

AMPLIFICACIÓN DEL GEN MLL EN PACIENTE CON DIAGNOSTICO DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

A. de la Fuente, M. Callejas, E. Askari, E. Prieto, A. Román, C. Soto, J.L. López-Lorenzo, D. Subirá, P. Llamas y E. Vizcarra

Hematología y Hemoterapia Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción: La amplificación del gen MLL ha sido descrita en pacientes diagnosticados de Leucemia mieloide aguda con posible relación con ciertas características clínicas, citomorfológicas y analíticas.

Caso clínico: Varón de 61 años que consulta por astenia y disnea de moderados esfuerzos de 20 días de evolución.

Exploración física: Palidez mucocutánea y soplo sistólico panfocal sin otros hallazgos. Hemograma/Frotis: Leucocitos 36800 mm³ con un 40% de aspecto blástico, Hb 6,4 g/dl y Plaquetas 108000 mm³. Estudio medula ósea: 80% de blastos con granulación azurofila y ocasionales bastones de Auer, acompañado de celularidad mieloide de aspecto displásico. Inmunofenotipo medula ósea: El 45% del total de la celularidad presenta marcadores de línea mieloide y línea linfóide T cumpliendo criterios de Leucemia aguda bifenotípica. El estudio citogenético de bandas mostró un cariotipo 48,XY,+2mar. Se realizó FISH con sonda específica para el gen MLL y CEP-11 (Vysis) que permitió identificar los 2mar como der (11)(q23) con amplificación de MLL. El paciente presentó un curso clínico tórpido. Tras el primer ciclo según esquema 3+7. Se realizó resección de próstata documentándose infiltración leucémica. Continuo tratamiento quimioterápico con un total de 2 ciclos 3+7 y 2 ciclos Citarabina a dosis altas sin conseguir remisión completa estable. Éxito por complicación infecciosa a los 5 meses del diagnóstico.

Discusión: La amplificación del gen MLL localizado en 11q23 se ha descrito en pacientes diagnosticados de Leucemia mieloide aguda que parecen reunir ciertas características como son: edad avanzada, morfología en medula ósea con rasgos displásicos, cariotipo complejo y curso clínico agresivo. Los estudios con mayor número de pacientes hasta la fecha cuentan con 181 pacientes diagnosticados de LAM comunicando 3 casos de amplificación de MLL y 64 pacientes comunicando 2 casos.

Conclusión: El caso presentado de Leucemia aguda mieloide con amplificación del gen MLL presenta características clínicas, citomorfológicas y analíticas coincidentes con las descritas en la literatura. Cabe destacar el curso agresivo de la enfermedad en los pacientes con esta alteración citogenética.