

TRISOMÍA 1Q COMO ÚNICA ALTERACIÓN CITOGÉNÉTICA EN CUATRO SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS

R. Alfaro^a, M.A. Durán^b, J. Besalduch^b, A. Pérez-Granero^a, J. Rosell^a y M. Bernués^a

^aServicio de Genética, ^bServicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Universitario Son Dureta. Palma de Mallorca. Illes Balears.

La duplicación del brazo largo del cromosoma 1 (1q) es una alteración cromosómica descrita en los Síndromes Mielodisplásicos (SMD). Sin embargo, la trisomía 1q, parcial o total, como única anomalía citogenética es mucho menos frecuente. Presentamos cuatro pacientes afectados de SMD a los cuales se les detectó una trisomía del cromosoma 1q, parcial o total, como única anomalía en el cariotipo. La descripción citogenética de los casos es la siguiente:

Caso 1: 47,XX,+der(1)t(1;14)[2]/46,XX[20].

Caso 2: 46,XX,dup(1)(q21q32)[14].

Caso 3: 47,XX,del(1)(p34),+del(1)(p34)[13]/46,XX[7].

Caso 4: 47,XY,+1[8]/46,XY,dup(1)(q21q32)[3]/46,XY[9].

La aplicación de las técnicas de cariotipado espectral confirmó la ausencia de otras alteraciones cromosómicas crípticas. Los hallazgos citogenéticos observados en el caso 4 sugieren que muy probablemente el clon con la dup (1q) haya evolucionado a partir del clon con trisomía 1 mediante una t (1;1). Respecto a la evolución de la enfermedad, los casos 1 y 4 progresaron a una Leucemia Mieloide Aguda (LMA); el caso 2 fue sometido a un trasplante alogénico de médula ósea; finalmente, el caso 3 se ha diagnosticado recientemente por lo que no disponemos de datos de su evolución. Nuestros resultados sugieren que la ganancia de 1q podría estar asociada a la transformación leucémica en un subgrupo de SMD.