

	PÓSTER
CÓDIGO	S1

TÍTULO
Leucemia Mieloide Aguda / Síndrome Mielodisplásico Familiar asociada a CEBPA

AUTOR/ES:
Silvia Benasayag ¹ , Ricardo Dourisboure ² , Lorena Matilla Mendez ¹ , Mónica Tamashiro ³ , Marcelo Iastrebnier³ .
Fundagen ¹ , Centro de Diagnóstico Molecular ² , Sanatorio Sagrado Corazón ³ Buenos Aires, Argentina

RESUMEN (ABSTRACT):
<p>Introducción: La Leucemia Mieloide Aguda (LMA) / Síndrome Mielodisplásico (SMD) Familiar asociada a la mutación CEBPA puede presentarse como un desorden genético hereditario autosómico dominante. La incidencia de portadores en la línea germinal es del 1%; suelen tener alta penetrancia para un segundo "Hit Somático". Se describe una familia donde el padre, un hermano y dos de sus cinco hijos padecieron esta entidad. Objetivo: Reportar un caso familiar de LMA/SMD asociado a CEBPA. Materiales y Métodos: Por medio de estudios de secuenciación, Next Generation Sequency (NGS), se investigaron las siguientes mutaciones: RUNX1, GATA2, TERT2, SRP72 y CEBPA. Paciente 1: femenina de 23 años con LMA M2Eo diagnosticada en 1999 (a los 6 años), tratada con quimioterapia y trasplante alogénico relacionado. Alcanzó quimerismo completo 100%, se mantuvo en Remisión Completa Continua (RCC) hasta marzo de 2013, fecha en la que se diagnosticó una nueva LMA M2 secundaria a SMD. Citogenético 46,XY,der(3p),del(17p)[20]. Citometría de Flujo: blastos CD34++, CD45+, DR++, CD117++, CD33++, CD71+, CD13++, CD7++; y estudio molecular NPM1 y FLT3 (ITD, TKD) negativos. Recibió quimioterapia y, después de un año, se realizó un Trasplante Alogénico con donante no relacionado. Paciente 2, masculino de 27 años donante de médula en 1999, padeció LMA M5 en 2013 con citogenético 46 XY [20] y estudio molecular NPM1 (-), FLT3 ITD (-) y FLT3 TKD (+), fue trasplantado con el mismo donante que su hermana, pero al año fallece en RCC por Herpes Zoster Fulminante. Paciente 3, el padre de ambos, falleció a los 50 años por LMA M2. Paciente 4, un tío directo paterno, falleció por LMA cuando era niño. Resultados: La secuencia completa del gen <i>CEBPA</i>, a partir de células de la mucosa, médula ósea y sangre periférica, mostraron una mutación no reportada en la literatura consistente en una delección de 8 pares de bases provocando un corrimiento del marco de lectura y un codón stop prematuro: 332_339delCGCCCGCG, p.A111fsX. Se descartaron otras mutaciones como RUNX1, TERT2, SRP72 y GATA2. Discusión: Los SMD/LMA Familiares son extremadamente raros, se describe una familia con una mutación novel en CEBPA. Ambos hermanos y su padre poseían la misma mutación heredada con alta penetrancia.</p>

PALABRAS CLAVE (KEYWORDS):
Palabras Claves: Leucemia Mieloide Aguda / Síndromes Mielodisplásico Familiar, CEPBA mutado, Secuenciación de Nueva Generación (NGS).