

Síndromes mielodisplásicos



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 de la vida: 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
5	Síndromes mielodisplásicos
6	Signos y síntomas
8	Pruebas diagnósticas
17	Diagnóstico
20	Planificación del tratamiento
25	Tratamiento
40	Casos en niños
42	Ensayos clínicos para pacientes con cáncer de la sangre
44	Enfermedades relacionadas
45	Atención de seguimiento
46	Asuntos financieros
47	Causas y factores de riesgo
48	Información y recursos
53	Términos médicos
61	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:

Rafael Bejar, MD, PhD

Profesor adjunto de medicina
Oncólogo médico/hematólogo
Centro Oncológico Moores
UC San Diego Health
La Jolla, CA

Esta publicación fue apoyada por Bristol Myers Squibb y Taiho Oncology, Inc.

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
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
cnLOH	copy number neutral loss of heterozygosity	pérdida de heterocigosidad sin cambios en el número de copias
COG	Children's Oncology Group	Grupo de Oncología Infantil
del	deletion	delección
EPO	erythropoietin	eritropoyetina
ESA	erythropoiesis-stimulating agent	agente estimulante de la eritropoyesis
f	fibrosis	fibrosis
FDA	Food and Drug Administration	Administración de Alimentos y Medicamentos
FISH	fluorescent <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
h	hypoplastic	hipoplásico
HLA	human leukocyte antigen	antígeno leucocitario humano
IB	increased blasts	alto porcentaje de blastos

Sigla	Término en inglés	Término en español
IPSS	International Prognostic Scoring System	Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica
IPSS-M	International Prognostic Scoring System-Molecular	Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Molecular
IPSS-R	International Prognostic Scoring System-Revised	Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado
IV	intravenous [line]	vía intravenosa
JMML	juvenile myelomonocytic leukemia	leucemia mielomonocítica juvenil
LB	low blasts	bajo porcentaje de blastos
LDH	lactate dehydrogenase	deshidrogenasa láctica
LLS	The Leukemia & Lymphoma Society	Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma
MDS	myelodysplastic syndrome	síndrome mielodisplásico
MPN	myeloproliferative neoplasm	neoplasia mieloproliferativa
NGS	next-generation sequencing	secuenciación de próxima generación
NIMH	National Institute of Mental Health	Instituto Nacional de la Salud Mental
PNH	paroxysmal nocturnal hemolysis	hemólisis paroxística nocturna
RA	refractory anemia	anemia refractaria
RAEB	refractory anemia with excess blasts	anemia refractaria con exceso de blastos
RARS	refractory anemia with ringed sideroblasts	anemia refractaria con sideroblastos en anillo
RBC	red blood cell	glóbulo rojo
RS	ring sideroblast	sideroblasto en anillo
T	transformation	transformación
TPO	thrombopoietin	trombopoyetina

Introducción

Los síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés) son un grupo de cánceres de la sangre en los que la médula ósea no produce suficientes células sanguíneas sanas. También se conocen como “neoplasias mielodisplásicas”.

Los síndromes mielodisplásicos son poco frecuentes. En los Estados Unidos se diagnosticaron, en promedio, 15,529 casos nuevos de síndromes mielodisplásicos cada año entre el 2015 y el 2019.* Se calcula que en el 2019, el último año para el cual se dispone de estadísticas, había 58,835 personas con estos síndromes.

Este librito ofrece información sobre los síndromes mielodisplásicos para los pacientes y sus familias. También incluye definiciones de términos médicos relacionados con los síndromes mielodisplásicos. Además, puede consultar la publicación gratuita de LLS titulada *Sangre y médula ósea normales y el sistema linfático*, que describe el funcionamiento de dichos componentes del cuerpo en condiciones normales.

Cuanta más información tenga sobre la enfermedad que padece, mejor podrá cuidarse. Esperamos que mantenga este librito a mano y que, si en algún momento se siente solo al afrontar los problemas, recurra a él para obtener información y orientación a fin de encontrar el apoyo y los recursos que necesita. También puede comunicarse con nosotros directamente al (800) 955-4572.

Estamos aquí para ayudar.

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 2022-2023*. The Leukemia & Lymphoma Society. Abril del 2023.

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) 955-4752.

Síndromes mielodisplásicos

“Cáncer” es un término que designa un grupo de enfermedades en que hay células anormales que proliferan sin control en el cuerpo. A medida que las células cancerosas se multiplican, pueden desplazar a las células normales y dificultar que el cuerpo funcione como corresponde. Un cáncer puede originarse casi en cualquier parte del cuerpo.

Los síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés) son un grupo de cánceres de la sangre. Comienzan en la médula ósea, en células que, en condiciones normales, se desarrollan hasta convertirse en células sanguíneas.

Hay tres tipos principales de células sanguíneas: glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas. Los glóbulos rojos llevan oxígeno por todo el cuerpo. Los glóbulos blancos ayudan a combatir las infecciones. Las plaquetas, que son en realidad fragmentos celulares, ayudan a detener el sangrado al amontonarse (mediante la coagulación) en el lugar de una lesión.

La mayoría de las células sanguíneas se forman en la médula ósea, que es el tejido esponjoso del centro de los huesos. Dentro de la médula ósea hay células madre “hematopoyéticas” (sanguíneas), que son células inmaduras que pueden convertirse en glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas. Una célula madre sanguínea puede convertirse en una célula madre de linaje mielóide o linfóide. Las células madre mieloides se desarrollan hasta convertirse en células inmaduras denominadas “blastos”, o “células blásticas”, que pasan por muchos cambios antes de convertirse finalmente en glóbulos rojos, plaquetas y ciertos tipos de glóbulos blancos (basófilos, eosinófilos, monocitos y neutrófilos).

En los síndromes mielodisplásicos, una mutación o serie de mutaciones en el ADN (material genético) de una sola célula madre mielóide da lugar a la formación de un mieloblasto anormal. Este mieloblasto anormal no se desarrolla hasta convertirse en una célula sanguínea sana funcional, sino en una célula cancerosa (que también se denomina “blasto” o “célula blástica” del síndrome mielodisplásico).

Cuando una célula blástica mutada empieza a hacer copias de sí misma, produce clones que tienen el mismo ADN mutado. Las células blásticas malignas del síndrome mielodisplásico suelen tener una forma y un tamaño anormal, lo que se denomina “displasia”. Es posible que las células anormales no funcionen correctamente debido a su displasia.

A medida que las células blásticas anormales se multiplican y acumulan en la médula ósea, ocupan mayor espacio. Esto deja menos espacio para la producción de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas normales y sanos, por lo que hay muchas células blásticas inmaduras y pocas células sanguíneas sanas.

Además, estas células blásticas anormales suelen morir en la médula ósea o poco después de entrar al torrente sanguíneo. Debido a esto, las personas con síndromes mielodisplásicos tienen deficiencias de células sanguíneas.

Cuando esto ocurre, es posible que los órganos y tejidos del cuerpo no reciban suficiente oxígeno para funcionar correctamente (debido a la menor cantidad de glóbulos rojos). Además, el cuerpo tal vez no pueda combatir las infecciones (debido a la menor cantidad de glóbulos blancos) ni formar coágulos sanguíneos cuando sea necesario (debido a la menor cantidad de plaquetas).

Término médico	Definición
Anemia	Deficiencia de glóbulos rojos
Trombocitopenia	Deficiencia de plaquetas (“trombocito” es otra palabra que designa una plaqueta)
Neutropenia	Deficiencia de neutrófilos (un neutrófilo es un tipo de glóbulo blanco)

Hay varios tipos de síndromes mielodisplásicos. Algunos progresan lentamente y pueden causar anemia de forma leve a moderada o disminuir la cantidad de glóbulos blancos, plaquetas o ambos. Otros pueden provocar deficiencias más graves de células sanguíneas.

En algunas personas los síndromes mielodisplásicos se convierten en otro tipo de cáncer de la sangre denominado “leucemia mieloide aguda” (AML, por sus siglas en inglés), un cáncer de la sangre y de la médula ósea de progresión rápida. Los síndromes mielodisplásicos solían denominarse “leucemia latente” o “preleucemia”, pero en realidad, estas enfermedades progresan a leucemia mieloide aguda en solo alrededor del 30 por ciento de los casos. Aunque un síndrome mielodisplásico no se convierta en leucemia mieloide aguda, aún puede ser una afección potencialmente mortal.

Para obtener más información sobre la leucemia mieloide aguda, consulte las publicaciones gratuitas de LLS tituladas *Leucemia mieloide aguda en adultos* y *Leucemia mieloide aguda en niños y adolescentes*.

Signos y síntomas

Son signos y síntomas los cambios en el cuerpo que pueden indicar la presencia de una enfermedad. Un “signo” es un cambio en el cuerpo que el médico observa en un examen o en el resultado de una prueba. Un “síntoma” es un cambio en el cuerpo que la persona puede ver o sentir.

Si una persona tiene signos o síntomas que sugieren la posibilidad de que tenga un síndrome mielodisplásico, se la remite a un tipo de especialista denominado “hematólogo-oncólogo”. Este es un médico que tiene formación especial para

diagnosticar y tratar los trastornos y cánceres de la sangre. En algunos de los principales centros médicos del país hay hematólogos-oncólogos que se especializan en el tratamiento de síndromes mielodisplásicos y formas agudas de leucemia.

En algunas personas los síndromes mielodisplásicos se diagnostican antes de que haya síntoma alguno. El primer signo de la enfermedad puede ser que presenten conteos bajos de células sanguíneas según una prueba de sangre habitual.

En el caso de las personas con síntomas, es común no sentirse bien debido a la escasez de células sanguíneas normales y sanas. Esto ocurre cuando las células blásticas del síndrome mielodisplásico presentes en la médula ósea desplazan a las células normales productoras de sangre. En consecuencia, las personas con síndromes mielodisplásicos pueden tener cantidades insuficientes de glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas maduros, o de todos de estos, por lo que suelen presentar síntomas relacionados con las deficiencias de células sanguíneas.

- 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 notablemente rápido o irregular)
 - Palidez
- Entre los síntomas de la neutropenia (deficiencia de neutrófilos, un tipo de glóbulo blanco que es importante para combatir las infecciones) 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 o intensos
 - Encías sangrantes

Es importante indicar que 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 diagnósticas

Aunque la presencia de ciertos signos y síntomas pueda indicar que una persona tiene un síndrome mielodisplásico, es necesario realizar pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico. Es importante tener 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 tratamiento será el 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 de médula ósea para establecer el diagnóstico definitivo. También es importante que un hematopatólogo con experiencia examine las muestras de laboratorio al microscopio. Este es un médico que tiene formación especial para diagnosticar las enfermedades de la sangre, de la médula ósea y del 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

Algunas de estas pruebas podrían repetirse durante y después del tratamiento para averiguar si está funcionando.

Antecedentes médicos. El médico necesita recopilar sus antecedentes médicos completos. Esto puede incluir que le haga preguntas sobre sus enfermedades, lesiones, medicamentos y otros tratamientos previos. También es importante que le informe a su médico si tiene antecedentes de:

- Infecciones frecuentes
- Tendencia a presentar moretones o sangrados
- Transfusiones de sangre
- Tratamiento con quimioterapia o radioterapia
- Exposición al benceno o a pesticidas

Algunas enfermedades son hereditarias, por lo que el médico podría preguntarle sobre la salud de sus parientes consanguíneos. El médico necesita preguntarle si tiene antecedentes familiares de cáncer de la sangre. En algunos casos, ciertas mutaciones génicas 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). Con el fin de manejar mejor el tratamiento, los pacientes con antecedentes familiares de leucemia u otros tipos de cáncer en dos o más parientes estrechamente relacionados, de la misma o de diferentes generaciones, deberían ser evaluados en busca de signos de un síndrome de predisposición hereditaria.

Examen físico. Su médico necesita hacer preguntas sobre sus síntomas actuales y también realizarle un examen físico. Durante el examen, es posible que le ausculte los pulmones y el corazón y que le examine cuidadosamente el cuerpo en busca de signos de infección y enfermedad. El médico podría palparle distintas partes del cuerpo para evaluar los órganos internos. Por ejemplo, podría palparle el abdomen para ver si hay agrandamiento del bazo o del hígado. También podría evaluarle los ganglios linfáticos del cuello, las axilas y la ingle (la parte superior interna del muslo) para ver si están agrandados.

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 permite medir la cantidad de hemoglobina, una proteína del interior de los glóbulos rojos que lleva oxígeno de los pulmones a los tejidos del cuerpo.

El hemograma debería incluir la fórmula leucocitaria, con la cual se mide la cantidad de los distintos tipos de glóbulos blancos que hay en la muestra. Hay diversos tipos de glóbulos blancos, y cada uno ayuda al cuerpo a combatir las infecciones y otras enfermedades. El neutrófilo es un tipo de glóbulo blanco que es importante para combatir las infecciones. El “conteo absoluto de neutrófilos” es una medida de la cantidad de neutrófilos presentes en la sangre. Es uno de los factores incorporados en los sistemas de puntuación pronóstica de mayor uso para los síndromes mielodisplásicos. Vea la página 20 para obtener más información sobre los sistemas de puntuación pronóstica.

