Santander acoge el VIII Simposio del Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica (GCECGH), perteneciente a la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La secuenciación masiva y los nuevos marcadores citogenéticos están mejorando la estratificación y el tratamiento del cáncer de la sangre

- **Las neoplasias de precursores linfoides de tipo B constituyen una de las entidades más beneficiadas por estos avances**
- **En las leucemias agudas linfoblásticas B (LAL B) han aparecido dos nuevos subgrupos: LAL B BCR-ABL1-like y LAL B con iamp21**
- **En la leucemia mieloide aguda (LMA), las técnicas de secuenciación masiva (NGS) han permitido conocer mejor el perfil genético de esta entidad, permitiendo establecer grupos de riesgo**
- **En la leucemia linfática crónica (LLC), el cariotipo ha recuperado su utilidad en los últimos años**
- **En esta reunión se han actualizado los conocimientos en torno a las técnicas tradicionales (PCR, FISH -hibridación in situ fluorescente- y cariotipo) y a las más recientes como la NGS**

Santander, 3 de mayo de 2018. "La incorporación de las técnicas de secuenciación masiva (NGS) y la aparición de nuevos marcadores citogenéticos en determinadas neoplasias hematológicas han influido de manera destacable en el diagnóstico del cáncer de la sangre, permitiendo mejorar su estratificación y tratamiento; tanto es así que en la recién publicada clasificación de la Organización Mundial de la Salud (OMS) aparecen nuevas entidades relacionadas con la incorporación de nuevos marcadores, tanto moleculares como citogenéticos". Es una de las principales conclusiones del VII Simposio del Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica (GCECGH), perteneciente a la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), donde se han actualizado los conocimientos y aplicaciones asistenciales en torno a las técnicas tradicionales (PCR, FISH -hibridación in situ fluorescente- y cariotipo) y a las más recientes como la NGS.

Las neoplasias de precursores linfoides de tipo B constituyen una de las entidades más beneficiadas por estos avances. Así, en las leucemias agudas linfoblásticas B (LAL B) han aparecido dos nuevos subgrupos: LAL B BCR-ABL1-like y LAL B con iamp21. En ambos casos, estas entidades presentan una serie de marcadores genéticos característicos que afectan a determinados genes o regiones cromosómicas. El pronóstico es variable y, en algunos casos, existe un tratamiento específico. La Dra. Sabina Chiaretti, del Departamento de Biotecnologías Celulares y Hematología de la Universidad "La Sapienza" (Roma-Italia), ha analizado las LAL

B BCR-ABL1-like. “Afectan fundamentalmente a varones jóvenes, que debutan con un elevado recuento celular y presentan un pronóstico generalmente desfavorable”, ha apuntado la experta. “A día de hoy no existe una aproximación diagnóstica y terapéutica estandarizada para estos pacientes”.

Por su parte, los más recientes avances en el estudio de las mutaciones mediante técnicas NGS en la leucemia mieloide aguda (LMA) han permitido conocer el perfil genético de esta entidad y se empiezan a establecer grupos de riesgo en función de la combinación de mutaciones que presenta el paciente. En la actualidad, la combinación del estudio del cariotipo y de ciertas mutaciones establecen la estratificación pronóstica de los pacientes con LMA. En este sentido, la presencia de alteraciones que afectan a los genes KMT2A y MECOM, la pérdida de los cromosomas 5q, 7q o 17p y/o la presencia del cariotipo complejo (con 3 ó más alteraciones citogenéticas) se asocian a un peor pronóstico. El mejor conocimiento del perfil mutacional de la LMA en un futuro no muy lejano permitirá, en combinación con los estudios citogenéticos, establecer una mejor estratificación de estos pacientes y, por consiguiente, un tratamiento más óptimo.

En la leucemia linfática crónica (LLC), la técnica FISH ha sido el estándar de oro para detectar alteraciones cromosómicas de mal pronóstico desde el año 2000, destacándose cuatro anomalías genéticas para la estratificación de estos pacientes: deleciones en 13q, 11q, 17p y trisomía del cromosoma. Sin embargo, el cariotipo ha recuperado su utilidad en los últimos años y es necesario por los siguientes motivos. En primer lugar, ahora somos capaces de estimular a las células tumorales de LLC con nuevos mitógenos para poder obtener metafases y así analizar todas las alteraciones genéticas. Además, numerosos estudios han remarcado que los pacientes con cariotipo complejo muestran un peor pronóstico en estudios retrospectivos de pacientes tratados con regímenes estándares de quimioterapia y/o quimioinmunoterapia. Por último, aunque se ha conseguido mejorar el pronóstico de los pacientes con alteraciones de TP53 -un grupo de muy mal pronóstico que no respondía a los regímenes clásicos de tratamiento-, quienes presentan cariotipos complejos no responden a los nuevos tratamientos, por lo que hay que seguir investigando terapias dirigidas eficaces para ellos.

Nueva funcionalidad de la ‘app’ GenHem

Durante el VII Simposio del GCECGH se ha presentado una nueva funcionalidad de GenHem (www.genhem.com), la primera *app* interactiva sobre citogenética hematológica del GCECGH y del Grupo de Biología Molecular en Hematología (GBMH). Se trata de la incorporación de una guía interactiva de recomendaciones por patologías, momento del diagnóstico y tipo de muestra a analizar. Además, está prevista una nueva actualización con las modificaciones de la nueva clasificación de las neoplasias mieloides y linfoides que publicó la OMS en 2017.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

La SEHH, con 58 años de vida, es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los más de 2.600 profesionales que la forman son figuras

internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la Hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La obstaculización del progreso de la ciencia y de la excelencia en la atención médica, mediante la implantación de medidas de corte economicista o que tratan de disgregar la especialidad y de romper la unidad funcional que requiere la atención del paciente hematológico, es un asunto que preocupa de manera particular a la SEHH. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente calificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco
Responsable de Comunicación SEHH-FEHH
Tels.: 91 319 58 16 / 667 675 476
E-mail: comunicacion@sehh.es
Web: www.sehh.es
Twitter: @sehh_es
Canal Youtube: HemoTube
LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/