

## LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA CON T(11;17)(Q23;Q21): IDENTIFICACIÓN DEL REORDENAMIENTO DE LOS GENES MLL-AF17

Mateo M<sup>a</sup>, Algara P<sup>a</sup>, De Diego E<sup>b</sup>, Martínez P<sup>a</sup>.

<sup>a</sup>Genética. <sup>b</sup>Hematología. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

**Caso clínico:** Se describe un caso de Leucemia Mieloide Aguda (LMA) en un varón de 42 años, cuya morfología e inmunofenotipo de médula ósea no indicaban un diagnóstico hematológico preciso.

El cariotipo de médula ósea en la fase de diagnóstico fue 46,XY,t(11;17)(q23;q21), en todas las metafases analizadas. Esta traslocación ha sido identificada en dos subgrupos de LMA: Leucemia Aguda Promielocítica, generando el gen de fusión PLZF-RAR#*a*, y en Leucemia Aguda Mielomonocítica, con reordenamiento en el gen MLL(11q23). Se han descrito numerosos puntos de ruptura del gen MLL(11q23).

Se realizó FISH para investigar un posible reordenamiento entre los genes MLL y RAR#*a*. El análisis FISH realizado con la sonda LSI MLL (Vysis Inc.) mostró reordenamiento de este gen; sin embargo, la hibridación con la sonda LSI PML-RARA dual color (Vysis Inc.) mostró que el gen RAR#*a* no estaba implicado en esta traslocación. Mediante la técnica de RT-PCR, se detectó el transcrito MLL-AF17. El punto de ruptura fue confirmado mediante secuenciación directa del producto amplificado. El reordenamiento MLL-AF17 ha sido descrito previamente solo en dos casos de LMA.

**Conclusiones:** Nuestros resultados confirman el valor que tiene el análisis conjunto de citogenética, FISH y molecular, para el diagnóstico diferencial de LMA con t(11;17)(q23;q21). La identificación del punto de ruptura MLL-AF17 puede ayudar a caracterizar el posible significado pronóstico de esta traslocación en pacientes con LMA M5.