrición para la supervivencia. También brindan otros recursos de nutrición. Visite www.LLS.org/nutricion para obtener más información.

Materiales informativos gratuitos. LLS ofrece publicaciones gratuitas en inglés y en español con fines de educación y apoyo. Visite www.LLS.org/materiales para consultar estas publicaciones por Internet, o para pedir copias impresas que se envían por correo.

Programas educativos por teléfono/Internet. LLS ofrece programas educativos de forma gratuita por teléfono/Internet y video para los pacientes, cuidadores y profesionales médicos. Algunos de los programas y materiales están disponibles en español. Visite www.LLS.org/programs (en inglés) para obtener más información.

Asistencia económica. LLS ofrece apoyo económico, que incluye asistencia para las primas del seguro médico y los copagos de medicamentos, así como para los costos de viaje para recibir tratamiento y otras necesidades a las personas con cáncer de la sangre que reúnen los requisitos. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información.

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

LLS Health Manager™. Esta aplicación móvil gratuita lo ayuda a manejar los asuntos relacionados con la salud al llevar un registro de los efectos secundarios, medicamentos, alimentos, hidratación, preguntas que quiere hacerle al médico y más. Puede exportar los datos registrados en formato de calendario que puede compartir con su médico. También puede programar recordatorios para tomar medicamentos, beber líquidos y comer. Visite www.LLS.org/HealthManager (en inglés) para descargarla gratuitamente.

LLS Coloring for Kids™. Esta aplicación gratuita para colorear permite a los niños (y adultos) expresar su creatividad y también ofrece actividades para ayudarlos a aprender acerca del cáncer de la sangre y su tratamiento. Incluye páginas en blanco, páginas con dibujos generales para colorear y páginas de los libros para colorear publicados por LLS. La aplicación puede emplearse en cualquier lugar y puede ayudar a los niños a pasar el rato en las salas de espera o durante los tratamientos. Visite www.LLS.org/ColoringApp (en inglés) para informarse más y descargarla gratuitamente.

Pódcast. La serie de pódcast llamada *The Bloodline with LLS* se ofrece para recordarle que, luego del diagnóstico, surge la esperanza. Escuche a pacientes, cuidadores, defensores, médicos y otros profesionales de la salud que hablan sobre los diagnósticos, opciones de tratamiento, asuntos de calidad de vida, efectos secundarios de los tratamientos, comunicación entre pacientes y sus médicos y otros temas importantes relacionados con la supervivencia. Visite www.LLS.org/TheBloodline (en inglés) para obtener más información y suscribirse.

Lecturas sugeridas. LLS ofrece una lista de publicaciones recomendadas para los pacientes, cuidadores, niños y adolescentes. Visite www.LLS.org/SuggestedReading (en inglés) para consultar la lista.

Servicios lingüísticos. Informe al médico si necesita servicios de interpretación o traducción porque el inglés no es su idioma principal, o si necesita otra asistencia, tal como un intérprete del lenguaje de señas. Estos servicios suelen estar disponibles sin costo para los pacientes y sus familiares y cuidadores durante las citas médicas y emergencias.

Recursos comunitarios y establecimiento de contactos

Comunidad de LLS. Esta ventanilla única virtual es el sitio para comunicarse con otros pacientes y recibir los recursos y la información más recientes en relación con el cáncer de la sangre. Puede compartir sus experiencias con otros pacientes y cuidadores y obtener apoyo personalizado del personal capacitado de LLS. Visite www.LLS.org/community (en inglés) para unirse.

Sesiones semanales de chat por Internet. Estos chats moderados pueden ofrecer oportunidades para obtener apoyo y ayudar a los pacientes con cáncer a conectarse y compartir información. Visite www.LLS.org/chat (en inglés) para obtener más información.

