

## JUMPING TRANSLOCACIÓN DE 3Q EN UN CASO DE LEUCEMIA MONOCÍTICA

M.A. Rigola<sup>1</sup>, D. Carbonell<sup>1</sup>, R. Pujol<sup>1</sup>, L. Cusidó<sup>1</sup>, C. Hernando<sup>1</sup>, R. Fernández<sup>1-3</sup>, S. Escorihuela<sup>1</sup>, N. Pujol<sup>1-2</sup>, J. Barderi<sup>1</sup>, C. Preciado<sup>1</sup>, J. Martos<sup>1</sup>, S. Leal<sup>1</sup>, O. Casablanca<sup>1</sup>, E. Rodríguez<sup>1</sup>, F. Cortés<sup>1</sup>, E. Martín<sup>1</sup>, J. Hernández<sup>1</sup> y M.P. Grao<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Citogenética. Laboratorio CERBA Internacional SAE. Sabadell. Barcelona.

<sup>2</sup>Unitat de Biologia. Departament de Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona.

Jumping translocacion (JT) es un termino usado para describir el desplazamiento de parte de un cromosoma hacia otro cromosoma, o genes que saltan. Estos segmentos móviles de DNA (mayoritariamente secuencias repetidas), se rompen y se insertan aleatoriamente en un destino nuevo. Este tipo de translocaciones se han descrito en células neoplásicas de pacientes con tumores sólidos y con enfermedades hematológicas, incluyendo linfomas, y enfermedades linfoides y mieloides. Se ha descrito que, el segmento del cromosoma 1q es el más común en JT, seguido de los siguientes cromosomas 3, 5, 7, 11, 14, 15, 20, y 21. La mayor parte de estas secuencias de DNA en enfermedades hematológicas, son teloméricas o subteloméricas. La leucemia monocítica, incluye un tipo de leucemia mieloides aguda (LMA), y hay pocos casos descritos de LMA con JT, aunque se han correlacionado con mal pronóstico de la enfermedad.

**Objetivos:** Valorar la presencia de las jumping translocaciones: t(3,12) y t(3,9) como factor pronóstico, en un paciente con leucemia monocítica.

**Material y métodos:** Paciente con sospecha de leucemia monocítica. Se realiza un estudio citogenético y molecular. El estudio citogenético para muestras de médula ósea se realiza siguiendo la metodología estándar, en cultivos de 24h y se aplica la técnica de bandas G para la identificación cromosómica. Posteriormente se estudian un mínimo de 20 metafases por muestra. En el estudio molecular se utilizan las sondas siguientes: *LSI BCL6 Dual color (Vysis)*, *LSI BCR/ABL (Vysis)* y *CEP 12 (Vysis)*.

**Resultados:** En este estudio mostramos el resultado citogenético de un paciente con sospecha de leucemia monocítica cuyo cariotipo en médula ósea fue: 46,XY,der(12)t(3,12)(q21,q24)[14]/46,XY,der(9)t(3;9)(q21;q34)[6]/46,XY[2], que posteriormente se confirmó la presencia de las jumping translocaciones con estudios moleculares de las sondas correspondientes.

**Conclusiones:** El cromosoma 3 frecuentemente está relacionado con múltiples reorganizaciones que están asociadas a enfermedades hematológicas específicas y está descrito en la mayoría de casos de estas enfermedades con la presencia de JT. También se ha relacionado, el segmento 3q21 en JT con mal pronóstico.