

CARACTERIZACIÓN CITOGENÉTICO-MOLECULAR DE 4 CASOS DE LEUCEMIA AGUDA MIELOIDE (LAM) CON T(8;21) VARIANTE

M Xandri^a, N Ruiz-Xivillé^a, I Granada^a, J Grau^a, A Cisneros^a, M Cabezón^a, L Zamora^a, R Aguinaco^b, C Fernández^c, A Domingo^d, T Herrero^a, J Vrbjarova^a, FJ Roncalés^a, JT Navarro^a, J Juncà^a, JM Sánchez^a, JM Ribera^a, E Feliu^a, F Millá^a.

^aHospital Universitari Germans Trias I Pujol - ICO. Badalona. ^bHospital Joan XXIII. Tarragona.

^cHospital Josep Trueta - ICO. Girona. ^dHospital de Bellvitge Prínceps d'Espanya. Hospitalet.

Introducción: Un 3-5% de las LAM con t(8;21) pueden presentar el reordenamiento variante que, además de las regiones 8q22 y 21q22, implica uno o más cromosomas adicionales.

Objetivo: Caracterización por citogenética convencional (CC), hibridación *in situ* fluorescente (FISH) y multicolor FISH (M-FISH) de un grupo de pacientes diagnosticados de LAM con t(8;21) variante.

Pacientes y método: Se realizó un estudio retrospectivo de pacientes con LAM y t(8;21) diagnosticados entre 1998 y 2007. En cada paciente se evaluaron: sexo, edad y clasificación según la FAB. Se realizaron cultivos de 24 horas procedentes de células de médula ósea para el estudio citogenético mediante bandas G. Los cariotipos fueron formulados según la normativa ISCN 2005. En el grupo de t(8;21) variante, a partir de células fijadas de médula ósea, se realizó la técnica FISH con la sonda LSI t(8;21) AML1/ETO Dual Color Dual Fusion (Vysis) y la M-FISH mediante el kit de sondas 24Xcyte-Metasystems'24 Color.

Resultados: Catorce pacientes presentaron la t(8;21) o variante, 5 mujeres y 9 varones, con una edad mediana de 38 años (extremos 15-69). Según la clasificación de la FAB, 11 casos eran LAM2 y 3 eran LAM4. Diez pacientes (71.4%) presentaban la traslocación estándar t(8;21)(q22;q22) y 4 pacientes (28.6%) una t(8;21) variante. De los 14 casos, 7 (50%) presentaban las siguientes alteraciones secundarias: -X, -Y, del(9)(q11q34), del(7)(q22), t(1;17)(q12;q11), add(1)(p36), add(4)(p14). Los resultados de la CC, la FISH y la M-FISH son los siguientes:

FAB	Citogenética	M-FISH	FISH
M2	45,X,-X,t(3;21)(q13;q22), del(8)(q22)	45,X,-X, t(3;21;8)(q12;q22;q22)	2R2V1F*
M4	45,X,-X, t(1;21;8)(p34.1;q22;q22)	45,X,-X, t(1;21;8)(p34.1;q22;q22)	2R2V1F
M4	46,XY,del(3)(p21), del(8)(q22),add(9)(p22)	46,XY,t(3;9)(p22;p24), der(8)t(8;9;21)(q22;q32;q22)del(9)(q32q34)	2R2V1F
M2	45,X,-Y,-2,del(8)(q22q24.3), +mar	45,X,-Y,-2,-2, der(2)t(2;8)(q32;q22)x2, der(8)t(8;21)(q22;q22)	3R2V1F**

*2R2V1F : 2 señales de hibridación rojas que corresponden al gen *ETO*, 2 señales de hibridación verdes que corresponden al gen *AML1*, 1 señal de hibridación de fusión que corresponde al gen de fusión *AML1/ETO*. **3R2V1F: igual a la definición anterior pero con una señal roja añadida debido a la duplicación de uno de los cromosomas derivativos portador del gen *ETO*.

Conclusiones: 1.- El porcentaje de t(8;21) variante encontrado en pacientes con LAM es superior al descrito en la bibliografía. 2.- Aunque los cromosomas implicados en la t(8;21) variante son diferentes en cada uno de los casos descritos, el patrón de hibridación es el mismo. 3.- Según los resultados, las técnicas de FISH y M-FISH son útiles para la caracterización de las t(8;21) variantes como técnicas complementarias a la citogenética convencional.

Financiado en parte con la beca P/EF-06 de la FIJC.