La mayoría de los pacientes con síndromes mielodisplásicos tienen deficiencias de células sanguíneas, lo que se denomina “citopenia”. Con más frecuencia tienen una deficiencia de glóbulos rojos. También pueden tener una deficiencia de glóbulos blancos, de plaquetas o de ambos. Si hay una deficiencia de glóbulos rojos, se realizan más pruebas de sangre para determinar su causa. Hay varias posibles causas, entre ellas enfermedad tiroidea o renal, niveles bajos de vitaminas (ácido fólico o vitamina B12) o deficiencia de hierro.

Conteo de reticulocitos. Los reticulocitos son glóbulos rojos relativamente inmaduros, recién formados, que todavía están en etapa de desarrollo. Con el conteo de reticulocitos se mide la cantidad de estas 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. El conteo de reticulocitos suele ser bajo en las personas con síndromes mielodisplásicos, lo cual indica que la médula ósea no puede producir suficientes 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, la cual 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” (forma o tamaño anormal). Con el frotis de sangre periférica también se buscan células blásticas en la sangre, las que en condiciones normales solo se hallan en la médula ósea.

Eritropoyetina (EPO) en suero. Con esta prueba se mide el nivel de eritropoyetina en la sangre. Es una hormona elaborada principalmente por 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 la disminución del nivel de oxígeno sanguíneo. Su médico puede ordenar que se realice esta prueba para determinar la causa de anemia cuando no parece que la afección se deba a una deficiencia de hierro ni de vitaminas, así como tampoco a un sangrado interno. El nivel de eritropoyetina está por arriba de lo normal en la mayoría de los pacientes que presentan anemia relacionada con un síndrome mielodisplásico, aunque por debajo de lo que debería estar dado su grado de anemia.

Deshidrogenasa láctica (LDH, por sus siglas en inglés). Con esta prueba se mide el nivel de deshidrogenasa láctica en la sangre. Esta proteína, que se encuentra en la mayoría de las células, se libera en el torrente sanguíneo cuando una célula sufre daño. Un nivel elevado de deshidrogenasa láctica en la sangre puede deberse a la presencia de cáncer y también puede ser un signo de que la enfermedad está diseminada. El aumento del nivel de deshidrogenasa láctica también puede deberse a daños en los glóbulos rojos, una indicación de que estas células se están destruyendo en el cuerpo más rápido de lo que deberían.

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. Estas proteínas conforman el tipo de tejido del cuerpo, que varía de una persona a otra. 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 compatibilidad de tejidos entre el posible donante y el paciente que va a recibir el trasplante. La tipificación de HLA no sirve para diagnosticar los síndromes mielodisplásicos. No obstante, es una prueba importante en el caso de los pacientes con diagnóstico reciente de síndrome mielodisplásico, si es que se está considerando un alotrasplante de células madre como opción de tratamiento. Vea la sección titulada *Pacientes que son candidatos a un alotrasplante de células madre* en la página 36 para obtener más información al respecto.

Aspiración y biopsia de médula ósea Los síndromes mielodisplásicos empiezan en la médula ósea, el tejido esponjoso del centro de la mayoría de los huesos. Si las pruebas de sangre muestran deficiencias de células sanguíneas o la presencia de células blásticas, el médico podría recomendar que se realice una prueba para ver si la médula ósea está sana y produce cantidades normales de células sanguíneas. Los médicos utilizan los resultados de estas pruebas para diagnosticar y vigilar las enfermedades de la sangre y la médula ósea, entre ellas los síndromes mielodisplásicos.

La médula ósea consta de una parte líquida y una parte sólida.

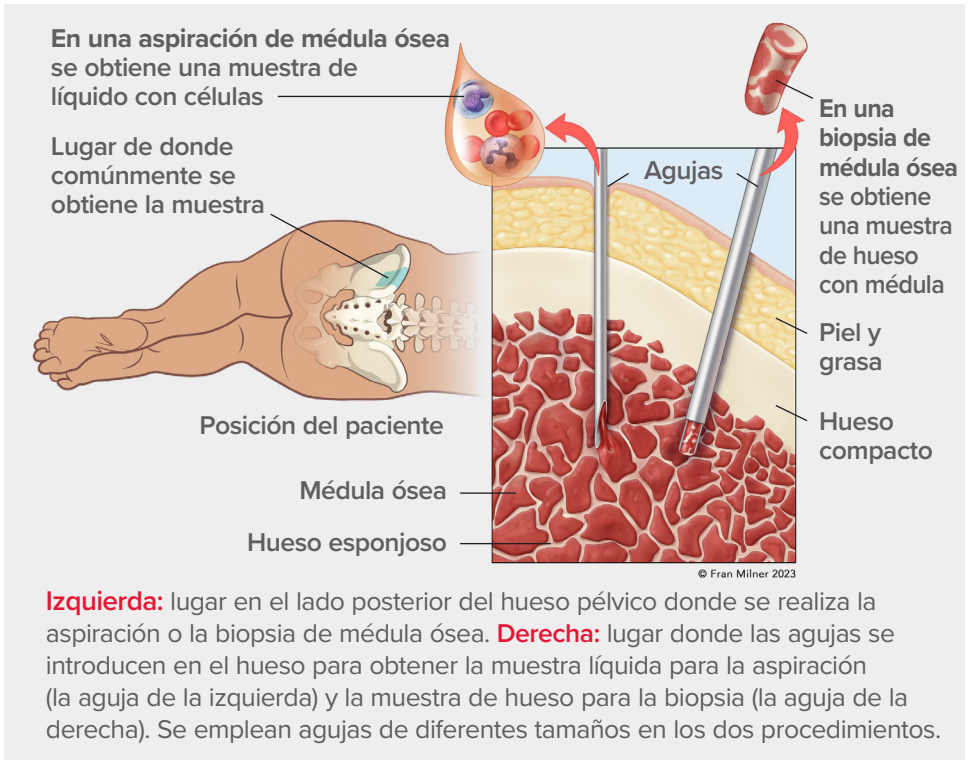
- La aspiración de médula ósea es un procedimiento en el que se extrae una muestra de la parte líquida de la médula ósea para su análisis.
- La biopsia de médula ósea es un procedimiento en el que se extrae una muestra pequeña de la parte sólida y esponjosa de la médula ósea para su análisis.

Con frecuencia los dos procedimientos se realizan al mismo tiempo, ya sea en el consultorio del médico o en un hospital. Ambas muestras suelen extraerse del hueso grande de la cadera en la zona lumbar. Es probable que el paciente deba recostarse boca abajo o de lado.

El procedimiento resulta doloroso para muchos pacientes, así que se aplica una medicina para adormecer la piel y la superficie del hueso. Es posible que los pacientes también tengan la opción de tomar una medicina calmante antes para ayudarlos a relajarse. A algunos pacientes se les dan sedantes para que sientan menos dolor y no recuerden el procedimiento.

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. Las agujas se introducen a través de la piel, generalmente en la misma área. Ambas muestras de médula ósea se envían a un laboratorio, donde se examinan al microscopio. Vea la **Figura 1** en la página 12, que es una ilustración de cómo se obtienen las muestras para las pruebas de médula ósea.

Figura 1. Aspiración y biopsia de médula ósea



Visite www.LLS.org/3D (en inglés) para ver un modelo interactivo en 3D que lo ayudará a visualizar y entender mejor los procedimientos para la aspiración y biopsia de médula ósea. Haga clic en “Bone Marrow Biopsy and Aspiration”.

Análisis celular. En el laboratorio, un 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 observa si hay algún signo de un síndrome mielodisplásico, tal como uno o más de los siguientes:

- Displasia (células con tamaño o forma anormal)
- Cantidad anormal de cualquier tipo de célula sanguínea (ya sea alta o baja)
- Porcentaje de células blásticas en la médula ósea
- Cantidad anormalmente baja o alta de células en la médula ósea
- Presencia o ausencia de sideroblastos en anillo (glóbulos rojos que contienen depósitos de hierro con forma de anillo)

- Grado de fibrosis (formación de cicatrices) en la médula ósea, si está presente
- Presencia de células blásticas en la sangre (en condiciones normales no se hallan en la sangre)

Luego el hematopatólogo realiza más pruebas para averiguar si hay anomalías en los cromosomas y genes de las células cancerosas. Los resultados de estas pruebas son de ayuda en el diagnóstico y tratamiento de los síndromes mielodisplásicos.

Pruebas de biomarcadores. Estas pruebas de laboratorio permiten examinar las células blásticas del síndrome mielodisplásico en muestras de sangre y médula ósea en busca de ciertos genes, proteínas u otras moléculas que aportan información sobre las características de un cáncer. En cada persona con cáncer hay un perfil único de biomarcadores.

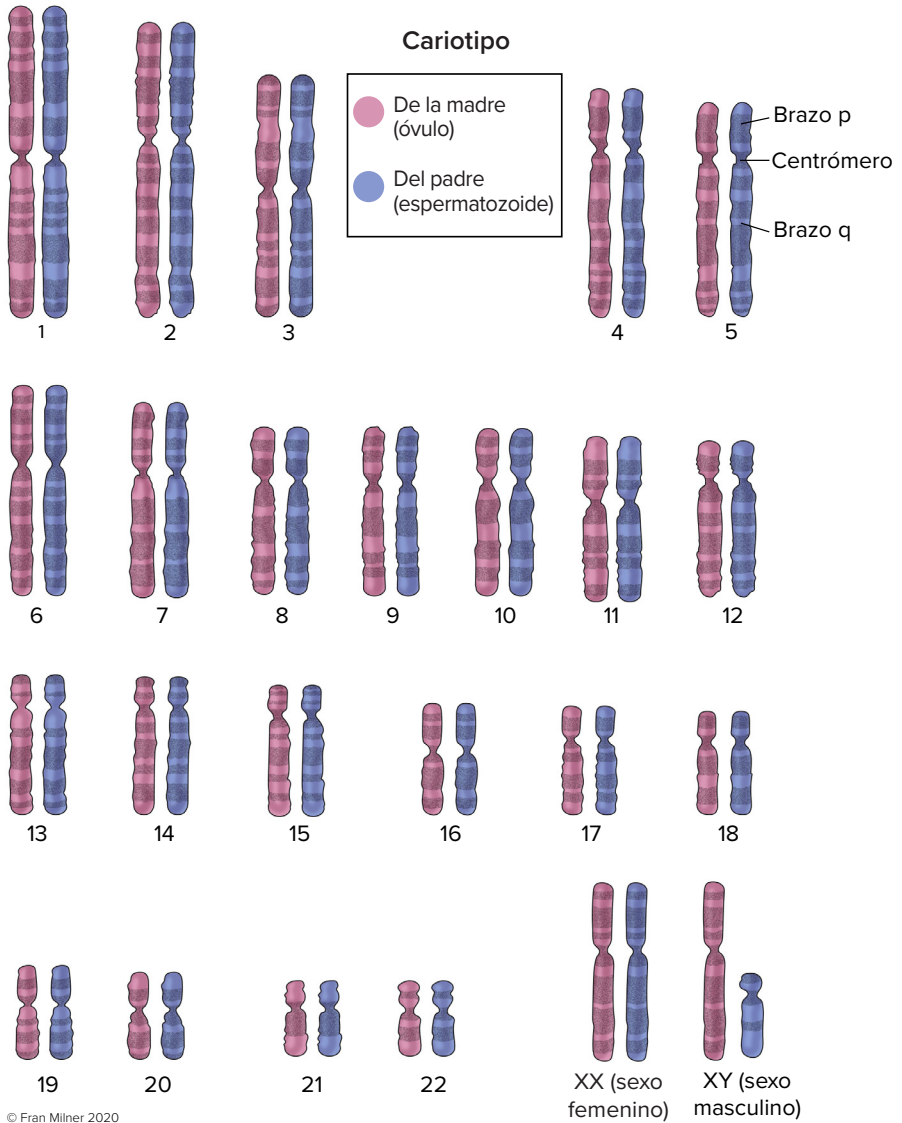
Las pruebas de biomarcadores sirven para diagnosticar muchos tipos de cáncer. También pueden servir para planificar el tratamiento, averiguar en qué medida funciona o predecir si el cáncer podría reaparecer o diseminarse a otras partes del cuerpo. A continuación se resumen las pruebas de biomarcadores empleadas para casos de síndromes mielodisplásicos.

Análisis citogenético. Consiste en el análisis de muestras de 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 de una célula. En 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 con síndromes mielodisplásicos tienen una o más anomalías cromosómicas, y del 10 al 15 por ciento tienen cariotipos complejos (tres o más 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. Cada cromosoma está dividido en dos secciones o “brazos”. El brazo corto del cromosoma se denomina “brazo p”, y el brazo largo, “brazo q”.

Durante el análisis citogenético, las células de la muestra se cultivan en el laboratorio de modo que se multipliquen y luego se tiñen con un colorante para destacar sus cromosomas. Los cromosomas se examinan entonces al microscopio y se fotografían para mostrar su disposición. Esto se denomina “cariotipo” (vea la **Figura 2** en la página 14). El cariotipo muestra si hay algún cambio anormal en cuanto al tamaño, la forma, la estructura o el número de los cromosomas.