Oficinas regionales de LLS. LLS ofrece apoyo y servicios a través de su red de oficinas regionales en los Estados Unidos y Canadá, entre ellos, el programa *Patti Robinson Kaufmann First Connection*[®] (que facilita la comunicación y el apoyo mutuo entre pacientes), grupos de apoyo locales y otros recursos valiosos. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información sobre estos programas, o si necesita ayuda para localizar la oficina regional de LLS más cercana.

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/ChapterFind (en inglés)

Otras organizaciones útiles. LLS ofrece una lista extensa de recursos para los pacientes y sus familias. Hay recursos relacionados con la asistencia económica, la orientación psicológica, el transporte y la atención del paciente, entre otras necesidades. Visite www.LLS.org/ResourceDirectory para consultar el directorio (en inglés).

Apoyo y defensa. Con la ayuda de voluntarios, la Oficina de Políticas Públicas de LLS aboga por políticas y leyes que promueven el desarrollo de nuevos tratamientos y mejoran el acceso a una atención médica de calidad. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información.

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/advocacy (en inglés)

Ayuda adicional para poblaciones específicas

Información para los veteranos. Los veteranos que estuvieron expuestos al agente naranja mientras prestaban servicio en Vietnam podrían reunir los requisitos para obtener ayuda del Departamento de Asuntos de los Veteranos de los Estados Unidos. Llame o visite su sitio web para obtener más información.

- Llame al: (800) 749-8387
- Visite: www.publichealth.va.gov/exposures/AgentOrange (en inglés)

Sobrevivientes del World Trade Center. Las personas afectadas directamente por los ataques terroristas del 11 de septiembre de 2001, que posteriormente recibieron un diagnóstico de cáncer de la sangre, podrían reunir los requisitos para obtener ayuda del Programa de Salud World Trade Center. Entre las personas que reúnen los requisitos se incluyen:

- El personal de emergencia que acudió al área del World Trade Center
- Los trabajadores y voluntarios que ayudaron con el rescate, la recuperación y la limpieza de los lugares relacionados con el ataque al 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 estaban asistiendo a una escuela en el área
- El personal de emergencia en el Pentágono y en Shanksville, PA

Llame al Programa de Salud del World Trade Center o visite la página web para obtener más información.

- Llame al: (888) 982-4748
- Visite: www.cdc.gov/wtc/faq.html (en inglés; hay información en español sobre los requisitos del programa y el proceso de solicitud, así como una solicitud por Internet, 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. Busque 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. Llame al Instituto Nacional de la Salud Mental (NIMH, en inglés) o visite su sitio web para obtener más información.

- Llame al: (866) 615-6464
- Visite: www.nimh.nih.gov (escriba “depresión” en la casilla de búsqueda para obtener enlaces a información en español sobre la depresión y su tratamiento)

Términos médicos

ADN. Abreviatura de ácido desoxirribonucleico, la molécula del interior de las células que contiene la información genética. 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 el funcionamiento de la célula y, en algunos casos, cáncer.

Alotrasplante de células madre. Tratamiento que utiliza las células madre de un donante sano para restaurar la médula ósea que está dañada o enferma después de que el paciente ha recibido dosis altas de quimioterapia y/o radioterapia. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Trasplantes de células madre sanguíneas y de médula ósea.***

Alotrasplante de células madre con acondicionamiento de intensidad reducida (no mieloablativo). Tipo de alotrasplante de células madre en el cual los pacientes reciben dosis menores de medicamentos quimioterapéuticos y/o de radioterapia como preparación (acondicionamiento) para el trasplante. La quimioterapia y radioterapia no matan a todas las células cancerosas, pero las nuevas células inmunitarias que recibe el paciente durante el trasplante pueden atacar a las células cancerosas. Este protocolo podría ser más seguro que un alotrasplante de células madre de tipo tradicional o “mieloablativo” (con una terapia de acondicionamiento de dosis altas), especialmente para pacientes mayores. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Trasplantes de células madre sanguíneas y de médula ósea.***

Análisis citogenético. Proceso mediante el cual se analiza la cantidad y el tamaño de los cromosomas presentes en las células. Este análisis detecta alteraciones cromosómicas y, en algunos casos, puede identificar los genes que han sido afectados. Estos hallazgos ayudan a los médicos a diagnosticar tipos específicos de cáncer de la sangre, determinar qué enfoques de tratamiento emplear y hacer un seguimiento de la respuesta que presenta el paciente al tratamiento.

