

UNA NUEVA TRANSLOCACIÓN T (8;10) (Q12;P13) EN LA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

M. Talavera^a, M.T. Ferro^a, C. Villalón^a, A. de León^a, J.M. García Sagredo^a, P. García Miguel^b, M. Polo^c y C. San Román^a

^aServicio de Genética Médica. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. ^bServicio de Oncohematología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ^cServicio de Hematología. Hospital Clínico. Madrid.

Introducción: En la leucemia mieloide aguda (LMA) existen unos reordenamientos frecuentes como la t(8;21) (q22;q22), la t(15;17)(q22;q21), y la inv(16)(p13;q22) entre otros, que han dado lugar a definir subtipos dentro de esta enfermedad. Se han descrito otras anomalías que aparecen con menor frecuencia en esta patología, entre ellas, algunas translocaciones recíprocas. Éstas, si se encuentran como única anomalía, adquieren importancia ya que pueden contribuir al descubrimiento de nuevos oncogenes implicados en la leucemogénesis. Nosotros hemos estudiado dos pacientes con LMA, una tipo M4 y otra tipo M5 de la clasificación FAB, en los que encontramos una nueva translocación t (8;10) (q12;p13).

Caso nº 1: Paciente de 74 años intervenido de urotelioma vesical en 1991; adenocarcinoma prostático tratado con goserelina (ZOLADEX[®]). En 1995 es diagnosticado de Anemia Refractaria Simple. El paciente fue tratado con transfusiones de concentrados de hematíes. Tres meses más tarde es visto por un cuadro de astenia y anorexia severas siendo diagnosticado de LMA tipo M5 de la clasificación FAB. Fallece a los tres días del ingreso por hemorragia cerebral. En el estudio cromosómico realizado en medula ósea al diagnóstico, el cariotipo fue: 46,XY, t(8;10) (q12;p13)/ 46,X Y.

Caso nº 2: Se trata de una niña de dos años de edad, que es estudiada en noviembre de 1999 por una aplasia medular moderada. Se realiza una analítica en la que tiene una Hb de 8,6 gr/dl, leucocitos 8,4x10⁹/l y 48 x 10⁹/l plaquetas. Se hizo estudio de fragilidad cromosómica y el resultado fue normal. Tras la retirada de corticoides se diagnostica de LMA tipo M4 de la clasificación de la FAB. Se inicia tratamiento quimioterápico, falleciendo a los 20 días por hemorragia cerebral. En el estudio cromosómico, realizado en médula ósea al diagnóstico, el cariotipo fue: 45, XX, t(8;10)(q12;p13), - der (8) t(8;10) (q12;p13) / 45,XX, t(8;10)(q12;p13), -der(8) t(8;10)(q12;p13), del (9)(p13), r/ 46,XX.

Discusión: En los dos pacientes descritos el diagnóstico hematológico fue LMA, tipos M4 y M5 de la clasificación FAB. Aunque los antecedentes pueden hacer pensar en una leucemia secundaria, ninguno había sido tratado con radio o quimioterapia. Las leucemias que presentaban estos pacientes se han relacionado con diversas anomalías cromosómicas, especialmente, deleciones y translocaciones que afectan al cromosoma 11 en la banda q23. Hasta donde alcanza nuestro conocimiento, la t (8;10) observada no la hemos visto referida en la literatura. Las translocaciones encontradas en el cariotipo leucémico como única anomalía y recurrentes, como en estos casos, tienen el interés de contribuir al descubrimiento de nuevos genes y sus productos de fusión, pudiendo dar lugar en un futuro a nuevas dianas terapéuticas.