

## ESTUDIO COMPARATIVO DE LA DETECCIÓN DE LA DEL(5Q31) MEDIANTE CITOGENÉTICA Y FISH EN SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS

L. Ripollés, M. Chicano, J. García, E. Pérez, M.M. Lara, M. Peris, A. Alcalá, R. Soler, E. Asensio, S. Gómez, M. Zabaleta, M. Domínguez, E. Contreras, S. Rosado, J. Vicenç Martínez, J.M. Cabada, Y. Álvarez  
*Balagué Center. Hospitalet de Llobregat. Barcelona*

**Fundamentos:** Durante los últimos años se han publicado diversos estudios en los que se han obtenido resultados discordantes a la hora de valorar la utilidad de la citogenética convencional (CC) y la hibridación *in situ* fluorescente (FISH) en el análisis de los síndromes mielodisplásicos (SMD). En el presente trabajo se ha realizado un estudio retrospectivo comparando los resultados obtenidos mediante CC y FISH con la sonda 5q31 en una serie de pacientes afectos de SMD.

**Pacientes y métodos:** Se han analizado 401 pacientes diagnosticados de SMD entre los años 2006 y 2011 mediante CC y FISH con la sonda 5q31 (EGR1)/D5S23,D5S21 (Abbott Molecular Inc, IL). Se han realizado pruebas adicionales de FISH a petición de los hematólogos cuyos resultados no se muestran en este estudio.

**Resultados y discusión:** Mediante CC, 286 pacientes (71.3%) mostraron cariotipo normal, 83 (20.6%) cariotipo alterado y 32 (7.9%) no crecimiento. En el grupo de pacientes con cariotipo normal únicamente en cuatro de ellos (1.3%) la FISH aportó información adicional. En uno se detectó una monosomía 5 no observada por CC, en los otros tres se detectó del (5q31) aunque en dos de ellos en un porcentaje similar al cut-off establecido en nuestro laboratorio. En el grupo de pacientes con cariotipo alterado, 30 (36.1%) mostraron alteraciones en el cromosoma 5 por CC, cinco de las cuales no fueron detectadas mediante FISH. Uno mostró un cariotipo complejo con una monosomía 5, esta discrepancia podría ser explicada por una mala calidad de los cromosomas obtenidos en cuyo caso sí que sería útil la ampliación del estudio mediante FISH. Otro presentaba por CC cromosomas derivados 5 y 12; el resultado normal obtenido mediante FISH en este paciente podría deberse a que se trata de una translocación equilibrada entre ambos cromosomas equilibrada. En los otros tres la delección observada por CC no se confirmó por FISH una hipótesis podría ser que la sonda utilizada no abarcara la región delecionada. En el grupo de pacientes con no crecimiento, seis (18%) mostraron alteraciones en el cromosoma 5 mediante FISH. Estos resultados concuerdan con los estudios publicados en los que concluyen que si el estudio citogenético es el adecuado no sería necesario realizar un estudio complementario mediante FISH (Cherry *et al.*, 2003; Beyer *et al.*, 2004; Sun and Cook, 2009 y 2010; Pitchford *et al.*, 2009).

**Conclusiones:** La ampliación mediante FISH del estudio citogenético en SMD solo es necesario en los siguientes casos:

1. Los cromosomas obtenidos son de baja resolución.
2. Presencia de cariotipos complejos con marcadores que no se hayan podido caracterizar.
3. El número de metafases analizadas es inferior a 20.