Anemia. Afección en la cual la cantidad de glóbulos rojos es menor de lo normal. Esto ocasiona una disminución del flujo de oxígeno a los órganos del cuerpo. La anemia grave puede causar palidez, debilidad, fatiga, mareos y falta de aliento.

Anemia refractaria. En la clasificación del grupo franco-americano-británico (FAB), un síndrome mielodisplásico con las siguientes características: anemia (deficiencia de glóbulos rojos); cantidad elevada de glóbulos rojos anormales e inmaduros en la médula ósea; menos del 5 por ciento de blastos en la médula ósea; y ausencia de blastos en la sangre.

Anemia refractaria con exceso de blastos (RAEB, por sus siglas inglés).

En la clasificación del grupo franco-americano-británico (FAB), un síndrome mielodisplásico con las siguientes características: deficiencia de uno o más tipos de células sanguíneas y exceso de blastos en la médula ósea y en la sangre.

Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación (RAEB-T, por sus siglas en inglés). En la clasificación del grupo franco-americano-británico (FAB), un síndrome mielodisplásico en el cual la proporción de blastos en la médula ósea varía del 20 al 30 por ciento.

Anemia refractaria con sideroblastos en anillo (RARS, por sus siglas en inglés). En la clasificación del grupo franco-americano-británico (FAB), un síndrome mielodisplásico en el cual la médula ósea produce sideroblastos en anillo en vez de glóbulos rojos sanos. Cuando estos sideroblastos anormales están presentes, grandes cantidades de hierro quedan atrapadas en lugares anormales dentro de los glóbulos rojos en proceso de desarrollo.

Antígeno. Sustancia que provoca una respuesta inmunitaria en el cuerpo, especialmente la producción de anticuerpos. Entre los ejemplos de antígenos se incluyen alérgenos, sustancias químicas, bacterias, virus y otras sustancias que provienen del exterior del cuerpo. Las células del cuerpo, incluyendo las células cancerosas, también tienen antígenos en sus superficies que pueden causar una respuesta inmunitaria.

Aspiración de médula ósea. Procedimiento en el cual se extrae una muestra líquida de médula ósea para que la examine un patólogo. La muestra suele extraerse del hueso de la cadera del paciente con una aguja especial, después de administrar un medicamento para anestesiarse la zona. La aspiración y la biopsia de médula ósea pueden realizarse en el consultorio del médico o en un hospital y normalmente se hacen en la misma consulta.

Atención de apoyo. Atención que se brinda con el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes que padecen una enfermedad grave. La meta de este tipo de atención es la de prevenir o tratar los síntomas de la enfermedad y los efectos secundarios del tratamiento. También se denomina “atención paliativa”.

Basófilo. Tipo de glóbulo blanco que tiene una función en ciertas reacciones alérgicas.

Biopsia de médula ósea. Procedimiento en el cual se extrae una muestra de hueso que contiene médula ósea para que la examine un patólogo. La muestra suele extraerse del hueso de la cadera con una aguja hueca

especial, después de administrar un medicamento para anestesiarse la piel y el tejido de esa zona. La aspiración y la biopsia de médula ósea pueden realizarse en el consultorio del médico o en un hospital y normalmente se hacen en la misma consulta.

Cariotipo. Representación organizada de los cromosomas en las células de una persona. El cariotipo muestra el tamaño, la forma y la cantidad de cromosomas presentes en una muestra de células.

Célula blástica. Célula sanguínea inmadura (sin desarrollar). En las personas sanas, las células blásticas constituyen no más del 5 por ciento de las células presentes en la médula ósea y, por lo general, no se encuentran en la sangre.

