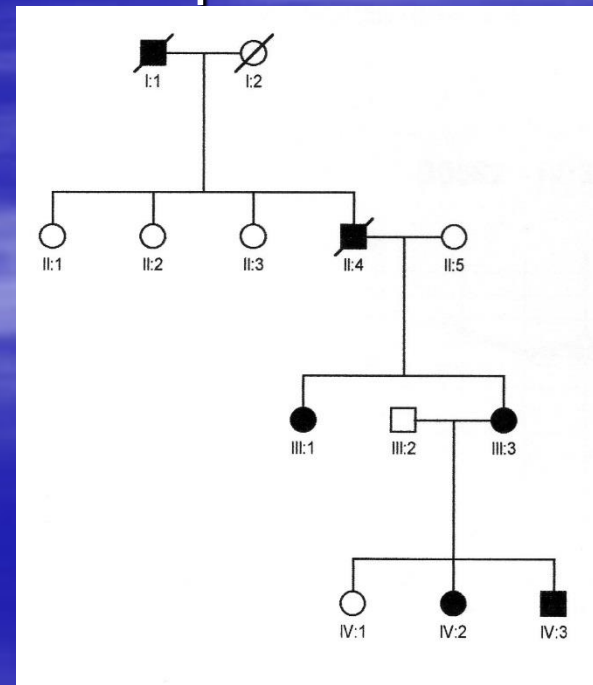
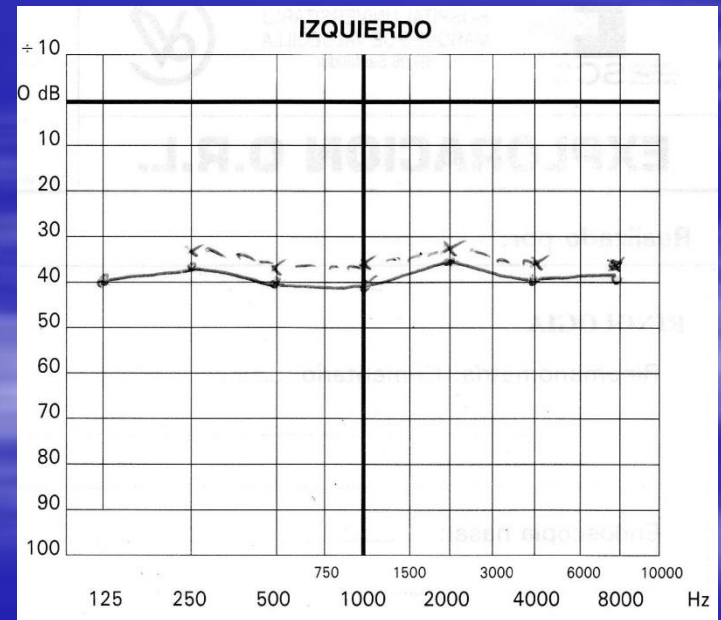


- Mujer de 25 años de edad que consulta por hipoacusia bilateral de varios años de evolución.
- AP: pendiente de valorar esplenectomía por macrotrombocitopenia (varios tratamientos previos con corticoides). AF: Varios familiares con hipoacusia de aparición en edad adulta.



- La exploración ORL es normal.
- En la audiometría verbal presenta una buena discriminación.



- ¿Qué hacemos con esta paciente?

MYH9-Related platelet disorders

- Mayor parte AD.
- Incluye diferentes antiguos síndromes: May-Hegglin anomaly, Epstein syndrome, Fechtner syndrome, Sebastian platelet syndrome, todos ellos por mutaciones en el gen MYH9 con diferentes fenotipos.
- Importante el diagnóstico: evitar tratamientos innecesarios y con efectos secundarios (esplenectomía, corticoides....)

MYH9-Related platelet disorders

- Macrothrombocitopenia
- Hipoacusia: inicio entre 1^a y 6^a década. Progresiva. Todas las frecuencias
- Cuerpos de inclusión leucocitarios
- Nefritis
- Cataratas a edad temprana