

DELECCIONES 11Q/ATM,13Q14 Y 17P/P53 ASOCIADAS A TRANSLOCACIÓN EN LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA

J. Sánchez, F. Fuentes, J. Millón, R. García, J.F. Nomdedéu, A. Aventín
Servicio de Laboratorio de Hematología. Hospital de Sant Pau. Barcelona

Introducción: Las deleciones de los cromosomas 11q/ATM, 13q14 y 17p/P53 son un factor pronóstico importante para la estratificación de los enfermos con leucemia linfática crónica (LLC); su detección se realiza habitualmente mediante la técnica de la hibridación *in situ* fluorescente en células en interfase (I-FISH). A diferencia de la citogenética convencional metafásica (CCM), la I-FISH solo identifica en cada estudio aquellas alteraciones genómicas que previamente se seleccionan con las sondas de ADN específicas.

Objetivos: Analizar los resultados del estudio de CCM de 128 pacientes (pts) diagnosticados de LLC con del (11q/ATM), (13q14) y (17p/P53) seleccionados mediante I-FISH, con el objeto de caracterizar el tipo de deleción y si la misma se encuentra como anomalía única o asociada simultáneamente a otra alteración cromosómica estructural.

Pacientes y métodos: Se han analizado 128 pts con deleción, diagnosticados de LLC. El estudio de CCM se ha realizado en sangre periférica con un cultivo celular con TPA. Para la I-FISH se han utilizado las sondas: 11q23(ATM)/ α -sat11, 13q14(D13S319) y P53/ α -sat17, siguiendo el protocolo comercial.

Resultados: El estudio de I-FISH mostró del(13q) (n=90), del (11q) (n=13), del (17p) (n=13), del(13q) + del(11q) (n=5) y del(13q) + del(17p) (n=7). En la CCM no se obtuvieron mitosis en 8/128 pts y en 8/128 pts el cariotipo fue normal. Los resultados se muestran en la **Tabla 1**.

Las translocaciones asociadas a deleción identificadas en el presente estudio son: t(1;13)(q22;q13-14), t(1;13)(p36;q14-21), t(1;13)(p21;q13), t(3;13)(p25;q14-21), t(4;13)(q31;q13-14), t(9;13)(p12;q14), t(9;13)(q33;q21), t(10;13)(p14-15;q12), t(10;13)(q24;q14), t(13;20)(q14;q12), t(4;17)(q10;q10), t(4;17)(q11-12;q11), t(4;17)(q34;q12-21), t(8;17)(q22;q21), t(13;17)(q10;q10), t(17;18)(q10;q10), t(17;22)(q10;q10). La del(13q)+translocación y del(17p)+translocación se detectó en el momento del diagnóstico en 9/14 pts y en 4/13 pts, respectivamente y el resto de casos se observó en el seguimiento. En 5/14 pts con del (13q) se observó la clona de la del (13q) y una subclona con la del (13q)+translocación como alteración añadida.

Conclusión: Nuestro estudio pone de manifiesto: 1. La heterogeneidad citogenética de la del (13q), con predominio de la deleción críptica. 2. Aunque el número de pts es pequeño, no se ha identificado ningún caso de del11q+translocación. 3. La del (17p) mayoritariamente se encuentra asociada a translocación y siempre acompañada de otras alteraciones citogenéticas. 4. Las translocaciones asociadas a del (13q) aparecen en el cariotipo como una subclona de la clona 13q-, en la tercera parte de los casos. Si estas translocaciones cromosómicas secundarias pueden ser de interés para la categorización pronóstica de la LLC esta por determinar.

Tabla 1

	<i>Críptica</i>		<i>No críptica</i>		<i>del+trans</i>	
	<i>única (n)</i>	<i>+otras (n)</i>	<i>única (n)</i>	<i>+otras (n)</i>	<i>única (n)</i>	<i>+otras (n)</i>
del(11q)	0	1	6	8	0	0
del(13q)	52	10	11	4	10	4
del(17p)	0	0	0	3	0	13