Célula madre. Célula a partir de la cual se desarrollan otros tipos de células. En la médula ósea, las células madre sanguíneas (productoras de sangre) maduran hasta convertirse en glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas. Las células madre se pueden extraer, conservar y emplear en las terapias de células madre.

Célula madre sanguínea. Célula inmadura que puede desarrollarse para originar cualquier tipo de célula sanguínea, incluyendo glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas. También se denomina “célula madre hematopoyética”.

Células sanguíneas. Hay tres tipos principales de células sanguíneas: 1) glóbulos rojos, que transportan oxígeno; 2) glóbulos blancos, que combaten las infecciones; y 3) plaquetas, que son fragmentos celulares que ayudan a detener los sangrados.

Citopenia. Afección en la cual la cantidad de células sanguíneas es menor de lo normal.

Conteo absoluto de neutrófilos (ANC, por sus siglas en inglés). Medición de la cantidad de neutrófilos presentes en la sangre. Los neutrófilos, que son un tipo de glóbulo blanco, ayudan al cuerpo a combatir las infecciones. Cuanto menor es el conteo absoluto de neutrófilos de la persona, mayor es el riesgo que corre de contraer infecciones.

Conteo sanguíneo completo (CBC, por sus siglas en inglés). Prueba de laboratorio que mide la cantidad de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas en la sangre. Asimismo mide la cantidad de hemoglobina (la sustancia de la sangre que transporta oxígeno) y el hematocrito (la porción de sangre completa formada por glóbulos rojos). También se denomina “hemograma”.

Cromosomas. Estructuras con forma de hilo del interior de las células que contiene los genes en un orden lineal. Las células de los seres humanos contienen 23 pares de cromosomas. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *La genética*.**

Delección (del). En genética, este término se refiere a un tipo de mutación que conlleva la pérdida de material genético.

Efecto injerto contra tumor (GVT, por sus siglas en inglés). Cuando las células madre sanguíneas trasplantadas de un donante (el injerto) perciben a las células cancerosas del cuerpo del paciente como extrañas y las atacan.

Enfermedad injerto contra huésped (GVHD, por sus siglas en inglés). Enfermedad que se presenta cuando las células madre trasplantadas de un donante (el injerto) atacan los tejidos sanos del receptor del trasplante (el huésped). En la mayoría de los casos, la enfermedad afecta la piel, el hígado, el estómago y el tubo gastrointestinal del paciente. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Enfermedad injerto contra huésped*.**

Enfermedades concomitantes. Presencia de dos o más enfermedades al mismo tiempo.

Eosinófilo. Tipo de glóbulo blanco que se produce y libera ante las infecciones y reacciones alérgicas.

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. Los medicamentos con eritropoyetina sintética, denominados agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA, por sus siglas en inglés), pueden emplearse para estimular la producción de glóbulos rojos.

Factor de crecimiento. Sustancia que estimula la proliferación de nuevas células sanguíneas en la médula ósea.

Factor de riesgo. Factor que, según se ha establecido científicamente, aumenta las probabilidades de que una persona presente una determinada enfermedad. Los factores de riesgo pueden clasificarse en una de tres categorías: factores genéticos (heredados), factores relacionados con el estilo de vida o factores ambientales.

Factor estimulante de colonias. Vea Factor de crecimiento.

FDA. Sigla en inglés que se usa para referirse a la Administración de

Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos. La FDA es responsable de asegurar la inocuidad, eficacia y seguridad de los medicamentos, dispositivos médicos y el suministro de alimentos del país.

Frotis de sangre periférica. Procedimiento en el cual se tiñe (colorea) una muestra de células sanguíneas que luego se examina al microscopio en busca de cambios anormales en cuanto al tamaño, la forma y el aspecto de varios tipos de células sanguíneas. También sirve para evaluar la presencia de células blásticas en la sangre.

