

ALTERACIONES CITOGENÉTICAS EN LA LEUCEMIA MEGACARIOBLÁSTICA EN NIÑOS

M. Talavera Yagüez¹, R. Fernández-González¹, D. Rey Zamora¹, J.M. García-Sagredo¹, P. García-Miguel², M.T. Ferro Delgado¹

Servicio de Genética Médica. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.¹ Servicio de Oncohematología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid²

La leucemia mieloide aguda (LMA) es una neoplasia hematológica que representa el 20% de las leucemias de la población pediátrica. La leucemia megacarioblástica (LMA-M7 de la clasificación de la FAB) es una forma rara de LMA. Esta enfermedad constituye aproximadamente el 1% de los casos de leucemias infantiles; sin embargo, es la forma más frecuente en niños con Síndrome de Down. En la LMA-M7 encontramos una alteración citogenética característica que es la t(1;22)(p13;q13).

Nosotros presentamos una serie de 8 pacientes pediátricos, 7 de ellos menores de 2 años, diagnosticados de leucemia megacarioblástica recogidos desde el año 1999 hasta el 2010, ninguno de los cuales presentaba dicha translocación ni tenía síndrome de Down.

Material y métodos: Realizamos el estudio citogenético en médula ósea utilizando cultivos cortos (24 y 48 horas) al diagnóstico de la enfermedad. Analizamos al menos 20 metafases en cada caso mediante la técnica de bandas G. Describimos los cariotipos mediante el ISCN 2009. Para los estudios de HSF utilizamos las sondas LSI MLL (11q23) Dual Color, LSI 7q31 (D7S522) SpectrumOrange/CEP 7 SpectrumGreen y LSI t(9;22) BCR/ABL ES Dual Color, WCP 1, WCP 13, WCP 16, WCP 21 de VYSYS.

Resultados:

Paciente n° 1: 46,XX [20]

Paciente n° 2: 47,XX,i(21)(q10) [10]/ 46,XX [10]

Paciente n° 3: 48,XY, +2,r(7),del(9)(q22),+19 [24]

Paciente n° 4: 45,XX,-7[10]/ 46,XX [10]

Paciente n° 5: 46,XX,del(9)(q34.2)[10]/ 46,XX [10]

Paciente n° 6: 53,XY,+Y,+3,+4,+6,+10,+20 [14]/ 46,XY [6]

Paciente n° 7: 46,XX,+6,add(11)(pter),t(13;16)(p11;p11)c[9]/ 46,XX,t(13;16) (p11;p11)c[11]

Paciente n° 8: 46,XY,t(1;13)(p2;q2),del(11)(q2)[17]/46,XY[3]

Conclusiones: En todos estudios publicados en la literatura un porcentaje importante de los pacientes se presentan con trisomía 21 constitucional y cariotipos con la t(1;22)(p13;q13); sin embargo en nuestra serie no aparecen estas dos entidades. Ninguno de los cariotipos comparte las mismas alteraciones, aunque sí hemos encontrado alteraciones previamente descritas asociadas a esta enfermedad.

La LMA-M7 es una enfermedad muy poco frecuente en la que la mayoría de los pacientes presentan cariotipos alterados, pero la gran heterogeneidad de estas alteraciones dificulta enormemente la correlación entre los hallazgos citogenéticos y la clínica. Sería necesario aumentar el número de pacientes a estudio para poder llegar a conocer los genes implicados en esta patología.