

## **Leucemia - mieloide aguda - AML - infantil - Diagnóstico** [1]

Esta sección ha sido revisada y aprobada por la [Junta editorial de Cancer.Net](#) [2], 01/2013

**EN ESTA PÁGINA:** Encontrará una lista de las pruebas, procedimientos y estudios comunes que los médicos pueden utilizar para averiguar cuál es el problema e identificar su causa. Para ver otras páginas de esta guía, utilice las casillas de color ubicadas a la derecha de la pantalla o haga clic en [?Siguiente?](#) en la parte inferior.

Los médicos utilizan muchas pruebas para diagnosticar la leucemia. Algunas de estas también pueden ayudar al médico a elegir el tratamiento que puede ser el más eficaz. Esta lista describe opciones para el diagnóstico de este tipo de cáncer, y no todas las pruebas mencionadas se utilizarán para todos los niños. Es posible que el médico de su hijo tenga en cuenta estos factores al elegir una prueba de diagnóstico:

- Edad y estado médico
- Tipo de cáncer que se sospecha
- Signos y síntomas
- Resultados de pruebas anteriores

Cuando un niño tiene [signos y síntomas](#) [3] de leucemia, el médico preguntará acerca de sus antecedentes médicos y le realizará un examen físico. Además, se pueden utilizar las siguientes pruebas para diagnosticar la AML:

**Análisis de sangre.** El hemograma completo ([complete blood count, CBC; en inglés](#)) [4] y el recuento de tipo de células (denominado recuento diferencial) son análisis de sangre que se realizan para contar la cantidad de cada tipo de células sanguíneas con un microscopio y para determinar si se ven anormales.

**Aspiración y biopsia de médula ósea** [5] (en inglés). Si el análisis de sangre muestra hemogramas anormales, se realiza una aspiración de médula ósea. Para esta prueba, se extrae una muestra de médula ósea de la cadera del niño con una aguja y se la examina bajo un microscopio. Antes de esta intervención, se anestesia la piel del niño en esa área con medicamentos y se pueden utilizar otros tipos de anestesia (medicamento para bloquear la conciencia del dolor). A partir de esta prueba, el médico puede saber si el niño tiene leucemia y, de ser así, de qué tipo es.

**Pruebas genéticas y moleculares.** Su médico puede recomendar la realización de análisis de laboratorio para identificar genes específicos, proteínas y otros factores involucrados en la leucemia. El estudio de los genes en las células de leucemia es importante porque una de las causas de la AML puede ser la acumulación de errores (también denominados mutaciones) en los genes de una célula del cuerpo. La identificación de estos errores ayuda a diagnosticar el subtipo [6] específico de AML y elegir las opciones de tratamiento. Además, estos estudios también se pueden utilizar para controlar la respuesta de la leucemia al tratamiento. A continuación, se enumeran las pruebas genéticas o moleculares más comunes utilizadas para la AML.

Las pruebas citoquímicas e inmunohistoquímicas son análisis de laboratorio que se utilizan para determinar el subtipo exacto de AML. En las pruebas citoquímicas, se utiliza una tinción especial para darle un color distinto a cada tipo de célula de leucemia en función de las sustancias químicas presentes en las células. Las pruebas inmunohistoquímicas y una prueba denominada citometría de flujo para la AML se utilizan para buscar marcadores en la superficie de las células de leucemia. Los distintos subtipos de leucemia tienen combinaciones diferentes y únicas de marcadores de superficie celular.

La citogenética es una forma de examinar los cromosomas (largas cadenas de genes) de una célula a través de un microscopio para analizar su cantidad, tamaño, forma y disposición a fin de detectar cambios genéticos en las células de leucemia. A veces, un cromosoma se desprende y se une a otro cromosoma, lo que se denomina traslocación. En otros casos, falta parte de un cromosoma, lo que se conoce como eliminación. Además, es posible que se produzca un cromosoma adicional, lo que frecuentemente recibe el nombre de trisomía. Algunos subtipos de leucemia son causados por traslocaciones, eliminaciones o trisomías de cromosomas. Determinar la presencia de ciertas traslocaciones puede ayudar a los médicos a establecer el subtipo de AML y planificar el mejor tratamiento. La hibridación in situ fluorescente (fluorescence-in-situ-hybridization, FISH) es una forma de detectar cambios cromosómicos en las células cancerosas y se usa cada vez más para ayudar a diagnosticar y determinar el subtipo de leucemia. Esta prueba se realiza con el tejido que se extrae durante una biopsia o aspiración (consulte más arriba).

La genética molecular de las células de leucemia también se puede utilizar para averiguar si una persona necesita más o menos quimioterapia o trasplante de células madre (consulte la sección Tratamiento [7]). El objetivo de este tipo de prueba es detectar mutaciones genéticas muy pequeñas, denominadas mutaciones submicroscópicas. Las personas con la mutación genética Flt3 (se pronuncia flit 3), denominada duplicación interna en tándem (internal tandem duplication, ITD) y, específicamente, las que tienen la mutación en ambas variaciones del gen corren más riesgo de que el cáncer vuelva a aparecer después del tratamiento. En los niños con este tipo de AML, el trasplante de células madre puede aumentar la supervivencia cuando se utiliza después de la primera remisión completa (consulte la sección Tratamiento [7]). También hay medicamentos nuevos, que se están evaluando, que se dirigen a las células positivas para la Flt3-ITD a fin de descubrir si los medicamentos pueden tratar mejor la leucemia. Más recientemente, las investigaciones han demostrado que los niños con dos mutaciones de los genes de las células leucémicas llamadas nucleofosmina-1 (NPM1) y CEBP $\beta$  tienen un mejor pronóstico (probabilidades de recuperación) en comparación con aquellos sin estas mutaciones.

Si un niño tiene estas mutaciones, el médico quizás recomiende quimioterapia sin trasplante de células madre.

- Recientemente, se han desarrollado herramientas muy avanzadas que pueden examinar toda la composición genética de una persona; estas herramientas se denominan pruebas completas del genoma y del exoma. Estos métodos de prueba todavía se están desarrollando, pero se han utilizado para detectar errores genéticos que podrían derivar en un tipo de cáncer. No obstante, por lo general dichas pruebas solo están disponibles en estudios de investigación donde se utilizan para determinar si su uso mejora el diagnóstico, el tratamiento y la cura.

Después de realizadas estas pruebas, el médico de su hijo revisará todos los resultados con usted. Si el diagnóstico es AML, estos resultados también ayudan a que el médico describa el cáncer y determine el subtipo [6].

*Seleccione ?Siguiente? (abajo, a la derecha) para continuar leyendo esta guía y obtener más información acerca de los diferentes subtipos para este tipo de cáncer. O bien, utilice las casillas de color ubicadas a la derecha de la pantalla para visitar una sección.*

---

**Links:**

[1] <http://www.cancer.net/node/18252>

[2] <http://www.cancer.net/about-us>

[3] <http://www.cancer.net/cancernet-en-espa%C3%B1ol/tipos-de-c%C3%A1ncer/leucemia-mieloide-aguda-aml-infantil/s%C3%ADntomas>

[4] <http://www.cancer.net/all-about-cancer/cancernet-feature-articles/treatments-tests-and-procedures/understanding-blood-test-results>

[5] <http://www.cancer.net/all-about-cancer/cancernet-feature-articles/treatments-tests-and-procedures/bone-marrow-biopsy-and-aspiration%E2%80%93what-expect>

[6] <http://www.cancer.net/cancernet-en-espa%C3%B1ol/tipos-de-c%C3%A1ncer/leucemia-mieloide-aguda-aml-infantil/subtipos>

[7] <http://www.cancer.net/cancernet-en-espa%C3%B1ol/tipos-de-c%C3%A1ncer/leucemia-mieloide-aguda-aml-infantil/tratamiento>