

PATRONES DE HIBRIDACIÓN ATÍPICOS EN PACIENTES CUBANOS CON LEUCEMIAS

Dra. Kalia Lavaut Sánchez. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Investigadora y Profesora Auxiliar

Lic. Sheila González García. Licenciada en Microbiología

Instituto de Hematología e Inmunología “ José Manuel Ballester Santovenia”. La Habana. Cuba

INTRODUCCIÓN

Las neoplasias hematológicas se caracterizan por presentar heterogeneidad genética.

El análisis citogenético es una importante herramienta para definir el diagnóstico, pronóstico y evaluar la respuesta al tratamiento.

Con el desarrollo de la **hibridación *in situ* por fluorescencia (FISH)**, la cual es una técnica de citogenética molecular que complementa el análisis estructural de la citogenética convencional con la especificidad y sensibilidad de las técnicas de biología molecular, permite el análisis de un gran número de células de forma rápida y la identificación de cambios estructurales más sutiles por debajo de la resolución de la citogenética convencional.

Se utilizan sondas de ADN marcada con fluorescencia, con el fin de localizar una secuencia complementaria en el ADN de la muestra de interés. Es una técnica muy sensible y específica, que permite analizar metafases y células en interfase.

OBJETIVOS

Describir los patrones de hibridación en pacientes con diagnóstico clínico de leucemia mieloide crónica, leucemia linfoblástica aguda y leucemia promielocítica.

MÉTODO

Se estudiaron 301 muestras de sangre medular de pacientes con diagnóstico de leucemia mieloide crónica (LMC), 95 con diagnóstico de leucemia linfoblástica aguda (LLA) y 136 con leucemia promielocítica (LPM), recibidas en el Laboratorio de Citogenética del Instituto de Hematología e Inmunología, en el período comprendido entre julio de 2014 y julio de 2020. Se utilizó la técnica de *FISH* con las sondas fluorescentes BCR/ABL, ETV6 /RUNX1 y PML/RARA, para cada hemopatía, respectivamente.

RESULTADOS

Diagnóstico	Sondas	No. muestras	Negativos	Positivos	Patrones atípicos
LMC	BCR/ABL	301	169	132	34
LLA	ETV6 /RUNX1	95	77	18	8
LPM	PML/RARA	136	103	33	1

Patrones atípicos

En los pacientes con LMC se observa la delección submicroscópica en el cromosoma 9 derivativo (en la región centromérica al punto de ruptura del gen ABL o en la región telomérica al punto de ruptura del gen BCR, o ambas), la duplicación del cromosoma Filadelfia y la participación de un tercer cromosoma.

En los pacientes con LLA se describe la delección del gen ETV6 no translocado, una copia extra del gen RUNX1 y la duplicación del cromosoma derivativo der (21).

En un paciente con LPM se detecta la participación de un tercer cromosoma en la translocación.

CONCLUSIONES

El FISH permitió el diagnóstico preciso de las leucemias estudiadas, así como la detección de alteraciones cromosómicas no visibles por citogenética convencional, lo cual influye en el pronóstico y tratamiento de las hemopatías malignas.

