

Modalidad de participación:	<b>PÓSTER</b>
CÓDIGO	<b>H5</b>

#### **TÍTULO**

**Amplificación segmentada de MLL en LMA M5a pediátrica.  
Presentación de un caso**

#### **AUTOR/ES:**

**ALU MF<sup>1</sup>**, JD Scheifer<sup>1</sup>, CN Alonso<sup>2,4</sup>, JG Rossi<sup>3,4</sup>, MR Gutter<sup>4</sup>, MS Felice<sup>4</sup>, E Baialardo<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, <sup>2</sup>Laboratorio Biología Molecular, <sup>3</sup>Laboratorio de Inmunología Celular, <sup>4</sup>Servicio de Hematología-Oncología, Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires. Argentina. E-mail:feraluar@yahoo.com.ar

#### **RESUMEN (ABSTRACT):**

**Introducción:** El gen *MLL* (myeloid/lymphoidmixedlineageleukemia) está ubicado en 11q23. En la mielodisplasia severa y leucemias agudas se han descripto tanto rearrreglos cromosómicos como amplificaciones. Los reordenamientos de *MLL* están asociados a enfermedad agresiva tanto en niños como en adultos. La incidencia de amplificación génica detectada por citogenética en LMA es de aproximadamente el 1% y está formando parte de cariotipos complejos.

**Objetivo:** Comunicar un caso de amplificación segmentada de *MLL* como única anomalía citogenética en un paciente pediátrico con LMA M5a.

**Materiales y métodos:** cultivo de 24hs sin estimulación de células de medula ósea de un paciente de 12 años con diagnóstico de LMA M5a. Se analizaron 20 metafases con técnica de bandeo G y técnica de hibridación in situ con fluorescencia (FISH) con las sondas WCP 11 y LSI *MLL* Dual Color Break Apart Rearrangement probe.

**Resultado:** en las metafases analizadas se observó monosomía del cromosoma 11 y un número variable de marcadores WCP11 (+) y LSI *MLL* 11q23 (+).

**Conclusión:** Hasta ahora en la literatura consultada, los casos de LMA con amplificación de *MLL* se han presentado en adultos y ancianos, siendo éste el primer caso en un niño.

Citogenéticamente las amplificaciones de cualquier proto-oncogen se presentan en tándem o segmentada como *dmin*, *hsr*, anillos, marcadores, etc. Las duplicaciones/amplificaciones segmentadas de 11q23 son difíciles de identificar con bandeo G. Por eso en los desórdenes mieloides, los marcadores y derivados cromosómicos necesitan FISH para confirmar su origen y/o detectar amplificaciones de *MLL* debido a la implicancia clínica de este hallazgo.

#### **PALABRAS CLAVE (KEYWORDS):**

Amplificación segmentada, *MLL*