

CARACTERIZACIÓN DE LOS SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS CON TRISOMÍA 8 COMO ÚNICA ALTERACIÓN Y ESTUDIO DEL VALOR PRONÓSTICO DE LAS ALTERACIONES ADICIONALES

S. Saumell, L. Florensa, E. Luño, C. Sanzo, C. Cañizo, J.M. Hernández, J. Cervera, M. Salido, M. Gallard, F. Carbonell, R. Collado, L. Arenillas, C. Pedro, J. Bargay, B. Nomdedeu, T. Vallespí, L. Belloch, G.F. Sanz, F. Solé
Laboratorios de Citología Hematológica. Citogenética y Servicios de Hematología. Hospital del Mar. Barcelona. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. Hospital Universitario La Fe. Valencia. Hospital Aneu de Vilanova. Lleida. Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. Hospital Son Llàtzer. Mallorca. Hospital Clínic de Barcelona. Barcelona. Hospital Vall d'Hebrón. Barcelona. En representación del Grupo Español de SMD

Introducción: La trisomía 8 (+8 o tr8) es la alteración citogenética más frecuente en forma de ganancia cromosómica en los síndromes mielodisplásicos (SMD). Actualmente, los SMD con +8 aislada se clasifican en el subgrupo citogenético de riesgo intermedio (IPSS, 1997). Se desconoce el impacto clínico de la asociación de tr8 con otras alteraciones citogenéticas.

Objetivo: Caracterizar los SMD con +8 como única alteración citogenética, y analizar el valor pronóstico de las alteraciones citogenéticas adicionales a la tr8 en SMD de novo, en pacientes del Registro Español de SMD (RESMD).

Pacientes y métodos: De 3.677 con diagnóstico de SMD según la clasificación de la OMS 2008 incluidos en la base de datos del RESMD, 140 (4%) presentaban tr8. Los pacientes se clasificaron según el número de alteraciones citogenéticas: 75 (54%) con tr8 como única alteración, 29 (21%) con tr8 y una alteración (tr8+1), 10 (7%) con tr8 y dos alteraciones (tr8+2) y 26 (18%) con tr8 y tres o más alteraciones (tr8≥3). Se realizó un estudio descriptivo de los 75 pacientes con tr8 aislada. Se calcularon las medianas de supervivencia y de tiempo de evolución a leucemia aguda (LA) para los diferentes grupos mediante Kaplan-Meier. Además se compararon los datos de los SMD con +8 con el resto de pacientes del RESMD.

Resultados: Las características clínicas y analíticas de los SMD con +8 aislada se detallan en la **Tabla 1**. Se observaron diferencias estadísticamente significativas en cuanto a mediana de supervivencia entre los SMD con cariotipo normal y SMD con +8 aislada (88 vs 57 meses, $P=0.001$). La mediana de supervivencia para tr8 aislada, tr8+1, tr8+2 y tr8≥3 fue de 57, 42, 27 y 9 meses ($P<0.001$) y la mediana de tiempo de evolución a LA fue 127, 82, 29 y 16 meses, respectivamente ($P<0.001$). No se observaron diferencias significativas respecto a las medianas de supervivencia y del tiempo de evolución a LA entre: a) SMD con +8 aislada y los tr8+1, SMD con +8 aislada y los tr8+2; b) SMD con tr8≥3 y SMD con ≥3 alteraciones sin +8 ($P=0.051$). Las diferencias fueron estadísticamente significativas para la supervivencia entre SMD con tr8+2 y SMD con tr8≥3 ($P=0.002$).

Conclusiones:

- 1-La trisomía 8 se observa en un 4% de los SMD y en un 2% como única anomalía.
- 2-La trisomía 8 aislada predomina en hombres (2/1) con una edad media de 73 años, y se observa preferentemente en los subtipos CRDM, AREB-1 y AREB-2.
- 3-La trisomía 8 aislada conlleva una mediana de supervivencia inferior que el cariotipo normal.
- 4-La trisomía 8 asociada a ≥3 alteraciones citogenéticas comporta un peor pronóstico en cuanto a supervivencia y tiempo de transformación a LA frente al grupo de tr8+2.

Palabras clave: Síndrome mielodisplásico. Trisomía 8.