

PRESENCIA DE LA T(2;11)(P21;Q23), SIN REORDENAMIENTO MLL, EN DOS PACIENTES CON SMD

R. Pujol¹, L. Cusidó¹, C. Hernando¹, R. Fernández^{1,3}, S. Escorihuela¹, D. Carbonell¹, M.A. Rigola¹, N. Pujol^{1,2}, J. Barderi¹, C. Preciado¹, J. Martos¹, S. Leal¹, O. Casablanca¹, E. Rodríguez¹, F. Cortés¹, E. Martín¹, J. Hernández¹ y M.P. Grao¹

¹Departamento de Citogenética. Laboratorio CERBA Internacional SAE. Sabadell. Barcelona.

²Unitat de Biologia. Departament de Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia. Universitat Autònoma de Barcelona. ³Departament de Biologia Animal. Unitat d'Antropologia. Facultat de Ciències. Universitat Autònoma de Barcelona.

La t(2;11)(p21;q23) se ha descrito tan solo en 26 casos hasta el momento, la mayoría SMD y LMA. Presentamos dos pacientes con t(2;11)(p21;q23) acompañada de del(5q) y sin reordenamiento. Las alteraciones estructurales en 11q23, incluyendo reordenamientos en el gen MLL, se detectan en un 5-7% de LA. Se han descrito más de 30 tipos de translocaciones siendo las más frecuentes, t(4;11)(q21;q23), t(11,19)(q23;p13), t(6;11)(q27;q23), y t(9;11)(q22;q23). MLL.

Pacientes y métodos: *Paciente 1:* Mujer de 41 años diagnosticada de SMD a la que se le realiza un trasplante medular alogénico a los 6 meses del inicio de la enfermedad. *Paciente 2:* Varón de 34 años diagnosticado de SMD-LMA. Se sigue curso citogenética durante 4 años (16 muestras). El estudio citogenético se realizó mediante cultivo de 24h de médula ósea y en el estudio FISH se aplicó la sonda *dual-color-break-apart LSI MLL* (Vysis).

Resultados y discusión: Ambos pacientes presentaron la translocación t(2;11)(p21;q23) acompañada de una delección del cromosoma 5 en la primera muestra remitida. El paciente 1 tras un TMO alogénico permanece en remisión completa, mientras que el paciente 2 ha recibido diferentes tipos de tratamiento sin tener remisión citogenética en ningún momento. En ambos pacientes el gen MLL no está reorganizado lo que sugiere la implicación de otro/s gen/es. Hasta el momento, tal y como ya ha sido descrito otros autores, los casos con delección del 5 como anomalía adicional no presentan reorganización del gen MLL y se vinculan a un mal pronóstico. La aplicación de la sonda molecular MLL permitiría separar dos grupos de pacientes. El descubrimiento de la implicación de un nuevo gen junto con la asociación del (5) podría explicar diferentes mecanismos en la patogénesis de LMA/SMD en los casos con t(2;11).