

## LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA PRIMARIA CON t(1;21)(p35;q22)

E. Fernández Mellid<sup>1</sup>, M.D. Vilariño López<sup>1</sup>, T. González Martínez<sup>2</sup>, A. Bendaña López<sup>1</sup>, N. Alonso Vence<sup>1</sup>, J.A. Díaz Arias<sup>1</sup>, M.S. González Pérez<sup>1</sup>, C. Maceira Quintas<sup>1</sup>, A. Cortés Vidal<sup>1</sup>, A.M. Fernández Villar<sup>1</sup>, J.L. Bello López<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Universitario de Santiago de Compostela. <sup>2</sup>Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica

**Introducción:** Las translocaciones cromosómicas que implican al gen RUNX1 han sido descritas de forma recurrente en diversas entidades hematológicas con numerosos *partners*. Sin embargo, la t(1;21)(p35;q22) es excepcional y sólo ha sido documentada un caso. Nosotros describimos una nueva LMA *de novo* con dicha translocación.

### Descripción y métodos:

#### CASO:

- Mujer de 58 años con cuadro de 2 meses de síndrome general, epistaxis y aparición de hematomas espontáneos.
- Hemograma: pancitopenia severa (Hb 6.3 g/dL, plaquetas 36000/microL, leucocitos 420/microL, neutrófilos 100/microL), con coagulación normal y bioquímica con leve elevación de LDH y fosfatasa alcalina.

#### CITOLOGÍA:

- Frotis de sangre periférica: 2% de células de aspecto inmaduro y 2% de eritroblastos.
- Aspirado de médula ósea: normocelular, con práctica ausencia de serie megacariocítica, serie eritroide conservada y un 70% de células blásticas, de tamaño intermedio, amplia relación núcleo-citoplasma, núcleo regular con 1-2 nucleolos evidentes, citoplasma escaso agranular con clasmotosis; junto con un 10% de células de mayor tamaño, citoplasma más amplio, núcleo irregular ocasionalmente hendido y 1-2 nucleolos evidentes.

#### INMUNOFENOTIPO:

- Se observan 72% de blastos CD34+, CD45+d, CD11b+, CD13+, CD15-/d, CD33+, HLADR+d/+, CD117+, MPO-/d, CD38+, CD56-, IRE2-, CD64-/d, CD36-/d.

#### CITOGÉNÉTICA:

- Se analizaron los cromosomas metafísicos de cultivos con y sin estimulante de 24 y 48 horas, por técnicas convencionales de bandas G, en la muestra de médula ósea. El cariotipo observado fue 46, XX, t(1;21)(p35;q22)[25].
- Se realizó hibridación *in situ* fluorescente sobre mitosis con la sonda LSI t(8;21)AML/ETO Dual Color (Vysis) observándose la presencia de un 80% de células con amplificación del gen ETO (RUNX1).

#### EVOLUCIÓN:

- Con el diagnóstico de LMA mielomonocítica (NOS) de la OMS, se inició quimioterapia de inducción con Citarabina (200 mg/m<sup>2</sup> x 7 días) e Idarubicina (12 mg/mm<sup>2</sup> x 3 días) sin alcanzar remisión completa (EMR+ 12%). A día +50 se inicia reinducción con citarabina (200 mg/m<sup>2</sup> x 7 días) y daunorrubicina (60 mg/m<sup>2</sup> x 3 días) pero a día +18, en fase de aplasia, la paciente presenta shock séptico por *Pseudomona* multirresistente con mala evolución, precisando traslado a Unidad de Cuidados Intensivos para soporte avanzado, siendo éxitus a día +22.

**Conclusión:** Describimos un nuevo caso de LMA *de novo* con t(1;21)(p35;q22) que involucra al gen RUNX1. Es preciso estudiar más casos para poder conocer la epidemiología de esta rara alteración y establecer su influencia pronóstica.