

DELECIÓN TERMINAL DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 9 EN LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA

VÁSQUEZ, G.¹, TAKNIDA, T.², POSADA, A.¹, BOTERO, O. L., RAMÍREZ, J. L.¹, SIERRA, M.³, DURANGO, N. E.¹, CRISTANCHO, C. M.¹, HERRERA, J. C.¹

¹Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. ²Laboratory Supervisor of N.Y. Presbyterian Medical Center. ³Hospital Universitario San Vicente de Paúl. gvasquez@quimbaya.udea.edu.co

INTRODUCCIÓN

La Leucemia Promielocítica Aguda (LPA), definida como M3 en la clasificación francesa-americana-británica (FAB)(1), se caracteriza por presentar una translocación cromosómica al azar t(15;17)(q22;q21). En esta translocación se fusionan los receptores del ácido retinoico (? RAR) gen localizado en el cromosoma 17 y el gen PML sobre el cromosoma 15(2). Por otra lado, la delección del brazo largo del cromosoma 9(9q-) es una alteración rara específica encontrada en (LMA) como una anomalía única del cariotipo o como un cambio secundario, particularmente junto con t(8;21)(q22;q22)(3,4). La mayoría de ellas son delecciones intersticiales, 9q12 y 9q22; constituyen el sitio más común de ruptura proximal y distal (5).

INFORME DE CASO

Niña de 11 años procedente del municipio de Caucasia (Antioquia) admitida en el Hospital Pablo Tobón Uribe de Medellín en febrero de 2000, la cual había recibido tratamiento para malaria por P vivax. Posteriormente se le diagnosticó Leucemia Mieloide Aguda y neutopenia febril. El examen de sangre periférica reveló una hemoglobina 5.9g/dL; plaquetas 12X10⁹/L; y células blancas 48%. La médula ósea se caracterizó por la presencia en 40% de blastos mieloides grandes y 35% de promielocitos atípicos. El análisis de marcadores de membrana indicó como positivos CD13, CD33 y Mieloperoxidasa y negativos CD3 y CD19. Con base en la clasificación de FAB se ubicó como Leucemia Promielocítica Aguda M3. La paciente fue tratada con Oxacilina, Trimetropin, Amikacina, Sucralfate. Fue dada de alta dos meses más tarde.

MATERIALES Y MÉTODOS

El análisis cromosómico se realizó en un cultivo a corto tiempo (48h) en células provenientes de médula ósea, por la técnica de bandas R (de replicación con Bromodeoxiuridina) (6,7). