

P-356

ESTUDIOS DEL LOCUS EVI1 MEDIANTE BACS, EN PACIENTES CON NEOPLASIA HEMATOLÓGICA PORTADORES DE REORGANIZACIONES DE 3Q

D. Costa^a, I. Madrigal^{b,c}, A. Carrió^a, C. Gómez^a, M. Rozmán^d, J. Esteve^d, B. Nomdedeu^d y E. Campo^a

^aUnitat d'Hematopatologia. ^bIDIBAPS. ^cDepartament de Bioquímica i Genètica Molecular.

^dServei d'Hematologia. Hospital Clínic. Barcelona.

Introducción: Las reorganizaciones cromosómicas que incluyen la región 3q26 son anomalías recurrentes en neoplasias hematológicas mieloides. alguna de estas reorganizaciones incluye el oncogen EVI1 y/o secuencias colindantes y están asociadas a mal pronóstico.

Objetivo: Conocer si el locus EVI1 está reorganizado en 9 pacientes con neoplasia hematológica mieloide portadores de anomalías de 3q, mediante estudios de fluorescent in situ hybridization (FISH) utilizando BACs (bacterial artificial chromosome).

Material y métodos: Se diseñó una sonda dual con 9 BACs; los clones más centroméricos que cubrían 1Mb e incluían el gen EVI1 se marcaron en rojo mientras que los clones más teloméricos que cubrían 1 Mb fueron marcados en verde.

Resultados: De los 9 pacientes, dos mostraron dos copias normales del locus EVI1, cuatro pacientes mostraron un locus EVI1 reorganizado y en todos ellos el punto de ruptura en 3q26 fue telomérico al gen EVI1, un paciente mostró una copia del locus EVI1 traslocado a otro cromosoma, un paciente mostró una copia del locus EVI1 reorganizado y la otra copia traslocada y un paciente mostró una copia extra del locus EVI1. Los estudios de FISH utilizando los clones del locus EVI1 permitieron la detección en 4 casos de anomalías de 3q no detectadas previamente mediante citogenética convencional.

Conclusión: Los estudios de FISH utilizando BACs han sido de utilidad para identificar los puntos de rotura cromosómicos que afectan el locus de EVI1 en pacientes con reorganizaciones de 3q26.