

## ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS ASOCIADAS A TRISOMÍA 12 EN PACIENTES CON LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA

A. Carrió<sup>1</sup>, C. Lopez<sup>1</sup>, D. Costa<sup>1</sup>, C. Gómez<sup>1</sup>, A. Arias<sup>1</sup>, N. Villamor<sup>1</sup>, D. Colomer<sup>1</sup>, M. Rozman<sup>1</sup>, J. Delgado, T. Baumann<sup>2</sup>, E. Montserrat<sup>2</sup>, E. Campo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unitat d'Hematopatologia; <sup>2</sup>Servicio de Hematología. Hospital Clínic. Barcelona

**Introducción:** La leucemia linfática crónica (LLC) es la forma más frecuente de leucemia en los países occidentales. Las alteraciones citogenéticas clonales se observan en un 40-50% de los casos estudiados mediante citogenética convencional, y en un 80% de los analizados con FISH. Las anomalías cromosómicas más frecuentes son la delección 13q14.3 en un 50% de los casos, trisomía 12 (20%) y, en menor frecuencia delecciones de los genes ATM (11q23) y TP53 (17p13). Estas alteraciones citogenéticas se correlacionan con el tiempo de supervivencia. Los pacientes con delección 17p son los que presentan un peor pronóstico, seguidos por los pacientes con delección 11q, trisomía 12, cariotipo normal y delección 13q. El objetivo del presente estudio es analizar la frecuencia de trisomía 12 combinada con el resto de anomalías cromosómicas mediante el análisis combinado de citogenética convencional y FISH.

**Material y métodos:** Entre enero de 1977 y diciembre del 2009 se analizaron muestras de 394 pacientes afectados de LLC mediante técnicas de citogenética convencional y FISH. Los pacientes se diagnosticaron según los criterios del *National Cancer Institute-Working Group*.

**Resultados:** Un 17% de los pacientes (66/394) presentaron trisomía 12. En 13 de estos casos como alteración única. Mediante citogenética convencional se observó trisomía 12 en 54 pacientes (81%), en 26 de ellos como alteración única y en el resto acompañada de otras alteraciones cromosómicas, especialmente alteraciones estructurales. El análisis con FISH mostró que la delección 13q se asociaba a la trisomía 12 en un 96% de los pacientes.

**Conclusión:** El 80% de los pacientes con trisomía 12 presentan otras alteraciones cromosómicas asociadas. Las anomalías cromosómicas más frecuentemente asociadas son las reorganizaciones estructurales y la delección 13q. Las delecciones de 6q y 13q, la t(14;18)(q32;q21) y la trisomía 18 son alteraciones recurrentes que acompañan a la trisomía 12. La posibilidad de establecer nuevos subgrupos en pacientes con trisomía 12, en base a otras alteraciones citogenéticas concurrentes y la evolución clínica del paciente, podría ser de gran ayuda para un mejor conocimiento de los mecanismos patogénicos de la enfermedad y la estratificación de los pacientes con un pronóstico intermedio.