Archivos Dominicanos de Pediatría y Adolescencia (ADOPA)
Vol. 1, No. 3, 2023 • septiembre-diciembre
ISSN (impreso): 2960-754X • ISSN (en línea): 2960-7582
Doi: https://doi.org/10.58994/adopa.v1i3.24

Tendencias y retos de la leucemia congénita en recién nacidos: un reporte de caso

Trends and Challenges in Congenital Leukemia in Newborns: A Case Report

Rafael Mena Canto[1]

Cómo citar: Mena Canto R. Tendencias y retos de la leucemia congénita en recién nacidos: un reporte de caso. ADOPA. 2023;1(3):65-70. Disponible en: https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/24

Resumen

Las leucemias infantiles representan las malignidades más comunes en la infancia, habiendo experimentado mejoras notables en tratamientos y resultados en las últimas cuatro décadas. A pesar de estos avances, presentan desafíos particulares. En este artículo se aborda específicamente la leucemia congénita, con una incidencia de 1-5 por cada millón de nacidos vivos, describiendo sus características clínicas, diagnóstico y factores de riesgo.

Se presenta un estudio de caso de un recién nacido con leucemia congénita, destacando los síntomas como irritabilidad, hepatoesplenomegalia y una erupción distintiva. El análisis hematológico reveló hallazgos consistentes con la enfermedad, subrayando la importancia del diagnóstico temprano. Se hace referencia a investigaciones que informan una tasa de supervivencia del 44 % a los dos años, subrayando la necesidad de una comprensión más profunda y estrategias terapéuticas innovadoras.

Aunque la quimioterapia sigue siendo el tratamiento estándar, se enfatiza la urgencia de investigaciones adicionales para mejorar la comprensión de esta rara enfermedad. Se concluye destacando la alta tasa de mortalidad asociada con la leucemia congénita en comparación con otros cánceres congénitos, subrayando la necesidad de enfoques terapéuticos más efectivos y personalizados para mejorar los resultados en estos casos.

Palabras clave: leucemia congénita; translocación KMT2A; irritabilidad; mala alimentación; erupción cutánea; fontanela abombada; hepatosplenomegalia.

[1] MD, FAAP, MBA. Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal, Centro de Obstetricia y Ginecología, Santo Domingo, República Dominicana. Division of Neonatology, Cincinnati Children's Hospital Medical Center, Cincinnati, Ohio, EE. UU.
ORCID ID: 0000-0003-4003-999X • Email: rafael.mena@cchmc.org

Recibido: 20 de septiembre, 2023
Aprobado: 24 de noviembre, 2023

Esta obra está bajo licencia internacional Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0

Abstract

Pediatric leukemias represent the most common malignancies in childhood, having undergone significant improvements in treatments and outcomes over the last four decades. Despite these advancements, they pose particular challenges. This article specifically addresses congenital leukemia, with an incidence of 1-5 per million live births, describing its clinical characteristics, diagnosis, and risk factors.

A case study of a newborn with congenital leukemia is presented, highlighting symptoms such as irritability, hepatosplenomegaly, and a distinctive rash. Hematological analysis revealed findings consistent with the disease, emphasizing the importance of early diagnosis. The necessity for more comprehensive knowledge and the development of novel therapy procedures is emphasized by study findings that indicate a 44% survival rate at the two-year mark.

Although chemotherapy remains the standard treatment, the urgency of additional research to enhance comprehension of this rare condition is reaffirmed. The article concludes by emphasizing the high mortality rate associated with congenital leukemia compared to other congenital cancers, underscoring the need for more effective and personalized therapeutic approaches to improve outcomes in these cases.

Keywords: Congenital leukemia; KMT2A translocation; irritability; poor feeding; rash; bulging fontanel; hepatosplenomegaly.

Introducción

Las leucemias representan las condiciones malignas más comunes en la infancia[1]. El tratamiento de la leucemia infantil ha mostrado una mejora inmensa en los resultados en los últimos 40 años. Gran parte del éxito se debe a las mejoras en la terapia de la leucemia, evidenciadas en una mayor supervivencia libre de enfermedad y tasas reducidas de recaída en ensayos clínicos. En los últimos 30 años, también hemos observado una disminución en la mortalidad relacionada con el tratamiento debido a un mejor manejo de las complicaciones y una mejor detección y tratamiento de las infecciones[1, 2]. Una elevada proporción de leucemias congénitas y neonatales presentan tipos de cariotipo anormales asociados a malos resultados[3]. Se calcula que en la literatura se han descrito entre 175 y 200 casos[4].

La leucemia congénita en recién nacidos es caracterizada por su manifestación en las primeras cuatro (4) semanas de vida. La incidencia de esta enfermedad oscila entre 1 y 5 por cada millón de nacidos vivos. Las características clínicas que se observan habitualmente en los recién nacidos afectados incluyen hepatomegalia y una erupción distintiva en forma de arándano. La afectación del sistema nervioso central, indicada por signos como fontanela abombada y disminución de la consciencia, está presente en aproximadamente la mitad de los casos. El diagnóstico requiere la presencia de blastos leucémicos en la médula ósea y/o en el tejido no hematopoyético y la ausencia de infecciones congénitas, hipoxia y enfermedad hemolítica, que pueden producir un cuadro clínico y hematológico similar.

