

### TRANSCRITOS BCR-ABL Y ANÁLISIS MUTACIONAL: ESTUDIO COMPARATIVO DE LOS REORDENAMIENTOS p210 Y p190

V. Aquino, I. Montero, R. García, I. Espigado, F. Márquez  
*Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla*

**Fundamentos:** El gen de fusión BCR-ABL puede dar lugar a varios tipos de tirosín quinasa quimérica en función del lugar de ruptura BCR, siendo p210 y p190 los reordenamientos más frecuentes. La presencia de mutaciones se ha objetivado en ambos casos, si bien existen escasos estudios comparativos que analicen la repercusión de las mismas sobre la respuesta al tratamiento.

**Pacientes y método:** Estudiamos 67 pacientes de los que 57 (85%) presentan reordenamiento p210, correspondiendo todos a Leucemia Mieloide Crónica (LMC) excepto una paciente con Leucemia Aguda Linfoblástica (LAL). Los 10 restantes (15%) presentaban el reordenamiento p190, con LAL excepto una paciente con LMC. Se estudió el gen BCR-ABL en sangre periférica de todos los pacientes. De las muestras se extrae el RNA, se retrotranscribe a cDNA y se amplifica la región quinasa del gen bcr-abl, tanto en el reordenamiento p210 como en el p190. Se estudia la aparición de mutaciones por secuenciación directa, utilizando los mismos métodos y técnicas en ambos reordenamientos.

**Resultados:** De los 57 pacientes p210, 17 presentaron respuesta subóptima o resistencia al tratamiento y, de éstos, en 6 (35%) se constató la presencia de mutaciones relacionadas con una pobre respuesta a inhibidores de TK. De los 10 pacientes con reordenamiento p190, 2 pacientes (LAL) no respondieron adecuadamente al tratamiento si bien no se identificó ninguna mutación en ninguno de ellos, mientras que un paciente que respondió favorablemente al tratamiento presentaba la mutación M244.

**Conclusiones:** La aparición de mutaciones en pacientes con reordenamiento p210 y LMC se relaciona en mayor medida con resistencia al tratamiento (35%) que en pacientes con reordenamiento p190 y LAL (0%); son necesarios estudios más amplios para confirmar estos hallazgos.