Figura 2. Cariotipo normal



En algunos casos de síndromes mielodisplásicos, los cambios anormales que se dan en las células cancerosas pueden verse al microscopio. Entre ellos pueden incluirse uno o más de los siguientes: un cromosoma adicional, una cantidad de cromosomas menor que lo normal, o una deleción o inversión dentro de un cromosoma. Una deleción se produce cuando falta parte de un cromosoma. Una inversión se produce cuando una parte de un cromosoma se desprende, se invierte y vuelve a unirse al mismo cromosoma. Con más frecuencia, las personas con síndromes mielodisplásicos tienen anomalías 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) y por eso figuran como factores en los sistemas de puntuación pronóstica de mayor uso para los síndromes mielodisplásicos. Vea la página 20 para obtener más información sobre los sistemas de puntuación pronóstica. En algunos casos, el análisis citogenético también puede ayudar a que se orienten las decisiones sobre el tratamiento. Por ejemplo, en los casos de síndromes mielodisplásicos con delección del brazo largo del cromosoma 5 —lo que se conoce como del(5q)— como única anomalía, por lo general el pronóstico es relativamente favorable y la enfermedad responde mucho al tratamiento con el medicamento lenalidomida (Revlimid®).

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

Secuenciación de próxima generación (NGS, por sus siglas en inglés). Esto se refiere a una serie de distintas pruebas de laboratorio que permiten examinar la secuencia (orden) exacta del ADN o del ARN. Así es posible identificar diversos cambios genéticos que se encuentran en las células cancerosas del paciente.

Su identificación es importante para orientar la evaluación de riesgos y determinar el pronóstico, y también puede servir para fundamentar las decisiones sobre el tratamiento. La información que estas pruebas aportan puede ayudar a que los médicos determinen cuáles pacientes están en riesgo alto y podrían necesitar un tratamiento más intensivo.

“Secuenciación de próxima generación” es un término general que designa una serie de diferentes técnicas modernas de secuenciación. Las mismas permiten la secuenciación del ADN y del ARN de manera mucho más rápida y económica que los métodos de secuenciación empleados anteriormente.

Existen métodos de secuenciación dirigida (también denominados “paneles multigénicos”) que permiten buscar mutaciones específicas en las células cancerosas. Estos análisis se concentran en un grupo específico de genes o áreas del ADN que más frecuentemente se ven mutados en los síndromes mielodisplásicos. También existen métodos de secuenciación amplia del ADN con 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 las células cancerosas o bien de las células normales del cuerpo, o de ambas. Es lo que se conoce como “secuenciación del genoma completo”.

La secuenciación de próxima generación debería realizarse cuando el cáncer se diagnostica inicialmente y también podría realizarse tras una recaída. Esto se debe a que existe la posibilidad de que los pacientes adquieran anomalías genéticas adicionales después de completar el tratamiento inicial de “primera línea”. La secuenciación de próxima generación también puede ayudar a los pacientes a buscar un ensayo clínico en el que puedan participar. En algunos estudios, las personas se inscriben en función de las mutaciones génicas que se presentan en su enfermedad.

Pueden hallarse mutaciones del ADN en el 70 al 80 por ciento de los pacientes con síndromes mielodisplásicos (vea la **Tabla 1** en la página 17). Ciertas mutaciones están asociadas a un pronóstico (desenlace clínico) mejor o bien peor, y su identificación puede ser de ayuda para planificar el tratamiento. Aunque algunas de las mutaciones enumeradas en la **Tabla 1** no se emplean actualmente como factores habituales en el diagnóstico y la planificación del tratamiento, podrían representar importantes objetivos terapéuticos en el futuro.

Ciertas mutaciones constituyen factores importantes para orientar la evaluación de riesgos 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 génicas específicas como las de *FLT3*, *IDH1* e *IDH2*.
- Aunque sea poco frecuente, algunos pacientes con síndromes mielodisplásicos tienen una mutación del gen *NPM1*. En estos pacientes, la enfermedad posiblemente pueda curarse con citarabina (Ara-C, Cytosar®) y un alotrasplante de células madre.

Otras mutaciones están asociadas a un pronóstico mejor o bien peor, o pueden ayudar a predecir la respuesta a distintos tratamientos.

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

Consulte las publicaciones gratuitas de LLS tituladas *La genética, Pruebas de biomarcadores para el tratamiento del cáncer y Pruebas de laboratorio y de imagenología* para obtener más información sobre estas pruebas.

Tabla 1. Anomalías génicas comunes en casos de síndromes mielodisplásicos

Gen	% de pacientes
SF3B1	28%
TET2	21%
ASXL1	14%
SRSF2	12%
RUNX1	9%
TP53	8%
U2AF1	7%
EZH2	6%
NRAS	4%
JAK2	3%
ETV6	3%
CBL	2%
IDH2	2%
NPM1	2%
IDH1	1%
KRAS	< 1%
GNAS	< 1%
PTPN11	< 1%
BRAF	< 1%
PTEN	< 1%
CDKN2A	< 1%

Fuente: Garcia-Manero G. Myelodysplastic syndromes: 2023 update on diagnosis, risk-stratification, and management. *American Journal of Hematology*. 2023;98(8):1307-1325.

Diagnóstico

La clasificación de los síndromes mielodisplásicos ha evolucionado a lo largo de las últimas décadas. En el 1982, el grupo cooperativo franco-americano-británico (FAB) elaboró un sistema para clasificar los síndromes mielodisplásicos. En la clasificación del grupo FAB, los síndromes mielodisplásicos se clasifican en cinco subtipos en función del porcentaje de células blásticas presentes en la médula ósea y en la sangre periférica (la sangre que circula por todo el cuerpo), de la cantidad de sideroblastos en anillo (la porción de glóbulos rojos inmaduros que contienen depósitos de hierro con forma de anillo alrededor del centro) y del grado de monocitosis (nivel alto de monocitos, un tipo de glóbulo blanco).

La clasificación del grupo FAB ya casi no se utiliza. Sin embargo, las definiciones de los cinco subtipos según esta clasificación se incluyen en la sección de *Términos médicos* que comienza en la página 53 (anemia refractaria, anemia refractaria con sideroblastos en anillo, anemia refractaria con exceso de blastos, anemia refractaria con exceso de blastos en transformación y leucemia mielomonocítica crónica). En el 2001, la Organización Mundial de la Salud (OMS) propuso una clasificación nueva que era una versión modificada de la clasificación original del grupo FAB. Desde entonces, se ha actualizado la clasificación de la OMS (en la cual se describen varios subtipos de síndromes mielodisplásicos), más recientemente en el 2022.

El diagnóstico y el subtipo de síndrome mielodisplásico, determinados según los resultados de las pruebas de sangre y de médula ósea, se basan en los siguientes factores:

- Citopenias (deficiencias de células sanguíneas). Las personas con síndromes mielodisplásicos tienen deficiencia de uno o más tipos de células sanguíneas (glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas).
- Porcentaje de mieloblastos en la médula ósea y en la sangre periférica. En personas sanas, no suele haber células blásticas en la sangre; además, las células blásticas deberían constituir menos del 5 por ciento de la cantidad total de células de la médula ósea. En pacientes con síndromes mielodisplásicos, hasta el 20 por ciento de las células de la médula ósea pueden ser células blásticas. Si el porcentaje es 20 o más, la enfermedad se clasifica como leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). El diagnóstico también puede ser leucemia mieloide aguda (y no un síndrome mielodisplásico) en el caso de los pacientes con un nivel de células blásticas en la médula ósea del 10 al 19 por ciento, si tienen ciertas mutaciones génicas que se hallan más comúnmente en determinados tipos de esta enfermedad.
- Displasia (células con tamaño o forma anormal). En personas con síndromes mielodisplásicos, al menos el 10 por ciento de los glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas se ven afectados por la displasia.
- Biomarcadores específicos asociados a los síndromes mielodisplásicos, como la anomalía cromosómica del(5q) aislada o una mutación del gen *SF3B1* o *TP53*.

En la 5.^a edición de la clasificación de los síndromes mielodisplásicos de la OMS, que se actualizó en el 2022, los síndromes mielodisplásicos se renombraron como “neoplasias mielodisplásicas” (aunque se conservó la abreviatura en inglés, “MDS”). Los síndromes mielodisplásicos ahora se clasifican en grupos en función de anomalías genéticas y rasgos definidos en términos morfológicos (el aspecto y la cantidad de células al microscopio). Vea la **Tabla 2** en la página 19.

Tabla 2. Clasificación de los síndromes mielodisplásicos según la OMS, 2022

Síndrome mielodisplásico con anomalías genéticas características
<p>Síndrome mielodisplásico con bajo porcentaje de blastos y delección 5q aislada (MDS-5q, en inglés)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Base citogenética: del(5q) sola o con 1 anomalía adicional, distinta de una anomalía del cromosoma 7 ○ Blastos: menos del 5 por ciento en la médula ósea y menos del 2 por ciento en la sangre periférica
<p>Síndrome mielodisplásico con bajo porcentaje de blastos y mutación de <i>SF3B1</i> (MDS-SF3B1, en inglés)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Mutaciones: mutación de <i>SF3B1</i> ○ Base citogenética: ausencia de delección 5q, con monosomía 7 o cariotipo complejo (3 o más anomalías cromosómicas) ○ Blastos: menos del 5 por ciento en la médula ósea y menos del 2 por ciento en la sangre periférica ○ La mayoría de los pacientes de este grupo tienen un nivel elevado de sideroblastos en anillo (glóbulos rojos inmaduros que contienen depósitos de hierro con forma de anillo). La detección de un nivel de sideroblastos en anillo del 15 por ciento o más, en ausencia de una mutación de <i>SF3B1</i>, pone al paciente en la categoría separada de síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo (MDS-LB-RS, en inglés).
<p>Síndrome mielodisplásico con inactivación bialélica de <i>TP53</i> (MDS-biTP53, en inglés)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Mutaciones: 2 o más mutaciones de <i>TP53</i> o 1 mutación con indicios de pérdida relativa al número de copias de <i>TP53</i> o de pérdida de heterocigosidad sin cambios en el número de copias (cnLOH, en inglés) ○ Base citogenética: normalmente tiene un cariotipo complejo ○ Blastos: menos del 20 por ciento en la médula ósea y en la sangre periférica
Definido en términos morfológicos
<p>Síndrome mielodisplásico con bajo porcentaje de blastos (MDS-LB, en inglés)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Blastos: menos del 5 por ciento en la médula ósea y menos del 2 por ciento en la sangre periférica
<p>Síndrome mielodisplásico con bajo porcentaje de blastos y sideroblastos en anillo (MDS-LB-RS, en inglés)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Blastos: menos del 5 por ciento en la médula ósea y menos del 2 por ciento en la sangre periférica ○ Sideroblastos en anillo: más del 15 por ciento, sin mutación de <i>SF3B1</i>
<p>Síndrome mielodisplásico hipoplásico (MDS-h, en inglés)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Blastos: menos del 5 por ciento en la médula ósea y menos del 2 por ciento en la sangre periférica ○ Celularidad de la médula ósea: 25 por ciento o menos (ajustado por edad); “celularidad de la médula ósea” se refiere a la cantidad o el porcentaje de células madre sanguíneas relativo a la grasa de la médula ósea
<p>Síndrome mielodisplásico con alto porcentaje de blastos (MDS-IB, en inglés)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ MDS-IB1 <ul style="list-style-type: none"> ○ Blastos: entre el 5 y 9 por ciento en la médula ósea o entre el 2 y 4 por ciento en la sangre periférica ○ MDS-IB2 <ul style="list-style-type: none"> ○ Blastos: entre el 10 y 19 por ciento en la médula ósea o entre el 5 y 19 por ciento en la sangre periférica ○ Presencia de bastones de Auer en cualquier cantidad de blastos, hasta el 9 por ciento; “bastones de Auer” son acumulaciones de material anormal que forman estructuras parecidas a agujas que a veces están presentes en los mieloblastos ○ Síndrome mielodisplásico con fibrosis (MDS-f, en inglés) <ul style="list-style-type: none"> ○ Blastos: entre el 5 y 19 por ciento en la médula ósea y entre el 2 y 19 por ciento en la sangre periférica ○ Fibrosis: acumulación de tejido cicatricial en la médula ósea

Fuente: Khoury JD, *et al.* 5.ª edición de la World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia*; y Mortuza S, *et al.* Myelodysplastic neoplasms (MDS) with Ring Sideroblasts or SF3B1 mutations, *Current Oncology*. Vea la sección de *Referencias bibliográficas* a partir de la página 61.

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 constituyen diagnósticos asociados a una amplia gama de desenlaces clínicos. Es fundamental recibir tratamiento en un centro con hematólogos-oncólogos que tengan mucha experiencia en el tratamiento de pacientes con síndromes mielodisplásicos.

Si hay suficiente tiempo, le convendría buscar una segunda opinión de parte de otro médico porque 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 tenga experiencia en el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos. Este tipo de médico suele ser el que tiene mayor conocimiento y experiencia en cuanto a las opciones más recientes de tratamiento para estas enfermedades.

Si no está seguro que va a obtener una segunda opinión o se siente incómodo respecto a cómo decirle a su médico actual que busca alguna, llame a nuestros Especialistas en Información al (800) 955-4572 para consultar sobre una manera de hacerlo con la que se sienta cómodo. También le convendría comunicarse previamente con su compañía de seguro médico para asegurarse de que su plan cubra los costos correspondientes a una segunda opinión.

Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Selección de un especialista o centro de tratamiento para obtener más información al respecto.*

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

Los médicos utilizan sistemas de puntuación pronóstica para estimar el pronóstico y orientar la planificación del tratamiento de los síndromes mielodisplásicos. Ciertos factores les sirven para predecir el pronóstico. Estos factores se relacionan con los resultados de las pruebas de sangre, de la evaluación de la médula ósea y de las pruebas de biomarcadores. Los sistemas de puntuación se desarrollan al combinar estos factores para su evaluación en conjunto. A cada factor pronóstico se le asigna una cifra según su gravedad. Entonces se suman los puntajes de todos los factores para poder clasificar a los pacientes con síndromes mielodisplásicos en grupos de riesgo.

