

|                                                                                                                                        |               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
| Modalidad de participación:                                                                                                            | <b>PÓSTER</b> |
| CÓDIGO                                                                                                                                 | <b>H20</b>    |
| <b>TÍTULO</b>                                                                                                                          |               |
| <b>Detección de transcritos RUNX1-CBFA2T3 en Leucemia Mieloide Aguda: primer reporte de un caso en el Perú</b>                         |               |
| <b>AUTOR/ES:</b>                                                                                                                       |               |
| Mendoza Julio, Ortiz César, Dongo-Pflucker Kenny, Figueroa Erick, Álvarez Yubell, Valdivia Emilio, Dávila Silvia, <b>Mora Pamela</b> . |               |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>RESUMEN (ABSTRACT):</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <p><b>Introducción:</b> El gen de fusión RUNX1-CBFA2T3 (AML1/ETO2; AML1/MTG16) es una entidad asociada a leucemia mieloide aguda (LMA) y relacionada con pronóstico desfavorable, aunque existen pocos reportes al respecto. Este gen de fusión se origina de la translocación entre los cromosomas 16 y 21: t(16;21), que trae como consecuencia la fusión de los genes RUNX1 (exones 5-6) y CBFA2T3 (exones 1-2 ó 3-4). La proteína RUNX1-CBFA2T3 presenta un 92% de homología con la proteína RUNX1-RUNX1T1, frecuente en LMA, y también está involucrada en la activación de genes específicos de la vía de hematopoyesis. En el presente reporte damos a conocer un caso de LMA, con cariotipo complejo cuyo estudio molecular resultó en la detección de transcrito de RUNX1-CBFA2T3.</p> <p><b>Reporte de caso:</b> Paciente mujer de 24 años de edad ingresa al Instituto Nacional de Enfermedades neoplásicas (INEN) mostrando niveles de hemoglobina de 6.5 g/dL, 78% blastos en sangre periférica y conteo plaquetario de 37 x10<sup>3</sup>; se diagnostica neutropenia febril y trastorno de la coagulación. El inmunofenotipo encontrado fue compatible con LMA. El cariotipo complejo mostró clones con diferentes alteraciones cromosómicas: del11q22, del11q23, del21q22 y +8. El paciente fue tratado con daunorubicina 110 mg y ARA-C 370 mg diarios. Se recibió muestra de aspirado de médula ósea en el Laboratorio de Biología Molecular (EFGBM-INEN) para la detección por RT-PCR de transcritos de genes de fusión relacionados con LMA, usando la metodología propuesta por el programa BIOMED-I y modificada a las condiciones del laboratorio. Con cebadores diseñados para la detección de RUNX1-RUNX1T1 se detectó un producto de PCR de peso molecular de 251pb, diferente al descrito (395pb) por lo cual se realiza el secuenciamiento directo del producto obtenido. Mediante el análisis in silico se determinó la presencia del gen de fusión RUNX1-CBFA2T3. Veintiún días después del ingreso el paciente fallece por falla multiorgánica causada por shock séptico refractario respiratorio. <b>Conclusiones:</b> En nuestro reporte, las técnicas moleculares actuales permitieron determinar la presencia del gen de fusión RUNX1-CBFA2T3, que no fue evidenciado en el cariotipo en el cual se encontró un rearrreglo cromosómico (del21q22) que podría representar el derivado 21 de esta traslocación. Este es el primer reporte de caso en nuestro país de LMA con RUNX1-CBFA2T3.</p> |
| <b>PALABRAS CLAVE (KEYWORDS):</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| LMA, RUNX1-CBFA2T3, genes de fusión, BIOMED-I, t(16;21)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |