

Modalidad de participación:	PÓSTER
CÓDIGO	H6

TÍTULO

Amplificación intracromosómica 21 (iAMP21) detectada por citogenética convencional y FISH en LLA-Precursor B pediátrica

AUTOR/ES:

ALU MF¹, PC Fortunato¹, CL Romero¹, CN Alonso^{2,4}, JG Rossi^{3,4}, MR Gutter⁴, MS Felice⁴, E Baialardo¹.

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

RESUMEN (ABSTRACT):

Introducción: Las técnicas citogenéticas han reactivado muchos de los esfuerzos para entender la biología de los cambios cromosómicos en leucemia linfoblástica aguda (LLA) y cómo pueden predecir la respuesta al tratamiento.

La amplificación intracromosómica de 21(iAMP21) es una alteración cromosómica rara de alto riesgo que ocurre en un 2% de los pacientes pediátricos con LLA B. Esta anomalía ha sido asociada con mala respuesta en los pacientes tratados con protocolos estandares.

Objetivo: Presentar 7 casos con iAMP(21) diagnosticados en nuestro Hospital.

Pacientes y Métodos: desde agosto 2013 a Mayo 2016 se diagnosticaron 205 casos de LLA. En 7 de ellos (3,4%) el bandeo G detectó la sospecha de la amplificación de *RUNX1* que fue confirmada por hibridación *in situ* fluorescente (FISH). La mediana de edad fue de 6 (2-10) años, la mediana de recuento leucocitario fue 2.900 (1.700-108.000)/mm³ y el inmunofenotipo fue precursor-B.

Resultados: En todos los casos el cariotipo fue patológico y la amplificación del gen *RUNX1* mostró el típico patrón de señales en tándem con un número de copias del locus del gen mayor a 4.

Los pacientes fueron estratificados por sus características biológicas y respuesta al tratamiento como Riesgo Alto (n=3) y Riesgo Intermedio (n=4). Dos pacientes presentaron recaída de la enfermedad a 15 y 29 meses de la remisión completa.

Conclusiones: La revisión 2016 de la Clasificación sobre los Desórdenes Malignos de la OMS reconoce la LLA-B con amplificación intracromosómica del gen *RUNX1* como un nuevo subgrupo de mal pronóstico. La sospecha de su presencia en una observación detallada del bandeo G y su confirmación con FISH u otras técnicas de biología molecular es importante para la elección del tratamiento adecuado.

PALABRAS CLAVE (KEYWORDS):

iAMP 21