Las etiologías de la leucemia congénita abarcan factores genéticos, como la translocación KMT2A, que se encuentra en el 25 % al 40 % de los casos, así como la exposición intrauterina a fármacos o toxinas. Este artículo hace referencia a un estudio realizado, que examinó 59 casos entre 2001 y 2016 e informó de una tasa de supervivencia a los dos años del 44 %[5, 6]. Aunque la quimioterapia es el enfoque de tratamiento estándar, se necesita más investigación para ampliar nuestra comprensión de esta afección. No obstante, tiene una tasa de mortalidad considerablemente más alta que cualquier otro cáncer congénito[3].

Figura 1. Paciente recién nacido con nódulos rojos/violáceos en la cara, brazo y tórax

Fuente: foto del autor.

Presentación de caso

Un niño de 2 días de edad fue ingresado en la unidad neonatal por irritabilidad, mala alimentación y la presencia de una erupción cutánea. La exploración física reveló un niño irritable, no sindrómico, que presentaba una fontanela abultada, hepatoesplenomegalia y nódulos rojos/violáceos generalizados en la piel. Estos hallazgos motivaron una investigación detallada del perfil hematológico del paciente. Los resultados de exámenes de laboratorio demostraron un hematocrito en 25 %, una leucocitosis de 150,000mm^3 y trombocitopenia de 45,000mm^3.

Discusión y conclusión

La leucemia congénita (LC) es un término utilizado para describir la leucemia que se identifica, ya sea al nacer o dentro del primer mes de vida. Es un fenómeno poco común[7, 8]. En el caso presentado anteriormente, la condición se manifestó desde el primer día de nacimiento y cumplió con los criterios establecidos para

el diagnóstico de la leucemia congénita. Estos criterios incluyen leucocitosis y trombocitopenia. Se han considerado diversos factores en la etiología de la LC, incluidos defectos cromosómicos, influencias ambientales intrauterinas, infecciones virales y la exposición a la radiación durante el embarazo.

Limitaciones

Las restricciones incluyeron la imposibilidad de realizar estudios citogenéticos y la pérdida de seguimiento debido a que el paciente fue referido a otro centro de salud. Presentamos este caso de relevancia clínica, resaltando la importancia de la detección temprana de la enfermedad y el inicio del tratamiento para reducir la mortalidad general. Si un dermatólogo observa nódulos en un lactante, se debe considerar el diagnóstico diferencial de leucemia cutánea.

Declaración de conflictos de intereses

El autor no tiene conflictos de intereses que revelar.

Financiación

Esta investigación no ha recibido ninguna subvención específica de ningún organismo de financiación del sector público, comercial o sin ánimo de lucro.

Referencias

1. Bonney DK. An update on leukaemia. Paediatrics and Child Health, 2012;22 (3):85–91. Disponible en: https://doi.org/10.1016/j.paed.2011.07.016

2. Vishnu Tewari V, Mehta R, Tewari K. Congenital Acute Leukemia: A Rare Hematological Malignancy. Journal of Neonatal Biology, 2017;6(3):4–7. Disponible en: https://doi.org/10.4172/2167-0897.1000265

3. Sande JE, Arceci RJ, Lampkin BC. Congenital and neonatal leukemia. Seminars in Perinatology, 1999;23(4):274–85. Disponible en: https://doi.org/10.1016/S0146-0005(99)80036-6

4. Shrivastava JP, Magnani KK, Tripathi L, Mangal KS. Congenital acute myeloid leukemia: A rare diagnostic enigma case report with review of literature. South Asian Journal of Cancer, 2016;5(4):212–3. Disponible en: https://doi.org/10.4103/2278-330X.195349

5. Bas Suárez MP, López Brito J, Santana Reyes C, Gresa Muñoz M, Diaz Pulido R, Lodos Rojas JC. Congenital acute lymphoblastic leukemia: A two-case report and a review of the literature. European Journal of Pediatrics, 2011;170(4):531–4. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s00431-010-1339-8

6. Zhang Q, Ren Z, Yang J, Yin A. Analysis of 59 cases of congenital leukemia reported between 2001 and 2016. Journal of International Medical Research, 2019;47(10): 4625–35. Disponible en: https://doi.org/10.1177/0300060519872899

7. Lobo C, Prathibha J. Congenital leukemia cutis in an infant. Indian Journal of Paediatric Dermatology, 2022;23(2):136. Disponible en: https://doi.org/10.4103/ijpd.ijpd_43_21

8. Raj A, Talukdar S, Das S, Gogoi PK, Das D, Bhattacharya J. Congenital Leukemia. Indian Journal of Hematology and Blood Transfusion, 2014;30 (Sept):159–61. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s12288-013-0307-7