

LAM T (11; 17) ¿LAP PLM/RARA NEGATIVA? ENTIDAD DE DIAGNÓSTICO COMPROMETIDO

De Migue D, Alonso I, Escalante F, Casado F, Toledo MC, Santos AB, Algora P*, MJ Murga.

**Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo. Servicio de Hematología. Hospital Virgen de la salud. Toledo.*

Introducción: Las alteraciones citogenéticas, y su reflejo a nivel molecular, definen nuevas entidades clínicas con pronóstico y tratamiento diferente. En ocasiones, la clínica, morfología, citometría y hasta la citogenética, no nos permiten establecer tal distinción. Nosotros presentamos el caso de un varón de 41 años con una LAM con t (11; 17), que fue inicialmente diagnosticado y tratado como LAP, hasta que el estudio molecular definió el tipo de LAM. Acude por fiebre y signos inflamatorios en dorso del pie derecho de 7 días de evolución.

Exploraciones complementarias: *Hemograma:* L1000 (N35, 58L, 6M, 6% blastos) Hb 10.2 Hto 30.3 VCM 90.2 Plaquetas 172000/mm³. *Hemostasia:* Actividad protrombina 79% TTPA 33 (31") Fibrinógeno 670 D-dímero 7214. *BQ:* GOT 118 GPT 54, resto normal. *MO:* Hueso de consistencia media. Se obtiene abundante cantidad de copos hemopoyéticos finos. Grasa macroscópica normal. Abundante celularidad global con presencia de megacariocitos. Destaca un 75% blastos de moderado tamaño, núcleo abigarrado y nucleolos, citoplasma basófilo con fina granulación y presencia frecuente de vacuolización citoplasmática y signos de fagocitosis. No se observan bastones de Auer. Por citometría de flujo son: CD33+ CD34+ en el 50% de las células tumorales que además son DR-; siendo DR+ el resto de células CD33+ CD117+CD10-CD14-CD13+/-, CD56-CD4+CD2-CD64+Tdt- MPO+, CD68 cit+.

Inicialmente ante el diagnóstico de LAM, sin poder descartar LAP, se inicia tratamiento según protocolo PETHEMA LAP 2005. Seis días más tarde con la confirmación genética (*Citogenética MO:* 46 XY, t (11,17) (q23; q21). FISH PML/RARA: t (15; 17) (q22; q21): Negativo. FISH MLL: Reordenamiento 11 (q23): Positivo) se suspende el ATRA y se añade Ara-C a dosis intermedias según protocolo PETHEMA LAM 99 <65 años. Se diagnostica de LAM M5, siendo clave en el diagnóstico la presencia del MLL reordenamiento 11 (q23). Actualmente el paciente ha completado 3 ciclos de QT, y está esperando el resultado de la búsqueda de DNE/SCU debido al riesgo intermedio de este tipo de LAM.

Conclusiones: 1.-Ante la sospecha de una LAP, debe iniciarse de inmediato la QT incluyendo ATRA, hasta la confirmación molecular. 2.-La LAP t(15;17) (PML/RARA) negativa es una rareza, ante la asociación de otras alteraciones genéticas que incluyan el cromosoma 17, se deben buscar otras traslocaciones y transcritos implicados (PLZF). 3.-En caso de LAP que no responda a ATRA, es necesario un reexamen morfológico cuidadoso. La morfología es importante en el diagnóstico de LAP, pero en unos pocos casos el diagnóstico se realizará con la ayuda de la citogenética y la biología molecular. 4.-Ante la sospecha de LAP con t(11;17) es importante poder realizar el transcrito PLZF, para poderlo distinguir de otras entidades LAM no LAP (M2, M5).