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

Glóbulo blanco. Tipo de célula sanguínea que forma parte del sistema inmunitario del cuerpo. Los cinco tipos principales de glóbulos blancos son los neutrófilos, eosinófilos, basófilos, monocitos y linfocitos. También se denomina “leucocito”.

Glóbulo rojo. Tipo de célula sanguínea que contiene una proteína, denominada hemoglobina, que transporta oxígeno de los pulmones a los tejidos del cuerpo. Los glóbulos rojos constituyen alrededor del 40 al 45 por ciento del volumen de la sangre en las personas sanas. También se denomina “eritrocito”.

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

Granulocito. Tipo de glóbulo blanco que contiene muchas partículas (gránulos). Los neutrófilos, eosinófilos y basófilos son tipos de granulocitos.

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

Hematopatólogo. Médico con capacitación especial en la identificación de enfermedades de la sangre mediante el análisis al microscopio de muestras de sangre, médula ósea, ganglios linfáticos y otros tejidos del cuerpo y en la realización de pruebas para determinar si las células sanguíneas son normales.

Hemoglobina. Proteína del interior de los glóbulos rojos que transporta oxígeno por todo el cuerpo.

Hibridación *in situ* con fluorescencia (FISH, por sus siglas en inglés). Prueba que sirve para buscar cromosomas anormales en células y tejidos. Se incorporan fragmentos de ADN que contienen moléculas fluorescentes a muestras de células o tejidos en un portaobjetos. Cuando

los fragmentos de ADN se unen a genes o cromosomas específicos, se iluminan al examinarlos con un tipo de microscopio especializado de “fluorescencia”. Esta prueba puede ayudar a diagnosticar algunos tipos de cáncer, y los resultados de la misma pueden ayudar a los médicos a planificar el tratamiento y hacer un seguimiento de su eficacia.

HLA. Tipo de proteína de la superficie celular que ayuda al organismo a distinguir sus propias células de las extrañas. Los factores del sistema de antígenos leucocitarios humanos se heredan de la madre y el padre. Dichos antígenos componen el tipo de tejido de la persona, que varía de una persona a otra, y son un factor sumamente importante en el alotrasplante de médula ósea (en el cual las células provienen de un donante). Antes del trasplante, se realiza una prueba de tipificación de tejidos para determinar si el donante y el receptor son compatibles.

Inversión. Anomalía genética que se presenta cuando un fragmento de un cromosoma se desprende, se invierte y vuelve a unirse al mismo cromosoma. Como resultado, el material genético se invierte y entonces está en un orden distinto. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *La genética*.**

Leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). Tipo de cáncer de la sangre que es agresivo y de progresión rápida, en el cual hay un exceso de glóbulos blancos inmaduros en la sangre y médula ósea. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Leucemia mieloide aguda en adultos*.**

Leucemia mielomonocítica crónica. Tipo mielodisplásico/mieloproliferativo de cáncer de la sangre en el cual hay un exceso de mielomonocitos (un tipo de glóbulo blanco) en la médula ósea. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Información sobre la leucemia mielomonocítica crónica y la leucemia mielomonocítica juvenil*.**

Macrófago. Tipo de glóbulo blanco que rodea y mata los microorganismos, ingiere las células muertas y ayuda a los linfocitos a llevar a cabo sus funciones en el sistema inmunitario.

Médula ósea. Tejido esponjoso que se encuentra en la cavidad central hueca de los huesos, donde se producen las células sanguíneas.

Monocito/macrófago. Tipo de glóbulo blanco que se produce en la médula ósea. Algunos monocitos se desplazan mediante la sangre a los tejidos del cuerpo, donde se convierten en macrófagos. Los macrófagos pueden combatir infecciones en los tejidos del cuerpo, ingerir células muertas y ayudar a los linfocitos en sus funciones inmunitarias.

Mutación. Cambio en la secuencia del ADN de una célula. La mutación puede ser causada por un error en la división celular o por contacto con sustancias del medio ambiente que dañan el ADN.

