

SIGNIFICADO PRONÓSTICO DE LAS ALTERACIONES CITOGENÉTICAS DEL CROMOSOMA 1 EN LOS SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS

M. García Díez, M. Vargas Espinosa de los Monteros, I. Marchante Cepillo, A. Rodríguez Fernández, A. Figueredo Manrique

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

Introducción: Las anomalías citogenéticas clonales aparecen aproximadamente en el 30-50% de los SMD *de novo* y en más del 80% de los secundarios. Las más frecuentes son: -5/del(5q), -7/del(7q), +8, siendo menos las translocaciones cromosómicas (<1%). El cromosoma 1 es el mas largo con 220 millones de pares de bases y contiene aproximadamente el 8% del genoma humano; recientemente, se han detectado alteraciones en este cromosoma relacionadas con los SMD.

Presentamos dos casos de SMD con alteraciones citogenéticas en el cromosoma 1 y realizamos una revisión bibliográfica.

Casos clínicos: *Caso 1:* Varón de 74 años diagnosticado de ARSA de Riesgo Intermedio-1 según la OMS, en Enero de 2011. En el estudio citogenético, el FISH fue negativo y la citogenética convencional (CG) detectó una alteración aislada del cromosoma 1 [46XY (23)/47 XY,+der (1) (1p32)]. La manifestación principal es anemia con requerimientos transfusionales lo que ha contribuido a una sobrecarga férrica que se está tratando con quelantes. *Caso 2:* Varón de 67 años diagnosticado en 1993 de Anemia Refractaria Sideroblástica según la FAB e IPE de Bajo Riesgo. Progresó en 2007 con aumento de anemia e importante dependencia transfusional. En la MO realizada no se objetivaron cambios importantes respecto a la inicial, detectándose en CG, alteración aislada y secundaria del cromosoma 1 (46, XY, del 1(1q32.3->1qter)(20)//47,XY, del1(1q32.3->1qter),+ma,.ish.mar (WCP 1)). El paciente recibió tres ciclos de VIDAZA sin respuesta e importante toxicidad hematológica, siendo éxitos en 2009 por complicaciones derivadas.

Comentarios: Según la bibliografía revisada, han sido publicados pocos casos hasta la fecha de SMD con alteración del cromosoma 1. Se han descrito como un evento secundario durante la evolución de SMD y normalmente asociadas a otras anomalías; como alteración aislada es rara y tiene peor pronóstico. Las alteraciones citogenéticas del cromosoma 1 tienen un papel relevante en la patogénesis de SMD, podría estar relacionado con la evolución de un subgrupo de estos pacientes a LMA, así como su progresión citogenética. De los casos publicados encontrados hasta la fecha la mayoría eran AREB, alguna AR, otra ARSA y una CRDM; más de la mitad: 3 AREB y una ARSA (4 de 7) se transformaron a LMA. En nuestros 2 casos, la alteración del cromosoma 1 aparece aislada, en uno como evento secundario durante la evolución y en el otro al diagnóstico. Respecto al impacto de esta alteración citogenética en el pronóstico aún está por definir.

Bibliografía: Cancer Genetics and Cytogenetics 196 (2010)89-92. Cancer Genetics and Cytogenetics 132 (2002)97-102. Leukemia Research 32 (2008) 159-161.