

ASOCIACIÓN DE LA T(8;21)(Q22;Q22) VARIANTE CON LA DUPLICACIÓN EN TÁNDEM DEL GEN FLT3

M. Cabezón, L. Zamora, D. Domínguez, S. Marcè, N. Ruiz-Xivillé, M. Xandri, J. Grau, , I. Granada, E. Sancho, L. Lopez, JT. Navarro, J. Juncà, B. Xicoy, J.M. Sancho, C. Ferrà, JM. Ribera, F. Millà, E. Feliu.

Laboratori d'Hematologia. Institut Català d'Oncologia. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona.

Introducción: La t(8;21)(q22;q22) se encuentra en el 6-12% de los pacientes con leucemias agudas mieloides (LAM) de nuevo diagnóstico y suelen asociarse a un buen pronóstico. Cerca del 80% de estos pacientes presentan alteraciones cromosómicas adicionales que podrían influir en el pronóstico de la enfermedad. La duplicación en tándem del gen *FLT3* es una alteración que suele encontrarse en el 20-30% de LAM, se asocia con mal pronóstico y es más frecuente en pacientes con cariotipos normales. En raras ocasiones se ha asociado con la t(8;21)(q22;q22).

Objetivo: Se describe el caso de un paciente con LAM con t(8;21)(q22;q22) variante asociado a una duplicación en tándem del gen *FLT3*.

Caso clínico: Varón de 69 años que ingresó para el diagnóstico y tratamiento de una leucosis aguda. El hemograma mostraba: hemoglobina 113g/L, plaquetas $78 \times 10^9/L$, leucocitos $34,8 \times 10^9/L$, en el frotis de sangre periférica se observa un 49% de blastos con bastones de Auer y signos de disgranulopoyesis. Se realizó un aspirado de médula ósea donde se observó una infiltración por blastos del 68% y se informó como una leucemia aguda mielomonocítica. El inmunofenotipo por citometría de flujo demostró la positividad para los marcadores: MPO, CD13, CD64, CD15, CD11b, DR, CD45 y CD34. El estudio citogenético demostró un cariotipo complejo 46,XY,t(3;9)(p22;p24),der(8)t(8;9;21)(q22;q32;q22)del(9)(q32q34) en 15 de las 17 metafases estudiadas. Los estudios moleculares detectaron una duplicación en tándem del dominio JM del gen *FLT3* y la presencia del gen de fusión *AML1/ETO*. En el gel de agarosa se observaban dos bandas, una del tamaño normal y otra de un tamaño superior. El paciente inició tratamiento quimioterápico con fludarabina (25mg/m^2 , v.o., días 2-5), citarabina (200mg/m^2 , s.c., días 2-8), G-CSF ($300 \mu\text{g}$, s.c., días 1-8) pero falleció en la inducción por fallo cardíaco.

Conclusión: Aunque las LAM con la t(8;21)(q22;q22) se encuentran en el grupo de LAM de riesgo estándar hay que tener en cuenta las alteraciones adicionales que se pueden ver asociadas a dicha enfermedad. La doble banda en el gel de agarosa puede deberse a la inserción de material procedente de otro cromosoma o bien podría corresponder a un punto de rotura distinto al normal. Financiado: FIJC-P-EF-06.