Neutrófilo. Tipo de glóbulo blanco y el principal tipo de fagocito (célula que ingiere microbios) de la sangre. Es el tipo principal de célula que combate las infecciones. Las personas con algunas formas de cáncer de la sangre, o aquellas que han recibido tratamiento contra el cáncer (por ejemplo, quimioterapia), suelen tener una deficiencia de neutrófilos. Las personas con deficiencia de neutrófilos son muy susceptibles a las infecciones, por lo que se les podría recomendar que tomen antibióticos diariamente para prevenir infecciones potencialmente mortales.

Neutropenia. Afección en la cual la cantidad de neutrófilos, un tipo de glóbulo blanco, es menor de lo normal. Las personas con deficiencia de neutrófilos son susceptibles a las infecciones.

Oncólogo. Médico con capacitación especial en el diagnóstico y tratamiento del cáncer.

Organización Mundial de la Salud (OMS). Organismo de las Naciones Unidas que se encarga de los principales problemas de salud en el mundo. La OMS establece estándares de atención médica y medicamentos, y publica artículos científicos e informes.

Petequias. Puntos rojos o morados en la piel, del tamaño de una cabeza de alfiler, causados por sangrados. Las petequias pueden ser un signo de deficiencia de plaquetas.

Plaqueta. Fragmento celular pequeño e incoloro que ayuda a controlar el sangrado. Las plaquetas, que se producen a partir de células grandes de la médula ósea denominadas “megacariocitos”, se desplazan hacia el lugar de una herida y allí se acumulan. Su superficie pegajosa las ayuda a formar coágulos en el lugar de una herida y detener el sangrado. También se denomina “trombocito”.

Plasma. Parte líquida de la sangre en la que se encuentran suspendidas las células sanguíneas, las plaquetas, las proteínas y varios otros componentes de la sangre. También se denomina “plasma sanguíneo”.

Pronóstico. Desenlace clínico probable o evolución prevista de una enfermedad; la probabilidad de recuperación o recaída de la enfermedad.

Quimioterapia. Tratamiento que detiene la proliferación de las células cancerosas, ya sea matándolas o deteniendo su división.

Remisión. Desaparición de los signos de una enfermedad, por lo general después del tratamiento.

Sangre periférica. Sangre que circula por todo el cuerpo.

Secuenciación de próxima generación. Término que se refiere a varias técnicas distintas de secuenciación de genes que permiten examinar rápidamente tramos de ADN o ARN.

Sistema de puntuación pronóstica. Método empleado por los médicos para evaluar la gravedad de los síndromes mielodisplásicos y clasificarlos en grupos en función del desenlace clínico probable (pronóstico).

Terapia de quelación de hierro. Tratamiento para eliminar el exceso de hierro del cuerpo.

Transfusión. Procedimiento en el cual se inyecta sangre completa o componentes de la sangre de forma lenta en el torrente sanguíneo del paciente por medio de una vena.

Trasplante de células madre. Vea Alotrasplante de células madre; Alotrasplante de células madre con acondicionamiento de intensidad reducida (no mieloablatoivo).

Trombocitopenia. Afección en la cual la cantidad de plaquetas en la sangre es menor de lo normal.

Uso para indicación no aprobada. Uso legal de un medicamento recetado para tratar una enfermedad para la cual el medicamento no ha recibido la aprobación de la FDA.

Referencias bibliográficas

Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood*. 2016;127(20):2391-2405.

Carraway HE, Saygin C. Therapy for lower-risk MDS. *Hematology. American Society of Hematology. Education Program*. 2020;(1):426-433.

Cazzola M. Myelodysplastic syndromes. *New England Journal of Medicine*. 2020;383(14):1358-1374.

Chandhok NS, Boddu PC, Gore SD, et al. What are the most promising new agents in myelodysplastic syndromes? *Current Opinion in Hematology*. 2019;26(2):77-87.

Fenaux P, Hasse D, Santini V, et al. Myelodysplastic syndromes: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Annals of Oncology*. 2021;32(2):142-156.

