

ANOMALÍAS CITOGENÉTICAS ADICIONALES EN PACIENTES LLA-B PHI POSITIVOS DIAGNOSTICADOS EN EL HOSPITAL DE ALTA COMPLEJIDAD EN RED EL CRUCE.

Miller B, Agamennoni L, Navickas A, Ghio A, Loudet S, Bordone J.

Introducción

El cromosoma Filadelfia (Ph) es la alteración cromosómica más común en adultos con Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) y se asocia con pronóstico desfavorable. En un 41-86% de los casos se detectan alteraciones citogenéticas adicionales (ACA) a la t(9;22)(q34;q11). Las ACA se observan con frecuencia en pacientes con LLA, pero el impacto pronóstico no está bien establecido. En un momento donde el tratamiento para LLA Ph-positivo continúa evolucionando, se necesita más información para establecer una relación entre la presencia de ACA y su pronóstico.

Métodos

Se analizó retrospectivamente pacientes adultos con LLA Ph+ desde 2018, hasta junio 2021. Todos los pacientes con t(9;22)(q34.1;q11.2) y sus variantes se identificaron por Citogenético Convencional y el gen de fusión BCR-ABL1, por FISH. Se analizaron 20 metafases y los resultados se describieron según ISCN 2016 (Figura 1).



Figura 1. Reordenamiento t(9;22) presente en LLA.

Resultados

Sólo uno presentó el cromosoma Ph como única alteración. Dentro del grupo de pacientes con t(9;22) y ACA, un caso presentó monosomía 7, los restantes 4 pacientes presentaron cariotipo complejo. Caso 3 se observó trisomía 8, 10, y tetrasomía 21; caso 4: dos clones, uno con ganancia cromosoma X, 16 y Ph extra, el otro con la t(9;22) clásica, caso 5: dos clones, uno con der(7)t(7;12)(q10;q10) y del(12)(q13) y monosomía 16 y el otro, mismo derivado pero con monosomía 12. Por último, caso 6, dos clones, uno con hiperdiploidía (X, 2, 4, 7 y 10) y el otro con la t(9;22) clásica. En 3 de los pacientes se detectó más de 2 clones: caso 4 y 6, dos clones patológicos y el clon normal y caso 5, dos clones patológicos.

Conclusiones

Los pacientes con LLA Ph+ tuvieron una frecuencia alta de ACA e incluso de cariotipos complejos y presencia de varios clones. El corto tiempo de seguimiento y la escasa cantidad de pacientes no permiten sacar conclusiones con respecto a la asociación con sobrevida global y sobrevida libre de eventos. Sin embargo, resalta la importancia clínica que puede tener el estudio citogenético convencional para la estratificación de riesgo, en el contexto actual de desarrollo de protocolos de tratamiento menos intensivos.