Los siguientes tres sistemas de puntuación pronóstica se emplean para los síndromes mielodisplásicos:

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

Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica (IPSS, por sus siglas en inglés). Cuando el IPSS se desarrolló en el 1997, fue el primer sistema de puntuación pronóstica de amplio uso para los casos de síndromes mielodisplásicos. En este sistema se califican tres factores principales:

- Porcentaje de células blásticas en la médula ósea
- Base citogenética (cambios cromosómicos)
- Citopenias (deficiencias de células sanguíneas)

A cada uno de los tres factores se le asigna puntos. Luego se suman los puntos para determinar el puntaje de riesgo total, que corresponde a uno de cuatro grupos o categorías de riesgo: bajo, intermedio 1, intermedio 2 o alto. Vea la **Tabla 3** en la página 22.

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

- Factores: nivel de células blásticas menor que el 5 por ciento (0 puntos); ningún cambio cromosómico (0 puntos); anemia, pero conteos normales de plaquetas y neutrófilos/glóbulos blancos (0 puntos). El paciente tendría un puntaje de riesgo total de 0 y se le clasificaría en el grupo de bajo riesgo del IPSS.
- Factores: nivel de células blásticas del 5 al 10 por ciento (0.5 puntos); cromosoma 7 anormal (1 punto); conteo normal de neutrófilos, pero conteos bajos de glóbulos rojos y plaquetas que indican anemia y trombocitopenia (0.5 puntos). El paciente tendría un puntaje de riesgo total de 2 y se le clasificaría en el grupo de riesgo intermedio 2 del IPSS.

El IPSS todavía se usa, pero ha sido reemplazado en gran medida por versiones actualizadas.

Tabla 3. Puntajes y grupos de riesgo del IPSS

Factores pronósticos que se califican	Grupos de riesgo en función del puntaje de riesgo total
<p>Porcentaje de células blásticas en la médula ósea</p> <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
<p>Base citogenética (cambios cromosómicos)</p> <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 	
<p>Número de citopenias (deficiencias de células sanguíneas)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Ninguna o 1 = 0 puntos ○ 2 o 3 = 0.5 puntos 	

Abreviaturas y siglas: IPSS = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica; del = deleción; q = brazo largo de un cromosoma (la mitad inferior).

Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado (IPSS-R, por sus siglas en inglés). La versión revisada del IPSS, del 2012, tiene como objetivo mejorar la capacidad de clasificar más el grado de riesgo asociado a la enfermedad aumentando la importancia pronóstica de las anomalías citogenéticas (cromosómicas). En el IPSS-R, las citopenias (deficiencias de células sanguíneas) se califican según su tipo y gravedad. Además, se asigna una cifra a una serie más amplia de cambios cromosómicos. En este sistema los síndromes mielodisplásicos se clasifican en cinco grupos de riesgo: muy bajo, bajo, intermedio, alto y muy alto. Vea la **Tabla 4** en la página 23.

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:

- Factores: nivel de células blásticas del 3 por ciento en la médula ósea (1 punto); resultados normales de análisis citogenéticos (1 punto); concentración de hemoglobina mayor que 10 gramos por decilitro (0 puntos); conteo de plaquetas de 101 (0 puntos); conteo absoluto de neutrófilos (ANC, por sus siglas en inglés) de 0.7 (0.5 puntos). El paciente tendría un puntaje de riesgo total de 2.5 puntos y se le clasificaría en el grupo de riesgo bajo del IPSS-R.

Tabla 4. Puntajes y grupos de riesgo del IPSS-R

Factores pronósticos que se califican	Grupos de riesgo en función del puntaje de riesgo total
<p>Porcentaje de células blásticas 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>Base citogenética (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), compleja: 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.

Abreviaturas y siglas: IPSS-R = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado; del = deleción; g/dL = gramos/decilitro; inv = inversión en un cromosoma; p = brazo corto de un cromosoma (la mitad superior); q = brazo largo de un cromosoma (la mitad inferior).

En <https://www.mds-foundation.org/calculator/index.php> (en inglés) hay una calculadora para la evaluación de riesgos de los síndromes mielodisplásicos según el Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado (IPSS-R, en inglés), disponible para su uso por cualquier persona.

No se puede predecir definitivamente el grado de riesgo con los sistemas de puntuación IPSS e IPSS-R por sí solos. No toman en cuenta las mutaciones génicas que pueden afectar el pronóstico, ni tampoco otros factores comunes en pacientes mayores, tales como enfermedades concomitantes (las otras enfermedades que padezcan), antecedentes de cáncer u otros problemas de salud. Aun así, las cifras de los sistemas de puntuación son muy importantes porque son indicadores del pronóstico del paciente. Se ha demostrado que el IPSS-R es mejor que el IPSS para predecir el pronóstico. Sin embargo, el IPSS se sigue usando para determinar los criterios de selección de los participantes en algunos estudios clínicos.

Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Molecular (IPSS-M, por sus siglas en inglés). El IPSS-R se actualizó en el 2022 para incorporar mutaciones génicas asociadas a los síndromes mielodisplásicos. Igual que el IPSS-R, el IPSS-M toma en cuenta los efectos de los niveles de células sanguíneas, como la anemia y la deficiencia de plaquetas, el porcentaje de blastos en la médula ósea y la presencia de ciertas anomalías cromosómicas. A diferencia del IPSS-R, el IPSS-M también toma en cuenta si ciertas mutaciones génicas están presentes y cuántos genes se ven mutados. Aunque el IPSS-M requiere los resultados de las pruebas de biomarcadores y es más complejo en cuanto a calcular el puntaje, se ha demostrado que es más preciso que el IPSS y el IPSS-R. En el IPSS-M los síndromes mielodisplásicos se clasifican en seis grupos de riesgo: muy bajo, bajo, moderado-bajo, moderado-alto, alto y muy alto.

En <https://mds-risk-model.com/> (en inglés) hay una calculadora para la evaluación de riesgos de los síndromes mielodisplásicos según el Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Molecular (IPSS-M, en inglés), disponible para su uso por cualquier persona.

Grupos de riesgo. Cada sistema de puntuación pronóstica tiene grupos para síndromes mielodisplásicos de menor riesgo y de mayor riesgo (vea la **Tabla 5** en la página 25). Los grupos de riesgo se basan en los puntajes de los pacientes. Tenga en cuenta que los sistemas de puntuación pronóstica y los grupos de riesgo no permiten predecir la manera en que los pacientes con síndromes mielodisplásicos responderán al tratamiento. No obstante, pueden indicar cómo probablemente progrese la enfermedad a lo largo del tiempo sin tratamiento. Los médicos utilizan los sistemas de puntuación pronóstica para determinar el grupo de riesgo de sus pacientes y para planificar el tratamiento.

En los casos de síndromes mielodisplásicos de menor riesgo, la enfermedad suele desarrollarse y progresar lentamente y los pacientes podrían tener menos signos y síntomas. Por eso, con frecuencia un tratamiento menos intensivo está indicado. Por el contrario, en los casos de síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo, es probable que la enfermedad progrese más rápidamente. Sin tratamiento, un síndrome mielodisplásico de mayor riesgo puede progresar

a leucemia mieloide aguda en menos tiempo. También puede causar más signos, síntomas y complicaciones de salud en menos tiempo. Por eso, a menudo se exige el uso de un tratamiento más intensivo.

Tabla 5. 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 ○ IPSS-M Muy bajo, bajo y moderado-bajo 	<ul style="list-style-type: none"> ○ IPSS Intermedio 2 y alto ○ IPSS-R Intermedio, alto, muy alto ○ IPSS-M Moderado-alto, alto y muy alto

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

Siglas: IPSS = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica; IPSS-M = Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Molecular; 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) 955-4752.

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 adoptando un papel activo en una decisión muy importante que lo va a afectar. Para obtener más información sobre los ensayos clínicos, vea la página 42.

Los síndromes mielodisplásicos se presentan con mayor frecuencia en adultos mayores; la mediana de edad al momento del diagnóstico es de 77 años. El tratamiento de estos síndromes en pacientes mayores supone un reto. A medida que las personas envejecen, les resulta más difícil tolerar los tratamientos más intensivos contra el cáncer. Los pacientes mayores también son más propensos a tener otros problemas médicos, entre ellos diabetes, presión arterial alta, niveles altos de colesterol y enfermedad cardíaca. Además, pueden tener antecedentes de ataque cerebral o enfermedad pulmonar. Esto puede limitar las opciones de tratamiento. A muchos pacientes mayores no se les ofrece la opción de recibir quimioterapia intensiva porque se considera poco probable que sobrevivan al rigor del tratamiento. En algunos casos, la quimioterapia intensiva incluso puede acortarles la vida.

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

En el caso de algunas personas con diagnóstico de síndrome mielodisplásico que no tienen niveles muy bajos de células sanguíneas ni otros síntomas, puede que no sea necesario empezar 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.

El enfoque de tratamiento para los síndromes mielodisplásicos depende en gran medida de la estratificación del riesgo de la enfermedad en determinadas personas, más comúnmente mediante el Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Revisado o el Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica - Molecular (IPSS-R e IPSS-M, por sus siglas en inglés). Los síndromes mielodisplásicos pueden tratarse con el fin de mejorar los niveles de células sanguíneas, aliviar los síntomas y enlentecer la progresión de la enfermedad. Ciertos pacientes pueden curarse con un alotrasplante de células madre. Sin embargo, muchos pacientes con síndromes mielodisplásicos no son buenos candidatos al procedimiento debido a su edad avanzada y a que tienen otras afecciones médicas.

Atención de apoyo. Se trata de 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 (o atención paliativa) es una parte importante del tratamiento de los síndromes mielodisplásicos que ayuda a aliviar o prevenir los síntomas, pero no sirve para tratar la enfermedad misma.

La atención de apoyo es importante, independientemente de los demás tratamientos que el paciente recibe para el síndrome mielodisplásico. Dicha atención puede administrarse sola o con otros tratamientos que se emplean para los síndromes mielodisplásicos. La atención de apoyo debería administrarse en cualquier momento en que las personas presenten síntomas que deban controlarse. En casos de síndromes mielodisplásicos, puede incluir transfusiones de sangre, factores de crecimiento y antibióticos.

Transfusiones de sangre. Las transfusiones de sangre forman parte de la atención de apoyo de muchas personas con síndromes mielodisplásicos. Ayudan a aliviar los síntomas de la deficiencia de glóbulos rojos o de plaquetas. El procedimiento puede servir para aliviarles los síntomas durante un tiempo breve, pero podrían necesitar más transfusiones con el tiempo.

Transfusiones de glóbulos rojos. En este procedimiento de transfusión se inyectan glóbulos rojos de un donante de forma lenta en el cuerpo del paciente a través de una vena. El médico determina si la transfusión corresponde al paciente en función de su concentración de hemoglobina, la gravedad de sus síntomas, sus otros tratamientos y la disponibilidad de productos sanguíneos.

Para algunos pacientes podría ser necesario recibir transfusiones frecuentes de glóbulos rojos de donantes. Si bien las transfusiones restauran con eficacia los niveles de células sanguíneas sanas, muchos pacientes se vuelven dependientes a recibirlas, lo que los pone en riesgo de presentar una afección denominada “sobrecarga de hierro”. Esto se debe a que los glóbulos rojos contienen hierro. Cuando una persona recibe una gran cantidad de transfusiones de glóbulos rojos, se puede acumular un exceso de hierro en el corazón, el hígado y otros órganos, lo cual afecta su funcionamiento.

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 fármacos que se unen al hierro de modo que el cuerpo pueda eliminarlo. 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 que se emplean más en la terapia de quelación de hierro se incluyen los siguientes:

- **Deferasirox (Exjade®, Jadenu®).** Estos quelantes del hierro se toman por vía oral. El preparado más reciente, Jadenu®, puede ser más fácil de digerir para algunos pacientes, pero 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).

Transfusión de plaquetas. Este tipo de transfusiones ayuda a que aumente la cantidad de plaquetas en la sangre. Generalmente se exige si el conteo de plaquetas del paciente llega a estar por debajo de 10,000/ μ L o si presenta un sangrado intenso repentino. En una transfusión de plaquetas se inyectan plaquetas de un donante de forma lenta en una vena del paciente.

En el caso de los pacientes con trombocitopenia (deficiencia de plaquetas) grave o con sangrados descontrolados que no responden a las transfusiones de plaquetas, es posible que se recomiende el uso de estos medicamentos antifibrinolíticos: **ácido aminocaproico** y **ácido tranexámico**. Estos medicamentos actúan deteniendo que los coágulos sanguíneos se descompongan demasiado rápido y pueden reducir la pérdida de sangre en los pacientes que presentan sangrados recurrentes.

Para obtener más información sobre las transfusiones de sangre, consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Transfusión de sangre*.

