

TÉCNICA FICTION COMO HERRAMIENTA PARA LA DETECCIÓN DE ALTERACIONES MOLECULARES EN LAS GAMMAPATÍAS MONOCLONALES

C. García Ballesteros, A. López Martínez, C. Benet Campos, V. Amigo García, R. Sancho-Tello de Carranza, E. Monzó Castellano y J.R. Mayans Ferrer

Existen pocos estudios sobre las alteraciones citogenéticas en las Gammopatías Monoclonales (GM), debido principalmente a la baja proporción de células plasmáticas (CP) en médula ósea (MO), así como a su baja tasa proliferativa. La hibridación *in situ* fluorescente (FISH) ha puesto de manifiesto un gran número de cariotipos anómalos, pero con una infiltración de CP inferior al 15%, se detectan pocas alteraciones. La técnica de FICTION (inmunofenotipaje fluorescente y citogenética en interfase como herramienta para la investigación de las neoplasias) consiste en la detección simultánea de antígenos celulares mediante inmunofluorescencia y de alteraciones cromosómicas mediante la técnica de FISH en un solo experimento de hibridación. Se han seleccionado 9 pacientes (3 GMSI y 6 MM) al diagnóstico a los que se les ha realizado un estudio molecular mediante técnicas de FISH y FICTION, empleando las sondas de FISH que detectan las siguientes alteraciones: del 17p13, del 11q22.3, del 13q y reordenamientos de IgH. Se ha incluido un control negativo de MO normal.

Características clínico-biológicas de los pacientes:

	Diagnóstico	Edad	Sexo	Tipo Ig	% CP	b2-Micro	Albúmina
P1	GMSI	73	V	A (1680)	4	2,06	4,1
P2	MM	51	V	A (6820)	50	2,77	2,8
P3	MM	84	M	G (4400)	25	13,20	3,5
P4	MM	82	M	A (6820)	89	11	2,2
P5	MM	79	M	G (6240)	27	10,6	3,5
P6	MM	87	M	A (2250)	47	25,6	2,7
P7	MM	72	V	A (2260)	12	3,3	4,1
P8	GMSI	62	M	A (2420)	9	2,43	3,7
P9	GMSI	77	V	G (2250)	1	2,05	4,1
P10	MO NORMAL	68	M				

Los resultados obtenidos han sido muy variables y dependientes principalmente del porcentaje de infiltración de la muestra. En la tabla aparecen los porcentajes de células alteradas. Se ha considerado como positivo un resultado superior al 4%.

*	P1F/FC	P2F/FC	P3F/FC	P4F/FC	P5F/FC	P6F/FC	P7F/FC	P8F/FC	P9F/FC	P10F/FC
17p13	0/10	2/0	2,5/75	25/80	1/0	0/0	0/0	0/2	0/0	0/0
11q22.3	0/0	0/0	0/75	0/0	22/99	0/0	0/80	0/0	0/0	0,5/0
13q	0/60	12/92	0/0	0/0	0,5/0	0/0	0/0	0/80	0/0	0/0
IgH	1/60	0/0	0/0	25/76	0/0	0/0	0/0	6/72	0/0	0/0

* FISH/FICTION: F/FC

En los pacientes 3 y 7 el FICTION puso de relieve una trisomía de los cromosomas 17 y 11 en el primer caso y 11 en el segundo no detectadas por el FISH. En la paciente 5, la trisomía 11 detectada por el FISH fue también detectada por el FICTION. Sobre los 9 casos estudiados, la técnica FISH ha detectado alteraciones cromosómicas en 4 de ellos, mientras que el FICTION ha detectado un patrón citogenético anómalo en 7 de los casos. Para los casos en los que el FISH y el FICTION detectan las mismas anomalías, la técnica FICTION obtiene un porcentaje mayor de células afectadas debido al estudio específico de las CP. La técnica FICTION ha demostrado mayor sensibilidad e igual especificidad que la técnica FISH, aportando por tanto un mejor conocimiento de las alteraciones genéticas que subyacen en este tipo de tumores.