

## ESTUDIO RETROSPECTIVO DE UNA SERIE CITOGENÉTICA DE 917 PACIENTES CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICO

J. Colomer, M. Peris, L. Puig, L. López, N. Capdevila, T. Fernández, K. Gómez, M. Martín, G. Moreno, A. Verge, J.V. Martínez, J. Cabaña, Y. Álvarez

*Laboratorio Citogenética Oncohematológica. Balagué Center. Barcelona*

**Introducción:** Los SMD son un grupo heterogéneo de enfermedades hematopoyéticas clonales de células madre caracterizadas por citopenia/s, displasia en una o más de las líneas mieloides, hematopoyesis inefectiva y aumento del riesgo de desarrollar LMA. Existe una mayor incidencia de SMD en pacientes mayores con predominancia masculina. La OMS 2008 clasifica los SMD en: citopenia refractaria con displasia unilínea (CRDU), anemia refractaria con sideroblastos en anillo (ARSA), citopenia refractaria con displasia multilineal (CRDM), anemia refractaria con exceso de blastos (AREB), SMD con delección de 5q aislada y SMD pediátricos. Aproximadamente el 50% de los SMD de nuevo diagnóstico presentan alteraciones citogenéticas (AC) clonales, mientras que en los pacientes afectos de SMD 2ª a QT u otros agentes este porcentaje alcanzaría el 80%. Las AC más frecuentes implican pérdidas totales/parciales de los cromosomas Y, 5, 7, 11, 12, 17 y 20, trisomías 8 y 21 y reordenamientos de 3q y 11q.

**Objetivos:** Descripción citogenética de una serie de 917 pacientes con orientación diagnóstica de SMD.

**Pacientes y métodos:** Se han estudiado 917 muestras de MO recibidas entre 2008 y 2010 de pacientes orientados como SMD (80% diagnósticos y 20% seguimientos) y con un rango de edad de 5-91 años. Únicamente el 13,2% de estas muestras estaban diagnosticadas según la clasificación OMS: 0,65% CRDU, 0,98% ARSA, 0,65% CRDM, 5,78% AREB, 4,25% SMD con delección de 5q aislada y 0,88% SMD pediátricos. Se han realizado cultivos cortos de MO (24/48 h) sin estimular y se ha aplicado la técnica de bandedo G. Los resultados han sido descritos según ISCN 2005 y 2009. Ocasionalmente se ha aplicado técnicas de FISH.

**Resultados:** De las 917 muestras estudiadas un 26% presentan AC, de las cuales un 24% aparecen en cariotipos complejos (CC) y un 76% en cariotipos no complejos (NC). De los CC un 12% presentan AC típicas de SMD y un 86% presentan tanto AC típicas como atípicas. De los NC un 74% presentan AC típicas de SMD, un 18% AC atípicas y un 8% ambas. Entre las AC atípicas destaca la implicación de las bandas 1p13, 4q25-27, 6q21, 9q21-22, 12q13-15, 13q12-q21 y 17q22-25, así como la presencia de las trisomías 1 y 19.

**Conclusiones:** Se observa un bajo porcentaje de pacientes diagnosticados según la clasificación OMS 2008. El porcentaje de AC descritas es inferior al referido en la literatura, probablemente debido a la inclusión de estudios de seguimiento en la serie y a posibles diagnósticos no confirmados de SMD. Se describen posibles nuevas AC relacionadas con SMD y se presentan regiones cromosómicas donde se localizan los puntos de rotura implicados, las cuales podrían ser punto de partida en futuros estudios.