Tratamiento y prevención de infecciones debidas a deficiencias de glóbulos

blancos. Los síndromes mielodisplásicos y sus tratamientos a menudo causan descensos de los niveles de glóbulos blancos. La deficiencia de glóbulos blancos puede aumentar el riesgo de infecciones. En algunos casos, las infecciones pueden ser frecuentes y graves. Los miembros del equipo encargado del tratamiento prestarán especial atención a cualquier signo de infección o fiebre sin explicación que se presente. Se le administra tratamiento con antibióticos al paciente si se identifica o se sospecha la presencia de una infección bacteriana. Es posible que se empleen medicamentos antivíricos para tratar ciertos tipos de infecciones virales y medicamentos antimicóticos para tratar ciertos tipos de infecciones por hongos.

Generalmente no se administran transfusiones de glóbulos blancos a los pacientes con síndromes mielodisplásicos. En pacientes con neutropenia (deficiencia de glóbulos blancos) persistente e infecciones recurrentes o resistentes, los médicos a veces emplean factores de crecimiento con el fin de aumentar el nivel de glóbulos blancos. 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), como el **filgrastim** y el **pegfilgrastim**, estimulan la producción de neutrófilos y su liberación al torrente sanguíneo. Los factores estimulantes de colonias de granulocitos y macrófagos (GM-CSF, por sus siglas en inglés), 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, virus 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 síndromes mielodisplásicos reciban ciertas vacunas. En el caso de los pacientes adultos, entre ellas se incluyen las vacunas contra la gripe y la neumonía neumocócica. Los pacientes con síndromes mielodisplásicos también deberían recibir la vacuna inactivada contra el virus del herpes, denominada **Shingrix**. También se recomienda la aplicación de las

vacunas contra la COVID-19 y el virus respiratorio sincial (RSV, por sus siglas en inglés). Hable con su médico para obtener más información. Si un familiar o amigo del paciente recibe una vacuna que contiene organismos vivos, esa persona no debe acercarse al paciente durante un cierto período de tiempo. (Pregúntele a su médico sobre el período necesario).

Tratamiento de casos de menor riesgo. Los síndromes mielodisplásicos de menor riesgo generalmente 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: mejorar los niveles de células sanguíneas, disminuir la necesidad de transfusiones de sangre, reducir el riesgo de infecciones y mejorar la calidad de vida. Inicialmente, estos pacientes reciben tratamiento contra complicaciones específicas de la enfermedad, como 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
- IPSS-M: muy bajo, bajo y moderado-bajo

Los pacientes con casos de síndromes mielodisplásicos de menor riesgo sin síntomas tal vez no necesiten recibir tratamiento de inmediato. Pueden tener niveles reducidos de glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas. Si no están tan bajos como para provocar síntomas, el médico podría recomendarles el enfoque de “espera vigilante”. Este enfoque consiste en un seguimiento atento, lo que incluye exámenes y pruebas de sangre periódicos. Podría ser necesario realizar pruebas de médula ósea si es que el médico sospecha que el síndrome mielodisplásico está progresando.

Si hay signos y síntomas de que el síndrome mielodisplásico está progresando, el médico recomendará que se inicie el tratamiento. La terapia para los síndromes mielodisplásicos de menor riesgo se selecciona en función del tipo de deficiencia de células sanguíneas. El manejo de la enfermedad se centra en mejorar la calidad de vida del paciente al tratar los síntomas y reducir la cantidad de transfusiones que sean necesarias.

El estándar actual de atención de los pacientes con síndromes mielodisplásicos de menor riesgo generalmente consiste en atención de apoyo y un tratamiento modificador de la enfermedad. Este es un tratamiento para los síndromes mielodisplásicos que retrasa o enlentece su progresión, lo cual puede ayudar a que los pacientes reciban menos transfusiones de sangre.

Factores de crecimiento de glóbulos rojos. Muchos pacientes se enfrentan a dificultades para controlar la anemia, lo cual causa complicaciones de salud posiblemente serias que pueden afectar su calidad de vida. 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 del nivel de oxígeno sanguíneo. Se dispone de medicamentos con eritropoyetina sintética, denominados agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA, por sus siglas en inglés), que ayudan 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. La **epoetina alfa** 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.

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. Sin embargo, algunos pacientes no responden al medicamento o se vuelven resistentes al tratamiento. El médico puede evaluar el nivel de eritropoyetina del paciente antes de empezar a administrarle un factor de crecimiento de glóbulos rojos para determinar qué tan probable es que responda a este tratamiento.

Los agentes estimulantes de la eritropoyesis no están aprobados por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos, pero pueden emplearse como tratamientos “sin indicación aprobada”. Un medicamento se receta “sin indicación aprobada” cuando un médico lo administra para tratar una afección distinta de la indicada por la FDA.

Agentes de maduración eritroide. Estos medicamentos sirven para tratar la anemia en adultos que necesitan recibir transfusiones de células sanguíneas con regularidad. Pueden emplearse cuando los agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA, en inglés) no son eficaces en cuanto a aumentar la producción de glóbulos rojos, o bien como terapia inicial para tratar casos de anemia dependiente de transfusiones. El **luspatercept-aamt (Reblozyl®)** es un agente de maduración eritroide que ayuda a que la médula ósea produzca más glóbulos rojos sanos y maduros.

Vea la **Tabla 6** y la **Tabla 7** a partir de la página 38 para obtener más información sobre el luspatercept-aamt.

Inmunomoduladores. La **lenalidomida (Revlimid®)** pertenece a una clase de medicamentos conocidos como inmunomoduladores. Puede emplearse para tratar a las personas con síndromes mielodisplásicos que necesitan recibir transfusiones de glóbulos rojos frecuentes y que presentan células malignas

a las que les falta una parte del cromosoma 5, lo que se denomina del(5q). El tratamiento con lenalidomida puede disminuir la necesidad de transfusiones de glóbulos rojos en personas con síndromes mielodisplásicos que presentan del(5q). También se está estudiando su uso en otros pacientes con síndromes mielodisplásicos de menor riesgo que no presentan este cromosoma anormal.

Vea la **Tabla 6** y la **Tabla 7** a partir de la página 38 para obtener más información sobre la lenalidomida.

Factores de crecimiento de plaquetas. Los pacientes con síndromes mielodisplásicos que padecen de deficiencia de plaquetas pueden presentar moretones con facilidad o sangrados descontrolados. La deficiencia de plaquetas también es un efecto secundario común de la quimioterapia. 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 una deficiencia de plaquetas. Aunque el romiplostim y el eltrombopag no están aprobados específicamente para el tratamiento de los síndromes mielodisplásicos, a veces pueden resultar útiles en pacientes en las categorías de menor riesgo que tienen niveles muy bajos de plaquetas. Es importante que el paciente hable con el médico sobre los posibles riesgos y beneficios de estos tratamientos.

Terapia inmunosupresora. Los medicamentos que inhiben ciertas partes del sistema inmunitario pueden ser de ayuda para algunos pacientes con síndromes mielodisplásicos de menor riesgo. En algunos tipos de síndromes mielodisplásicos, los linfocitos (un tipo de glóbulo blanco) pueden atacar la médula ósea, lo cual hace que deje de producir suficientes 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: **globulina antitimocítica (ATG, Atgam®, Thymoglobulin®); ciclosporina (Neoral®, Sandimmune®); y tacrolimús (Prograf®)**. Sin embargo, estos medicamentos no funcionan bien para todos los tipos de síndromes mielodisplásicos. Son más eficaces cuando la enfermedad tiene características asociadas a un ataque al sistema inmunitario, tales como:

- Una baja cantidad de células en la médula ósea (lo que a veces se denomina “síndrome mielodisplásico hipoplásico”)
- La presencia en la sangre de un clon de la hemólisis paroxística nocturna (PNH, por sus siglas en inglés)

La globulina antitimocítica se administra en el hospital durante 4 días consecutivos, por medio de una infusión intravenosa que se da por varias horas cada día. La ciclosporina y el tacrolimús se toman por vía oral. Pueden pasar varias semanas antes de que los pacientes respondan a la terapia inmunosupresora. Estas terapias no están aprobadas por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos, pero pueden emplearse como tratamientos sin indicación aprobada para estas enfermedades.

Agentes hipometilantes. Si los demás tratamientos no mejoran de manera eficaz los niveles de células sanguíneas, los agentes hipometilantes pueden ser una opción de tratamiento. Estos son un tipo de medicamento quimioterapéutico que surte efecto al bloquear el ADN que ayuda a que se desarrollen las células cancerosas. Los médicos podrían recetar agentes hipometilantes a pacientes con síndromes mielodisplásicos de menor riesgo que no responden a otros medicamentos o cuya enfermedad empeora.

Los agentes hipometilantes pueden servir para aumentar los niveles de células sanguíneas, lo cual podría reducir la cantidad de transfusiones de sangre y mejorar la calidad de vida. Además, puede que enlentezcan la progresión del síndrome mielodisplásico. En general, es menos probable que estos medicamentos produzcan efectos secundarios graves. Son agentes hipometilantes aprobados para el tratamiento de síndromes mielodisplásicos la **azacitidina (Vidaza®)**, la **decitabina (Dacogen®)** y la **decitabina y cedazuridina (Inqovi®)**.

Vea la **Tabla 6** y la **Tabla 7** a partir de la página 38 para obtener más información sobre los agentes hipometilantes.

Alotrasplante de células madre. Ciertos pacientes pueden curarse con un alotrasplante de células madre. Algunos pacientes en los grupos de menor riesgo, especialmente aquellos más jóvenes, pueden beneficiarse de someterse a un alotrasplante de células madre. Se los puede considerar como candidatos a este tratamiento los pacientes que se han sometido a varias terapias sin responder a ellas. Vea la sección titulada *Pacientes que son candidatos a un alotrasplante de células madre* en la página 36 para obtener más información al respecto. Estos pacientes también pueden ser candidatos a tratamiento en ensayos clínicos.

Casos de mayor riesgo. En los casos de síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo, la enfermedad suele desarrollar rápidamente y es más probable que progrese a leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). También es más probable que los pacientes con síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo presenten varios tipos de citopenias (deficiencias de células sanguíneas) y necesiten recibir transfusiones de sangre y tratamiento para las infecciones.

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

- Enlentecer la progresión de la enfermedad y mejorar la supervivencia, en el caso de los pacientes que no son candidatos a un trasplante de células madre
- Evitar que el síndrome mielodisplásico progrese a leucemia mieloide aguda
- Reducir o eliminar la necesidad de transfusiones
- 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
- IPSS-M: moderado-alto, alto y muy alto

El tipo de tratamiento que se administra a los pacientes con casos de mayor riesgo depende de si son candidatos a un alotrasplante de células madre. Todos los pacientes deberían recibir atención de apoyo, sin importar el tipo de terapia que reciben. Vea la página 26 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 la edad avanzada, la presencia de otros problema de salud importantes o la falta de disponibilidad de un donante de células madre. El tratamiento de estos pacientes puede incluir:

Agentes hipometilantes. La principal alternativa al trasplante de células madre es el uso de agentes hipometilantes. Estos son un tipo de medicamento quimioterapéutico que surte efecto al bloquear el ADN que ayuda a que se desarrollen las células cancerosas. El uso de uno de estos medicamentos puede servir para mejorar los niveles de células sanguíneas, lo cual podría reducir la cantidad de transfusiones de sangre y mejorar la calidad de vida. Además, puede que estos medicamentos enlentezcan la progresión del síndrome mielodisplásico. Entre ellos se incluyen:

- **Azacitidina (Vidaza®)**
- **Decitabina (Dacogen®)**
- **Decitabina y cedazuridina (Inqovi®)**

Vea la **Tabla 6** y la **Tabla 7** a partir de la página 38 para obtener más información sobre los agentes hipometilantes.

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 se produce menos daño a las células normales. Los distintos tipos de cáncer tienen diferentes objetivos a los que se dirigen los tratamientos. Cada tipo de terapia dirigida funciona de manera un poco distinta, pero todas interfieren con el desarrollo y la supervivencia de las células cancerosas. A fin de determinar cuál tratamiento será más eficaz, el médico podría realizar pruebas para identificar los genes, proteínas y otros factores moleculares de las células cancerosas. Esto ayuda al médico a escoger el tratamiento que resultará más eficaz según los factores específicos de la enfermedad. La mayoría de las terapias dirigidas no están aprobadas por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos, pero pueden emplearse como tratamientos sin indicación aprobada en algunos pacientes.

Una 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 multipliquen demasiado rápido. En estos pacientes pueden emplearse las siguientes terapias dirigidas, ya sea con o sin indicación aprobada:
 - El **ivosidenib (Tibsovo®)**, que está aprobado por la FDA para su uso en pacientes adultos con casos de recaída o refractarios de síndromes mielodisplásicos con mutación susceptible del gen *IDH1*.
 - El **enasidenib (Idhifa®)**, que se emplea como tratamiento sin indicación aprobada para casos de síndromes mielodisplásicos con mutación del gen *IDH2*.

Vea la **Tabla 6** y la **Tabla 7** a partir de la página 38 para obtener más información sobre el ivosidenib.

- **Inhibidores de BCL2.** La sobreexpresión de la proteína BCL2 permite que las células cancerosas eviten 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. Así ayudan a restablecer lo que se denomina apoptosis, un proceso natural de muerte celular que se ve trastornado por el cáncer, por lo cual se restaura la capacidad natural del cuerpo de instruir a las células cancerosas que mueran. Una vez que se ha restablecido este proceso, el cuerpo puede empezar a matar las células cancerosas de manera más eficaz. Con una menor cantidad de células cancerosas, hay más espacio en la médula ósea para que se desarrollen las células sanguíneas sanas.

