

ESTUDIO PRELIMINAR DE LA EFICACIA DE LA TÉCNICA DE MLPA EN EL DIAGNÓSTICO DE ALTERACIONES CITOGENÉTICAS EN LA LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA

A. Carrió^a, L. López de Frutos^a, D. Costa^a, A. Arias^a, V. López^b, I. Madrigal^b, N. Villamor^a, D. Colomer^a, M. Rozmán^a, F. Bosch^c, E. Montserrat^c y E. Campo^a

^aUnidad Hematopatología, ^bIDIBAPS, ^cDepartamento de Hematología. Hospital Clínic Barcelona.

La Leucemia Linfática Crónica (LLC) es la forma más frecuente de leucemia en el mundo occidental. Su pronóstico es muy heterogéneo y se relaciona con el estadio clínico y los hallazgos citogenéticos. Las alteraciones cromosómicas más comunes son del (13)(q14.3), trisomía 12, del (11q22,3) y del(17)(p13,1), el tamaño de las deleciones suele escapar a la resolución de la citogenética convencional por lo que se requiere la aplicación de la técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH) para el diagnóstico de las mismas. Esta técnica es muy útil, pero tiene un elevado costo. MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) es un nuevo método para detectar variaciones en el número de copias, de diversas secuencias específicas, mediante una PCR multiplex. En la actualidad esta técnica resulta muy útil para el estudio de deleciones y amplificaciones génicas, asociadas a patología constitucional y a determinadas neoplasias, y esta relegando a la técnica de FISH (sólo para estudios confirmatorios) debido a su bajo costo. El presente trabajo pretende evaluar la eficiencia de los kits de MLPA comercializados para el diagnóstico de las alteraciones citogenéticas mas frecuentes en la LLC. Se ha analizado ADN de 40 pacientes diagnosticados de LLC en nuestro centro. De estos 40 pacientes, 10 presentaban un cariotipo normal tanto por citogenética convencional como por FISH, y los 30 restantes mostraban alteraciones citogenéticas con alguna de las técnicas empleadas. ADN de 10 controles sanos. Todas las muestras fueron analizadas con los kits SALSA MLPA KIT P037 & P038 CLL (MRC-Holland). La técnica de MLPA ha sido valorable entre el 70 y el 90% de las muestras analizadas, dependiendo del kit empleado. Se ha observado una mayor eficiencia de la técnica de FISH respecto a la técnica de MLPA en las regiones 11q22,3, 13q14,3 y 17p13, así como para la trisomía 12. La concordancia en los resultados para ambas técnicas ha sido inferior al 40% para la SALSA P037 y entre el 60 y el 100% para P038. Se discuten las posibles causas de las discrepancias entre ambas técnicas.

Este trabajo ha sido parcialmente financiado con el proyecto REDC07 _ PI050776 del FISS