Hasserjian RP, Buckstein R, Patnaik MM. Navigating myelodysplastic and myelodysplastic/myeloproliferative overlap syndromes. *American Society of Clinical Oncology Educational Book*. 2021;41:328-350.

Locatelli F, Strahm B. How I treat myelodysplastic syndromes of childhood. *Blood*. 2018;131(13):1406-1414.

Montalban-Bravo G, Garcia-Manero G. Myelodysplastic syndromes: 2018 update on diagnosis, risk stratification and management. *American Journal of Hematology*. 2018;93(1):129-147.

Montoro J, Yerlikaya A, Ali A, et al. Improving treatment for myelodysplastic syndromes patients. *Current Treatment Options in Oncology*. 2018;19:66. doi: 10.1007/s11864-018-0583-4

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines) Versión 1.2022 – 6 de octubre del 2021. Myelodysplastic Syndromes. https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/mds.pdf. Consultada el 5 de noviembre del 2021.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Guidelines for Patients. Myelodysplastic Syndromes 2021. <https://www.nccn.org/patients/guidelines/content/PDF/mds-patient.pdf>. Consultada el 5 de noviembre del 2021.

Platzbecker U, Kubasch AS, Homer-Bouthiette C, Prebet T. Current challenges and unmet medical needs in myelodysplastic syndromes. *Leukemia*. 2021;35(8):2182-2198.

Santini V. Society of Hematologic Oncology (SOHO) State of the art updates and next questions: myelodysplastic syndromes. *Clinical Lymphoma, Myeloma & Leukemia*. 2018;18(8):495-500.

Sanz-De Pedro M, Wang W, Kanagal-Shamanna R, Khoury JD. Myelodysplastic syndromes: laboratory workup in the context of new concepts and classification criteria. *Current Hematologic Malignancy Reports*. 2018;13(6):467-476.

Scott BL. Existing agents, novel agents, or transplantation for high-risk MDS. *Hematology. American Society of Hematology. Education Program*. 2020(1):411-417.

Weinberg OK, Hasserjian RP. The current approach to the diagnosis of myelodysplastic syndromes. *Seminars in Hematology*. 2019;56:15-21. doi: 10.1053/j.seminhematol.2018.05.015

Zeidan AM, Shallis RM, Wang R, Davidoff A, Ma X. Epidemiology of myelodysplastic syndromes; why characterizing the beast is a prerequisite to taming it. *Blood Reviews*. 2019;34:1-15.

Zhang Y, Le Beau MM. Cytogenetics and molecular genetics of myelodysplastic syndromes. UpToDate [noticias por Internet sobre la atención médica]. <https://www.uptodate.com/contents/cytogenetics-and-molecular-genetics-of-myelodysplastic-syndromes>. Consultada el 5 de noviembre del 2021.

Para obtener apoyo,
pida ayuda a nuestros
**ESPECIALISTAS
EN INFORMACIÓN**

El equipo de la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma está compuesto por trabajadores sociales, enfermeros y educadores en salud altamente capacitados y especializados en oncología. Están disponibles por teléfono de lunes a viernes, de 9 a.m. a 9 p.m. (hora del Este).

- Información y apoyo personalizados sobre los tipos de cáncer de la sangre
- Orientación sobre las preguntas que puede hacerle a su médico
- Información sobre los recursos de ayuda económica para pacientes
- Búsquedas individualizadas de ensayos clínicos

Comuníquese con nosotros al
800-955-4572 o en
www.LLS.org/especialistas
(puede solicitar los servicios de un intérprete)





Para obtener más información,
comuníquese con nuestros
Especialistas en Información al
800.955.4572 (se ofrecen servicios
de interpretación a pedido).

The Leukemia & Lymphoma Society

3 International Drive, Suite 200

Rye Brook, NY 10573

La misión de la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés) es curar la leucemia, el linfoma, la enfermedad de Hodgkin y el mieloma, y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Para obtener más información, visite www.LLS.org/espanol.