Las investigaciones han mostrado que, en el caso de las personas con síndromes mielodisplásicos de alto riesgo, el uso del **venetoclax (Venclexta®)** en combinación con agentes hipometilantes puede reducir la cantidad de células blásticas presentes en la médula ósea. Este medicamento se une a las células malignas y desencadena la apoptosis, un proceso que causa la muerte celular. El venetoclax no está aprobado por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos, pero se emplea a veces como tratamiento sin indicación aprobada en las personas que los padecen.

- **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. También pueden ser útiles en el tratamiento de pacientes con síndromes mielodisplásicos que tienen mutaciones en *CBL*. A estos pacientes se les puede recetar **midostaurina (Rydapt®)**, **gilteritinib (Xospata®)**, **quizartinib (Vanflyta®)** o **sorafenib (Nexavar®)**. Estos medicamentos no están aprobados por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos, pero se están estudiando en ensayos clínicos y también están disponibles como tratamientos sin indicación aprobada para estas enfermedades.

Quimioterapia intensiva. En los pacientes que cumplen los criterios para recibir una terapia intensiva, pero que no cuentan con un donante de células madre, pueden emplearse los mismos regímenes quimioterapéuticos intensivos que se indican para el tratamiento de la leucemia mieloide aguda. Debido a que estos fármacos suelen producir efectos secundarios más graves, generalmente se usan solo en los casos de síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo con probabilidad de progresión a leucemia mieloide aguda. Entre los medicamentos empleados pueden incluirse cualesquiera de los siguientes:

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

Los regímenes de quimioterapia pueden consistir en un solo medicamento o combinaciones de dos o tres medicamentos diferentes (lo que se denomina quimioterapia combinada). Estos medicamentos no están aprobados por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos, pero pueden recetarse sin indicación aprobada para los pacientes que los padecen.

A menudo se recomienda el uso de quimioterapia intensiva en el caso de pacientes relativamente más jóvenes con factores de riesgo favorables que son candidatos a un alotrasplante de células madre. Rara vez se emplea en pacientes mayores con factores de riesgo desfavorables.

Pacientes que son candidatos a un alotrasplante de células madre. El

alotrasplante de células madre es un tipo de tratamiento en el que se destruyen células de la médula ósea del paciente, las que luego se reemplazan con células madre sanguíneas nuevas y sanas de un donante compatible o parcialmente compatible.

En la mayoría de los casos, es importante empezar la búsqueda de un donante tan pronto como sea posible tras el diagnóstico del síndrome mielodisplásico, si es que se está considerando un alotrasplante de células madre como opción de tratamiento. Esto es necesario para identificar a un donante compatible adecuado, emparentado o no, y planificar el momento óptimo para realizar el trasplante de manera segura y exitosa.

El alotrasplante de células madre es la única cura posible para los síndromes mielodisplásicos, pero no todos los pacientes pueden recibir uno. Es un tratamiento intensivo y complejo que puede causar efectos secundarios potencialmente mortales en algunos pacientes. Se lo considera el estándar de atención de las personas más jóvenes con síndromes mielodisplásicos. Los avances en las técnicas del trasplante ahora permiten que se considere como opción para pacientes mayores aptos. Es importante que hable con su médico sobre los riesgos y beneficios de este procedimiento.

Antes de recibir un alotrasplante de células madre, los pacientes suelen recibir un tratamiento que reduce la cantidad de blastos en la médula ósea. A menudo, los pacientes con un nivel de blastos menor que el 5 por ciento en la médula ósea tienen mejores desenlaces clínicos tras el trasplante que los pacientes con mayores porcentajes de blastos. El tratamiento empleado para reducir el nivel de blastos puede incluir uno o más de los siguientes:

- Agentes hipometilantes
- Agentes hipometilantes en combinación con otros medicamentos
- Quimioterapia de alta intensidad

Una vez listo para someterse al alotrasplante de células madre, el paciente recibe una “terapia de acondicionamiento”. Consiste en dosis muy altas de quimioterapia, con o sin radioterapia, para matar las células cancerosas que quedan en el cuerpo. Esta terapia 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 una transfusión de células madre de un donante. Una transfusión es un procedimiento en el que se inyectan productos sanguíneos de forma lenta en el torrente sanguíneo del paciente a través de una vena. Puede tomar varias horas completar este procedimiento. En un alotrasplante se emplean células madre sanguíneas sanas —las células encargadas de la formación de sangre— de un donante con compatibilidad adecuada. Pueden provenir de un familiar o de una persona no emparentada, o bien de una unidad de sangre de cordón umbilical donada.

Las células madre sanguíneas trasplantadas se desplazan a la médula ósea, donde se multiplican y proliferan. Las células madre del donante restauran la capacidad de la médula ósea para formar células sanguíneas nuevas. Idealmente, el alotrasplante de células madre regenera el sistema inmunitario para que ayude al cuerpo del paciente a combatir las infecciones y otras enfermedades. El sistema inmunitario nuevamente generado también tiene la capacidad de reconocer y atacar toda célula cancerosa que quede 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 conoce como “efecto injerto contra tumor”.

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 considerarse como opción para pacientes con síndromes mielodisplásicos de mayor riesgo, según los resultados de sus pruebas citogenéticas y moleculares y otros factores pronósticos. Si se ha de realizar o no un alotrasplante también depende de otros factores, entre ellos la edad del paciente, su estado físico, sus enfermedades concomitantes (otras afecciones médicas coexistentes) y su red de apoyo social (de parte de familiares, cuidadores y amigos). El hecho de que el paciente comprenda los beneficios y riesgos posibles también es un factor importante.

Un posible efecto secundario del alotrasplante de células madre es una afección grave denominada “enfermedad injerto contra huésped” (GVHD, por sus siglas en inglés). Esta complicación 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 que ayudan a prevenirla o reducir al mínimo sus efectos. Es necesario vigilar estrechamente a la mayoría de los pacientes en busca de signos de enfermedad injerto contra huésped durante al menos los primeros 100 días posteriores al trasplante.

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 el procedimiento estándar de alotrasplante de células madre. En la terapia de acondicionamiento de intensidad reducida se emplean dosis menores de quimioterapia o radioterapia. Es posible que los niveles de células sanguíneas del paciente no bajen tanto con un régimen de acondicionamiento de intensidad reducida como lo harían con 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 de los trasplantes con acondicionamiento de intensidad reducida depende del efecto injerto contra tumor de las células madre del donante, en lugar del uso de un tratamiento de dosis altas, para matar las células cancerosas. Con este enfoque, la 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. Tal como en el alotrasplante de células madre con acondicionamiento estándar, el riesgo de enfermedad injerto contra huésped es un factor importante que debe tomarse en cuenta y un efecto secundario posiblemente incapacitante.

Hable con su médico sobre:

- El trasplante de células madre y averigüe si es una opción de tratamiento en su caso

Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Trasplantes de células madre sanguíneas y de la médula ósea* para obtener más información sobre el alotrasplante de células madre.

Tabla 6. Clasificación y mecanismos de acción de los medicamentos

Agente de maduración eritroide	Tratamiento que ayuda a que los glóbulos rojos maduren.
Agente hipometilante	Tipo de medicamento quimioterapéutico que surte efecto al bloquear el ADN que ayuda a que se desarrollen las células cancerosas. También activa genes que ayudan a que las células crezcan y maduren. El uso de uno de estos medicamentos puede mejorar los niveles de células sanguíneas, lo cual, a su vez, podría reducir la cantidad de transfusiones de sangre y mejorar la calidad de vida.
Inhibidor de IDH1	Terapia dirigida para personas con síndromes mielodisplásicos cuyas células cancerosas tienen una mutación en el gen <i>IDH1</i> .
Inmunomodulador	Medicamento que cambia (modifica) el sistema inmunitario y puede ayudar al cuerpo a combatir el cáncer.

Tabla 7. Medicamentos aprobados por la FDA para tratar los síndromes mielodisplásicos

Nombre del medicamento Tipo de medicamento Vía de administración	Indicaciones aprobadas por la FDA
Azacitidina (Vidaza®) Agente hipometilante Inyección subcutánea Inyección intravenosa (IV)	Aprobada para el tratamiento de pacientes adultos con los siguientes subtipos de síndromes mielodisplásicos de la clasificación del grupo FAB: <ul style="list-style-type: none"> ○ Anemia refractaria o anemia refractaria con sideroblastos en anillo (RA y RARS, en inglés), si va acompañada de neutropenia o trombocitopenia, o si hay necesidad de transfusiones ○ Anemia refractaria con exceso de blastos (RAEB, en inglés) ○ Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación (RAEB-T, en inglés) ○ Leucemia mielomonocítica crónica (CMML, en inglés)
Decitabina (Dacogen®) Agente hipometilante Inyección intravenosa (IV)	Aprobada para el tratamiento de pacientes adultos con síndromes mielodisplásicos, incluyendo casos con y sin tratamiento previo, <i>de novo</i> y secundarios de todos los subtipos de la clasificación del grupo franco-americano-británico (anemia refractaria, anemia refractaria con sideroblastos en anillo, anemia refractaria con exceso de blastos, anemia refractaria con exceso de blastos en transformación y leucemia mielomonocítica crónica) y de los grupos de riesgo intermedio 1, intermedio 2 y alto del Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica
Decitabina y cedazuridina (Inqovi®) Agente hipometilante Oral	Aprobada para el tratamiento de pacientes adultos con síndromes mielodisplásicos, incluyendo casos con y sin tratamiento previo, <i>de novo</i> y secundarios de los siguientes subtipos de la clasificación del grupo franco-americano-británico (anemia refractaria, anemia refractaria con sideroblastos en anillo, anemia refractaria con exceso de blastos y leucemia mielomonocítica crónica [CMML, en inglés]) y de los grupos de riesgo intermedio 1, intermedio 2 y alto del Sistema Internacional de Puntuación Pronóstica
Ivosidenib (Tibsovo®) Terapia dirigida, inhibidor de IDH1 Oral	Aprobado para el tratamiento de pacientes adultos con casos de recaída o refractarios de síndromes mielodisplásicos con mutación susceptible de <i>IDH1</i> detectada mediante una prueba aprobada por la FDA
Lenalidomida (Revlimid®) Inmunomodulador Oral	Aprobada para el tratamiento de pacientes adultos con anemia dependiente de transfusiones debida a un síndrome mielodisplásico de riesgo bajo o intermedio 1 asociado a una anomalía por delección 5q, con o sin otras anomalías citogenéticas

Nombre del medicamento Tipo de medicamento Vía de administración	Indicaciones aprobadas por la FDA
<p>Luspatercept-aamt (Reblozyl®)</p> <p>Agente de maduración eritroide</p> <p>Inyección subcutánea</p>	<p>Aprobado para el tratamiento de:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Casos de anemia sin uso previo de un agente estimulante de la eritropoyesis (ESA, en inglés) en pacientes adultos con síndromes mielodisplásicos de riesgo muy bajo a intermedio que podrían necesitar transfusiones periódicas de glóbulos rojos ○ Casos de anemia con fracaso de un agente estimulante de la eritropoyesis y necesidad de 2 o más unidades de glóbulos rojos en el transcurso de 8 semanas en pacientes adultos con síndromes mielodisplásicos con sideroblastos en anillo (MDS-RS, en inglés) de riesgo muy bajo a intermedio o con neoplasia mielodisplásica/ mieloproliferativa con sideroblastos en anillo y trombocitosis (MDS/MPN-RS-T, en inglés) ○ Limitaciones de uso: REBLOZYL no está indicado para su uso como sustituto de transfusiones de glóbulos rojos en pacientes que necesitan la corrección inmediata de la anemia.

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) 955-4752.

Casos 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 poco frecuentes, pues hay aproximadamente 1 a 4 casos por millón de niños (personas de 18 años o menos) cada año. Los síndromes mielodisplásicos difieren, desde el punto de vista biológico, en niños y adultos. La clasificación de la Organización Mundial de la Salud (OMS) tiene una categoría separada, distinta de la de los adultos. Vea la **Tabla 8** en la página 41 para consultar los distintos subtipos de síndromes mielodisplásicos en niños.

Muchos casos pediátricos de síndromes mielodisplásicos se deben a mutaciones genéticas heredadas, denominadas mutaciones de la “línea germinal”. Estas mutaciones, que son menos comunes en pacientes adultos, 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 es de tipo de la línea germinal puede marcar una diferencia en el pronóstico y tratamiento. Esto puede afectar los tipos de medicamentos que el niño recibe y también cuáles de sus familiares cumplen los criterios para ser donantes de células madre.

Tabla 8. Subtipos de síndromes mielodisplásicos en niños

	Blastos
Síndrome mielodisplásico infantil con bajo porcentaje de blastos	< 5% en la MO; < 2% en la SB
Hipocelular	
Sin otra especificación	
Síndrome mielodisplásico infantil con alto porcentaje de blastos	5-19% en la MO; 2-19% en la SP

MO = médula ósea; SP = sangre periférica

Fuente: Khoury JD, Solary E, Abla O, et al. 5.ª edición de la World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia*. 2022;36(7):1703-1719.

El tratamiento empleado para la mayoría de los casos pediátricos de síndromes mielodisplásicos es el 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 la página 36 para obtener más información sobre el alotrasplante de células madre). La tipificación de HLA debería realizarse en cuanto se establezca el diagnóstico de síndrome mielodisplásico. El donante de células madre suele ser un hermano u otro familiar del paciente. Si el paciente tiene una predisposición genética hereditaria, todos los posibles donantes de su familia tienen que someterse a pruebas en busca de signos del trastorno genético antes de la donación.

