

## ESTUDIO CITOGENÉTICO DE 56 PACIENTES AFECTOS DE TROMBOCITEMIA ESENCIAL

Peris M<sup>a</sup>, Puig L<sup>a</sup>, Borràs E<sup>a</sup>, Canellas A<sup>a</sup>, López L<sup>a</sup>, Gaitán S<sup>a</sup>, Chicano M<sup>a</sup>, Maymó E<sup>a</sup>, Mármol D<sup>a</sup>, Ripollés L<sup>a</sup>, Moreno G<sup>a</sup>, Atucha K<sup>b</sup>, Gómez García J.C<sup>c</sup>, Baena N<sup>a</sup>, Álvarez Y<sup>a</sup> y Ortega M<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Laboratorio de Citogenética Oncohematológica-Balagué Center. Barcelona. [www.balague.com](http://www.balague.com)

<sup>b</sup>Servicio de Hematología. Hospital de Galdakao <sup>c</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario de Albacete.

**Introducción:** La trombocitemia esencial (TE) es un síndrome mieloproliferativo crónico caracterizado por un número elevado y mantenido de plaquetas ( $> 600 \times 10^9$ ). Tiene una incidencia de 2-3 casos cada 100.000 habitantes, con una edad media al diagnóstico de 65 años y un claro predominio femenino (ratio mujer/hombre 2:1). Menos del 10% de los pacientes presentan alteraciones cromosómicas, siendo las más frecuentes la trisomía parcial o total de 1q, las trisomías 8 y/o 9, deleciones en 20q y deleciones en 13q<sup>(1)</sup>.

**Objetivos:** Estudio preliminar retrospectivo de la citogenética convencional de 56 pacientes afectados de TE.

**Material y métodos:** Se han estudiado 56 pacientes diagnosticados entre 2005-2007, de los cuales 8 son varones y 33 son hembras, con edades comprendidas entre 19 y 84 años. Se han realizado dos cultivos de 48 h de médula ósea sin estimular, el cariotipo se ha realizado mediante la técnica de bandas G y se ha descrito según el ISCN de 2005<sup>(2)</sup>.

**Resultados y discusión:** En nuestro estudio hemos encontrado 41 pacientes con cariotipo normal (73%), 5 pacientes sin resultado citogenético (9%) y 10 pacientes con un cariotipo alterado (18%), de éstos, cinco han mostrado un cariotipo complejo con alteraciones como la deleción de 5q, la monosomía 7 o implicaciones de 13q y del cromosoma 17, posibles indicativas de evolución clonal. En otros cinco pacientes se observan alteraciones generalmente no asociadas a esta entidad hematológica como son la deleción en 6p22, la t(10;12)(p15;q24) y la adición en 18p.

**Conclusión:** A) El porcentaje de pacientes con cariotipo alterado es superior al porcentaje descrito en la literatura (5%). B) Dado que las alteraciones citogenéticas encontradas no coinciden con las habitualmente descritas en la literatura se debería ampliar el seguimiento clínico de los pacientes para confirmar si evolucionan o no hacia una posible leucemia aguda. C) También sería conveniente ampliar el estudio mediante técnicas de FISH y PCR para definir mejor la entidad hematológica y descartar posibles clones de baja frecuencia.

**Bibliografía:**<sup>(1)</sup>Sessarego M, Defferrari R, Dejana AM, Rebuttato AM, Fugazza G, Salvidio E, Ajmar F. Cytogenetic analysis in essential thrombocythemia at diagnosis and at transformation. A 12-year study. *Cancer Genet Cytogenet.* 1989 Nov;43(1):57-65.<sup>(2)</sup>ISCN (2005). *An International System for Human Cytogenetic Nomenclature.* Shaffer LG, Tommerup N.(eds); S.Karger, Basel 2005.