

CITOGENÉTICA CONVENCIONAL EN EL MIELOMA MÚLTIPLE: A PROPÓSITO DE 3 CASOS

Fernández Guijarro M^a, Martín Ramos M.L.^a, Montejano L.^b, Montalbán M.A.^b, Moreno A.^a, Padilla I.^a, Barreiro Miranda E.^a, Lahuerta Palacios JJ.^b

Servicios de Genética^a y Hematología^b Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Introducción: El estudio de alteraciones citogenéticas recurrentes en el MM por hibridación in situ fluorescente (*FISH*) ha permitido estimar el pronóstico de los pacientes en función de tres marcadores RB, P53 y t(*IGH*). Sin embargo, esta práctica solo es resolutoria cuando alguno de estos marcadores está presente. Por otro lado, el comportamiento de la enfermedad no parece asociarse de la misma forma ante la presencia de alguno de estos marcadores. Se requiere un conocimiento más profundo y generalizado de todo el genoma que permita conocer otras anomalías de la célula tumoral. Presentamos tres casos en los que se detectaron alteraciones cromosómicas por citogenética convencional (CC) y no se observaron alteraciones por *FISH*.

Material y métodos: Se estudian 3 pacientes 2V/1M mediante técnicas de CC y *FISH*. La técnica aplicada para CC fue la de cultivo de 72 horas según metodología estándar. El análisis de la *FISH* se realizó en células plasmáticas CD138+ purificadas mediante *separador celular "AutoMac"*, utilizando las sondas LSI Rb-1 (13q14), p53 (17p13), IgH (14q32) y sus partners más frecuentemente implicados.

Resultados: Los pacientes fueron diagnosticados de MM tipo IgA, con una mediana de edad de 74 años (71-79). Los estudios por *FISH* no detectaron alteraciones para ninguno de los marcadores recurrentes. Mientras que el estudio citogenético por bandas G detectó cariotipos complejos con diferentes alteraciones estructurales que afectaron a los cromosomas (cr) 1 en diferentes locus, cr 3, cr 5, cr 8, cr 9, cr 11, y alteraciones numéricas que incluían las trisomías 3, 11, 15, 17, 19. La infiltración medida por citometría de flujo tuvo un rango entre 10-51% de células plasmáticas patológicas. Los parámetros de laboratorio estudiados fueron similares en todos ellos, con valores ligeramente elevados: proteínas totales (rango 8.2-10.1g/dl); Beta 2 microglobulina (4.2-5.4mg/L)

Conclusiones: El estudio de bandas G en pacientes que presentan un cariotipo alterado nos ha permitido: (1) Tener una información genética global de todo el clon maligno, (2) la posibilidad de realizar estudios de seguimiento tras tratamientos. Bien utilizando las diferentes sondas comercializadas que incluyan algunas de las regiones implicadas en esos marcadores o bien mediante bandas G.

La gran relevancia del estudio de las células en metafase es la identificación de nuevos marcadores citogenéticos que constituirán en el futuro, los blancos para estudios moleculares.