La mayoría de los niños con cáncer reciben tratamiento en hospitales especializados en el tratamiento del cáncer infantil. Los médicos y otros profesionales de la salud de estos centros tienen formación 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 dedicada a la investigación clínica para mejorar la atención y el tratamiento de los niños con cáncer.

Acudir a un hospital oncológico infantil especializado ayuda a asegurar que su hijo recibirá el mejor tratamiento posible. Para buscar hospitales especializados en el tratamiento de niños con síndromes mielodisplásicos, puede pedir que el pediatra de su hijo o su médico familiar lo remita a alguno, o puede 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, sirven 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 (IV)
- 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 a largo plazo

Al participar en un ensayo clínico, los pacientes pueden acudir a médicos expertos en la enfermedad que padecen, tener acceso a terapias nuevas 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. Toda persona con cáncer de la sangre que esté interesada en participar en un ensayo clínico debería consultar con su hematólogo-oncólogo para averiguar si esta sería una opción adecuada. Durante esta conversación podría ser útil:

- Tener una lista de preguntas que puede hacer sobre los riesgos y beneficios de cada ensayo clínico que le corresponda (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 los ensayos clínicos y entenderlos, pero la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma está aquí para ayudarlo. Los pacientes y sus cuidadores pueden consultar con enfermeros orientadores especializados de LLS que los ayudarán a buscar 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 en pacientes adultos y pediátricos, así como 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 (como sus tratamientos previos, las respuestas que presentó a ellos y el perfil genético del cáncer en su caso), su estado de salud actual y sus antecedentes médicos, ya que estos factores podrían servir para determinar si le es posible 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 cuanto a sus esfuerzos por buscar e inscribirse en un ensayo clínico, lo que incluye facilitarle la comunicación con los centros de estudio
- Lo ayudará a enfrentar 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. Los síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés) son un grupo de cánceres de la sangre en los que la médula ósea no produce suficientes células sanguíneas sanas (glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas) y hay células anormales en la sangre y en la médula ósea. Las neoplasias mieloproliferativas (MPN, por sus siglas en inglés) son un grupo de cánceres de la sangre en los que el cuerpo produce demasiados glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas.

Las neoplasias mielodisplásicas/mieloproliferativas (MDS/MPN) tienen características de ambos de estos tipos de cáncer de la sangre. En estos trastornos, las células de la médula ósea son displásicas (tienen una forma y un tamaño anormal) y proliferativas (se multiplican o aumentan de manera anormal). Vea la **Tabla 9** a continuación para consultar una lista de los subtipos de neoplasias mielodisplásicas/mieloproliferativas.

Tabla 9. Clasificación de los síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas según la OMS, 2022

Leucemia mielomonocítica crónica
Neoplasia mielodisplásica/mieloproliferativa con neutrofilia
Neoplasia mielodisplásica/mieloproliferativa con mutación de <i>SFB1</i> y trombocitosis
Neoplasia mielodisplásica/mieloproliferativa, sin otra especificación

Fuente: Khoury JD, Solary E, Abla O, et al. 5.ª edición de la World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia*. 2022;36(7):1703-1719.

Las opciones de tratamiento varían según el tipo de neoplasia mielodisplásica/mieloproliferativa, desde el enfoque de espera vigilante, a la quimioterapia, a un trasplante de células madre. En algunos centros oncológicos, estas enfermedades se tratan con regímenes indicados para los síndromes mielodisplásicos, aunque los pacientes con ciertos perfiles mutacionales podrían beneficiarse de enfoques terapéuticos que sean específicos de sus casos. Ya que las neoplasias mielodisplásicas/mieloproliferativas son poco frecuentes, los pacientes deberían buscar tratamiento en un centro oncológico con personal que tenga experiencia en el tratamiento de pacientes con estas enfermedades.

Consulte las publicaciones gratuitas de LLS tituladas *Leucemia mielomonocítica crónica* y *leucemia mielomonocítica juvenil* y *Neoplasias mieloproliferativas*.

Atención de seguimiento

La atención de seguimiento para los síndromes mielodisplásicos varía entre pacientes. Es necesario que los pacientes con estas enfermedades acudan a consultas de seguimiento periódicas con el hematólogo-oncólogo, lo que incluirá someterse a pruebas de sangre para detectar signos del empeoramiento de las citopenias (deficiencias de células sanguíneas). Se realizan biopsias de médula ósea si las citopenias han empeorado o se presentan células blásticas en la sangre. La frecuencia de estas consultas de seguimiento depende del perfil de riesgo de la enfermedad y del tratamiento elegido.

Si ha recibido tratamiento para un síndrome mielodisplásico, se le recomienda que:

- Acuda a consultas periódicas de seguimiento con su hematólogo-oncólogo. Su médico lo vigilará en busca de 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.
- Mantenga un registro de su diagnóstico de cáncer, sus tratamientos y las necesidades correspondientes para la atención de seguimiento. Esto es lo que suele denominarse un “plan de atención para la supervivencia”. Pida a su médico una copia impresa de dicho plan y comparta esta información con todos los profesionales médicos nuevos a los que acuda. El plan debería incluir la siguiente información:
 - Una lista de todos los profesionales médicos que lo atienden
 - Un resumen del diagnóstico con detalles tales como el subtipo de la enfermedad y los marcadores genéticos
 - Un resumen del tratamiento con detalles tales como los nombres de los medicamentos quimioterapéuticos o de otro tipo y las fechas y dosis correspondientes, el área del cuerpo tratada con radioterapia, información sobre las cirugías y los trasplantes realizados, así como las respuestas a los tratamientos y los efectos secundarios
 - Información sobre el tratamiento de mantenimiento, si corresponde
 - Una lista de posibles efectos tardíos
 - Un esquema de las citas de seguimiento continuo con las pruebas médicas recomendadas, su frecuencia 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
- Busque apoyo médico y psicosocial para la fatiga, la depresión y otros efectos a largo plazo, si es necesario.

- Considere 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 las publicaciones gratuitas de LLS sobre la supervivencia tituladas *Cómo orientarse en la vida durante y después de un diagnóstico de cáncer de la sangre* (hay versiones distintas para los adultos, los adultos jóvenes y los niños y adolescentes).

Asuntos financieros

El pago de la atención médica es un gran motivo de inquietud para muchas personas que viven con un cáncer de la sangre. El alto costo del tratamiento contra el cáncer puede acarrear considerables niveles de estrés financiero y emocional para los pacientes y sus familiares. El tratamiento del cáncer puede perjudicar sus finanzas aunque cuente con seguro médico. Tal vez tenga nuevos gastos como los asociados a copagos o viajes para recibir tratamiento. Además, puede que tenga menos ingresos si necesita tomarse licencia del trabajo.

Hable con el equipo de profesionales médicos encargados de su atención si tiene alguna inquietud acerca de su capacidad para costear el tratamiento. Podrían brindarle información y recursos que le resulten útiles. Los planes de seguro médico tal vez no cubran todos los costos de los cuidados para el cáncer, pero se dispone de muchos recursos que ayudan con el pago de los medicamentos recetados. Además, varias empresas farmacéuticas grandes ofrecen actualmente programas de asistencia económica al paciente o de asistencia para medicamentos recetados. Estos programas pueden ofrecerles a los pacientes con o sin seguro médico el acceso a medicamentos gratuitos o con costo reducido.

A los pacientes que reúnen los requisitos, LLS les ofrece programas de asistencia económica para pagar las primas del seguro médico, así como los copagos, costos de viaje y otros gastos relacionados con el tratamiento. Otras organizaciones también ofrecen programas de asistencia económica. Puede llamar a un Especialista en Información de LLS al (800) 955-4572 para obtener más información sobre nuestros programas de asistencia económica.

Si desea obtener más información y recursos para ayudar a que afronte los aspectos económicos de la atención del cáncer, consulte la publicación gratuita de LLS titulada *El cáncer y sus finanzas*.

Causas y factores de riesgo

Aunque 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 sí la padecen. No es posible prevenir los síndromes mielodisplásicos, ni son enfermedades que pueden contagiarse entre personas.

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. La mediana de edad al momento del diagnóstico es de 77 años.
- El sexo. Las personas de sexo masculino tienen más probabilidades que las de sexo femenino de presentar un síndrome mielodisplásico.
- Los tratamientos previos contra el cáncer. Las personas que han recibido radioterapia o quimioterapia corren un riesgo mayor de presentar un síndrome mielodisplásico.
- La exposición a sustancias químicas peligrosas. La exposición a largo plazo a niveles altos de ciertas sustancias químicas, tales como el benceno, está asociada a un riesgo mayor de presentar un síndrome mielodisplásico.
- Los trastornos genéticos. Parece que algunas afecciones genéticas presentes al nacer (congénitas) aumentan el riesgo de presentar un síndrome mielodisplásico, entre ellas:
 - El síndrome de Down
 - La neurofibromatosis de 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 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 presentar 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 para los pacientes y familias afectados por los distintos tipos de cáncer de la sangre. En esta sección se enumeran diversos recursos que le podrían resultar de ayuda.

Para obtener información y ayuda

Consulte con un Especialista en Información. Los Especialistas en Información de LLS pueden asistirlo durante el tratamiento del cáncer y con los desafíos económicos y sociales correspondientes, y asimismo brindarle información precisa y actualizada sobre las enfermedades de la sangre, las opciones de tratamiento y los servicios de apoyo. Nuestros Especialistas en Información son trabajadores sociales y enfermeros altamente capacitados y especializados en oncología. Se ofrecen 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 y servicio de chat en vivo: www.LLS.org/especialistas

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 pediátricos y adultos y sus cuidadores pueden consultar con nuestros enfermeros orientadores especializados que los ayudarán a buscar opciones de ensayos clínicos y les brindarán apoyo personalizado durante todo el proceso de un ensayo clínico. Visite www.LLS.org/ensayos para obtener más información.

Consultas sobre la nutrición. Programe una consulta individual gratuita con uno de nuestros dietistas registrados, quienes se especializan en nutrición oncológica. Las consultas están disponibles para los pacientes con cualquier tipo de cáncer y sus cuidadores. Los dietistas pueden asistirlo brindándole información sobre las estrategias de alimentación saludable, el manejo de los efectos secundarios y más. Visite www.LLS.org/nutricion para obtener más información.

Materiales informativos gratuitos. LLS ofrece publicaciones gratuitas 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. A las personas con cáncer de la sangre que reúnen los requisitos, LLS les ofrece apoyo económico para pagar las primas del seguro médico y los copagos de medicamentos, así como los gastos que no sean de tipo médico, por ejemplo, para viajes relacionados con el tratamiento, comida, servicios públicos, vivienda, etc. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información.

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

Recursos para las familias. El cáncer de la sangre se presenta en una pequeña cantidad de niños. Las familias se enfrentan a nuevos desafíos y el niño, los padres y los hermanos pueden necesitar apoyo. LLS dispone de muchos materiales para las familias, entre ellos un manual del cuidador, una serie de libros infantiles, un libro de animación para la evaluación de emociones, un calendario de borrado en seco, libros para colorear y una aplicación para colorear, un programa para la reintegración escolar y otros recursos. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información.

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/manual-para-las-familias

Podcast. La serie de podcasts 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 hablar 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.TheBloodline.org/TBL/espanol para obtener más información y suscribirse para tener acceso a contenido exclusivo, enviar ideas y sugerencias de temas, y conectarse con otros oyentes.

Modelos en 3D. LLS ofrece imágenes interactivas en 3D como ayuda para que se visualice y entienda mejor el desarrollo de las células sanguíneas, la terapia intratecal, la leucemia, el linfoma, el mieloma, los síndromes mielodisplásicos, los trastornos mieloproliferativos y las pruebas de laboratorio y de imagenología. Visite www.LLS.org/3D (en inglés) para obtener más información.

Aplicaciones móviles gratuitas.

- LLS Coloring for Kids™ 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. Visite www.LLS.org/ColoringApp para descargarla gratuitamente. La página web y la aplicación están en inglés.
- LLS Health Manager™ lo ayuda a manejar las necesidades de salud al llevar un registro de los efectos secundarios, medicamentos, alimentos, hidratación, preguntas para el médico y más. La versión en español se llama Aplicación de Salud de LLS. Visite www.LLS.org/AplicacionSalud para descargarla gratuitamente.

Lecturas sugeridas. LLS ofrece una lista de publicaciones seleccionadas que están recomendadas para pacientes, cuidadores, niños y adolescentes. Visite www.LLS.org/SuggestedReading (en inglés) para informarse más.

Servicios lingüísticos. Informe al médico si necesita servicios de interpretación o traducción porque el inglés no es su idioma principal, o si necesita otro tipo de 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.

Conexión con pacientes, cuidadores y recursos de la comunidad

Comunidad de LLS. Este sitio de reunión virtual es la ventanilla única 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 el 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 y sus cuidadores a comunicarse y compartir información. Visite www.LLS.org/chat (en inglés) para obtener más información.

Programas locales. LLS ofrece apoyo y servicios comunitarios en los Estados Unidos y Canadá, entre los que se incluye el *Programa Primera Conexión® de Patti Robinson Kaufmann* (un programa de apoyo mutuo entre pares), grupos de apoyo locales y otros recursos valiosos. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información sobre estos programas o para comunicarse con el personal de LLS en su región.

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

Defensa y política pública. En estrecha colaboración con dedicados defensores voluntarios, la Oficina de Políticas Públicas de LLS eleva la voz de los pacientes ante los funcionarios electos estatales y federales, la Casa Blanca, los gobernadores estatales e incluso los tribunales. Juntos, abogamos por tratamientos seguros y eficaces. Luchamos por políticas que faciliten a todos los pacientes el acceso a la atención médica. Y, sobre todo, abogamos por la

esperanza de una cura. ¿Desea unirse a nuestros esfuerzos? Visite www.LLS.org/advocacy (en inglés) para obtener más información.

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).

Ayuda adicional para poblaciones específicas

Información para los veteranos. Los veteranos que estuvieron expuestos a las siguientes sustancias o contaminantes, en las situaciones mencionadas, podrían obtener ayuda del Departamento de Asuntos de los Veteranos de los Estados Unidos: el agente naranja durante un período de servicio en Vietnam; contaminantes aéreos e incineradores abiertos durante un período de servicio en Iraq, Afganistán u otra área del suroeste de Asia; agua contaminada en el campamento militar Lejeune entre el 1953 y el 1987; o radiación ionizante durante su servicio.

- Llame al: (800) 749-8387
- Visite: www.va.gov/disability/eligibility/hazardous-materials-exposure (en inglés)

Información para los bomberos. Los bomberos corren un riesgo mayor de presentar cáncer. Hay medidas que pueden tomar para reducir este riesgo. Visite www.LLS.org/FireFighters (en inglés) para obtener información y recursos.

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 —o que vivían, trabajaban o estaban asistiendo a una escuela— en el área del desastre en la ciudad de Nueva York
- 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, por sus siglas 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 (mutación) en el ADN puede provocar la muerte celular, cambios en el funcionamiento de la célula y, en algunos casos, cáncer.

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

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

Análisis citogenético. Proceso de análisis de la cantidad y el tamaño de los cromosomas que hay en las células. Permite detectar alteraciones cromosómicas y, en algunos casos, identificar los genes específicos que han sido afectados. Estos hallazgos ayudan a que los médicos diagnostiquen tipos específicos de cáncer de la sangre, determinen qué enfoques de tratamiento emplear y vigilen la respuesta que el paciente presenta al tratamiento.

Anemia. Afección en la cual la cantidad de glóbulos rojos está por debajo de lo normal. Esto reduce el flujo de oxígeno a los órganos del cuerpo. La anemia grave puede causar palidez, debilidad, fatiga, mareos y falta de aliento. Un nivel bajo de hemoglobina indica la presencia de anemia.

Anemia refractaria (RA, por sus siglas en inglés). 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; nivel de blastos menor que el 5 por ciento en la médula ósea; y nivel de blastos menor que el 1 por ciento en la sangre.

Anemia refractaria con exceso de blastos (RAEB, por sus siglas en 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 su superficie que pueden causar una respuesta inmunitaria.

ARN. Abreviatura de “ácido ribonucleico”, uno de los dos tipos de ácido nucleico que producen las células. El ARN contiene información que se ha copiado del ADN (el otro tipo de ácido nucleico). Las células producen varias formas distintas de ARN, y cada forma tiene una tarea específica en la célula. Muchas formas de ARN tienen funciones relacionadas con la producción de proteínas.

Aspiración de médula ósea. Procedimiento en el cual se extrae una muestra líquida de médula ósea para su análisis. La muestra suele extraerse del hueso de la cadera del paciente con una aguja especial, después de administrarle un medicamento para anestésicar 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 cita.

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 esta atención es la de prevenir o tratar los síntomas de la enfermedad y los efectos secundarios del tratamiento. También se denomina “atención paliativa” o “cuidados paliativos”.

Biopsia de médula ósea. Procedimiento en el cual se extrae una muestra de hueso que contiene médula ósea para su análisis. La muestra suele extraerse del hueso de la cadera. Los médicos utilizan una aguja hueca especial para obtenerla, después de administrar un medicamento para anestesiar 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 cita.

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.

Cariotipo complejo. Presencia de tres o más anomalías cromosómicas sin relación en más de una célula.

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 generalmente no se hallan 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 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 hematopoyética. Célula inmadura que puede desarrollarse hasta convertirse en cualquier tipo de célula sanguínea, incluyendo glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas. También se denomina “célula madre sanguínea”.

Células sanguíneas. Hay tres tipos principales de células sanguíneas: glóbulos rojos, que llevan oxígeno; glóbulos blancos, que combaten las infecciones; y plaquetas, que ayudan a detener los sangrados.

Citopenia. Afección en la cual la cantidad de células sanguíneas está por debajo de lo normal.

Conteo absoluto de neutrófilos (ANC, por sus siglas en inglés). Medición de la cantidad de neutrófilos que hay en la sangre. Un neutrófilo es un tipo de glóbulo blanco que ayuda al cuerpo a combatir las infecciones.

Conteo sanguíneo completo (CBC, por sus siglas en inglés). Prueba de laboratorio con la que se mide la cantidad de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas en la sangre. También sirve para medir la cantidad de hemoglobina (la sustancia de la sangre que lleva oxígeno).

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

Delección (del). En genética, esto se refiere a que falta una parte de un cromosoma.

Efecto injerto contra tumor. Se da cuando las células madre sanguíneas trasplantadas de un donante (el injerto) perciben a las células cancerosas (el tumor) presentes en el cuerpo del paciente como extrañas y las atacan.

Enfermedad concomitante. Se refiere a tener dos o más enfermedades al mismo tiempo.

Enfermedad injerto contra huésped (GVHD, por sus siglas en inglés). Afección 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, esta 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*.**

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 del nivel de oxígeno sanguíneo. Se disponen de medicamentos con eritropoyetina sintética, denominados agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA, por sus siglas en inglés), que ayudan a que el cuerpo produzca glóbulos rojos.

Espera vigilante. Observar estrechamente el estado del paciente sin administrarle ningún tratamiento a menos que aparezcan signos o síntomas o que estos cambien. Durante el período de espera vigilante podrían realizarse ciertos exámenes y pruebas de forma periódica para vigilar el estado del paciente.

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

Factor de riesgo. Factor que, según se ha establecido científicamente, aumenta la probabilidad que tiene una persona de presentar 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.

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

Factor estimulante de colonias de granulocitos y macrófagos (GM-CSF, por sus siglas en inglés). 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, la que luego se examina al microscopio para buscar cambios anormales en cuanto al tamaño, la forma y el aspecto de varios tipos de células sanguíneas, así como la presencia de células blásticas en la sangre.

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

Glóbulo rojo. Tipo de célula sanguínea que contiene una proteína, denominada “hemoglobina”, que lleva 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”.

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

Hematólogo-oncólogo. Médico que tiene formación especial para diagnosticar y tratar los trastornos y cánceres de la sangre.

Hematopatólogo. Médico que tiene formación especial para identificar enfermedades de la sangre examinando al microscopio muestras de sangre, médula ósea, ganglios linfáticos y otros tejidos y realizando pruebas para determinar si las células sanguíneas son normales o no.

Hemoglobina. Proteína del interior de los glóbulos rojos que lleva oxígeno de los pulmones a los tejidos y órganos del cuerpo, y dióxido de carbono de vuelta a los pulmones.

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 HLA se heredan de la madre y del padre. Estos antígenos conforman el tipo de tejido de la persona, que varía de una persona a otra, y son un factor sumamente importante en el alotrasplante de células madre (de un donante). Antes del trasplante, se realiza la tipificación tisular 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*.**

Inyección intravenosa. Inyección que se aplica en una vena.

Inyección subcutánea. Inyección que se aplica en el tejido graso que hay entre la piel y el músculo.

Leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés). Tipo agresivo de cáncer de la sangre de progresión rápida en el cual hay un exceso de glóbulos blancos inmaduros en la sangre y la médula ósea. **Consulte las publicaciones gratuitas de LLS tituladas *Leucemia mieloide aguda en adultos* y *Leucemia mieloide aguda en niños y adolescentes*.**

Leucemia mielomonocítica crónica (CMML, por sus siglas en inglés). Tipo de cáncer de la sangre, de la categoría de neoplasias mielodisplásicas/mieloproliferativas, en el cual hay un exceso de monocitos (un tipo de glóbulo blanco) en la médula ósea. **Consulte la publicación gratuita de LLS titulada *Leucemia mielomonocítica crónica y leucemia mielomonocítica juvenil*.**

Leucocito. Vea Glóbulo blanco.

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

Mieloblasto. Tipo de glóbulo blanco inmaduro que se forma en la médula ósea. Los mieloblastos se convierten en tipos de glóbulos blancos maduros denominados granulocitos (neutrófilos, basófilos y eosinófilos).

Monocito/macrófago. Tipo de glóbulo blanco que se forma en la médula ósea. Algunos monocitos se desplazan a través de 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.

Monosomía. Tipo de anomalía cromosómica numérica. Normalmente, las personas nacen con 23 pares de cromosomas, o un total de 46 cromosomas. El término “monosomía” describe la ausencia de uno de los dos cromosomas de un par. Por lo tanto, hay 45 cromosomas en las células, en vez de los 46 que suele haber.

Mutación. Cambio en la secuencia del ADN de una célula. Una 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. Asimismo es el tipo principal de célula que combate las infecciones.

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

Oncólogo. Médico que tiene formación especial para diagnosticar y tratar el 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.

Plaqueta. Fragmento celular pequeño e incoloro que ayuda a controlar los sangrados. Las plaquetas se producen a partir de células grandes de la médula ósea denominadas “megacariocitos”. Las plaquetas se desplazan hacia el lugar de una herida, donde se acumulan. La superficie pegajosa de las plaquetas 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 sanguíneos. 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 el desarrollo de las células cancerosas, ya sea matándolas o deteniendo su división.

Remisión. Desaparición de los signos de una enfermedad, normalmente tras el tratamiento.

Sangre periférica. Sangre que circula por todo el cuerpo.

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

Sistema de puntuación pronóstica. Método que emplean 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 a través de una vena.

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

Tratamiento de primera línea. Primer tratamiento que se administra para tratar una enfermedad.

Trombocitopenia. Afección en la cual la cantidad de plaquetas en la sangre está por debajo de lo normal.

Uso sin indicación 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

Aster JC, Stone RM. Clinical manifestations, diagnosis, and classification of myelodysplastic syndromes (MDS). En: UpToDate, Larson RA (2.ª edición). Wolters Kluwer; [no se indica la fecha de publicación]. Disponible en <https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-diagnosis-and-classification-of-myelodysplastic-syndromes-mds>. Consultada el 21 de diciembre del 2023.

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.

Garcia-Manero G. Myelodysplastic syndromes: 2023 update on diagnosis, risk-stratification, and management. *American Journal of Hematology*. 2023;98(8):1307-1325.

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

Hasserjian RP, Germing U, Malcovati L. Diagnosis and classification of myelodysplastic syndromes. *Blood*. 2023;142(26):2247-2257.

Khoury JD, Solary E, Abla O, et al. 5.ª edición de la World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia*. 2022;36(7):1703-1719.

Koenig KL, Borate U. New investigational combinations for higher-risk MDS. *Hematology American Society of Hematology Education Program*. 2022;1:368-374.

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(12):66.

Mortuza S, Chin-Yee B, James TE, et al. Myelodysplastic neoplasms (MDS) with Ring Sideroblasts or *SF3B1* mutations: the improved clinical utility of World Health Organization and International Consensus Classification 2022 definitions, a single-centre retrospective chart review. *Current Oncology*. 2024;29;31(4):1762-1773.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines). Versión 3.2023. Myelodysplastic Syndromes. Disponible en https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/mds.pdf. Consultada el 6 de noviembre del 2023.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Guidelines for Patients. Myelodysplastic Syndromes 2021. Disponible en <https://www.nccn.org/patients/guidelines/content/PDF/mds-patient.pdf>. Consultada el 6 de noviembre del 2023.

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

Sasaki K, Jabbour E, Montalban-Bravo G, et al. Low-dose decitabine versus low-dose azacitidine in lower-risk MDS. *New England Journal of Medicine Evidence*. 2022;1(10). Publicada el 9 de agosto del 2022.

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

Sekeres MA, Kim N, DeZern AE, et al. Considerations for drug development in myelodysplastic syndromes. *Clinical Cancer Research*. 2023;29(14):2573-2579.

Sekeres MA, Taylor J. Diagnosis and treatment of myelodysplastic syndromes: a review. *JAMA*. 2022;328(9):872-880.

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

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 Review*. 2019;34:1-15.

Para obtener apoyo,
recurra a nuestros
Especialistas en Información.



El equipo de The Leukemia & Lymphoma Society® está compuesto por trabajadores sociales y enfermeros altamente capacitados y especializados en oncología. Están disponibles por teléfono, correo electrónico y servicio de chat en vivo de lunes a viernes, de 9 a.m. a 9 p.m. (hora del Este).

- Información y apoyo de forma individual y personalizada sobre tipos de cáncer de la sangre
- Orientación sobre preguntas que puede hacerle a su médico
- Consultas sobre recursos de ayuda económica
- Búsquedas individualizadas de ensayos clínicos
- Conexión a recursos

Contáctenos al
800.955.4572
o en **www.LLS.org/**
especialistas

(Se puede solicitar
servicios de interpretación)



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.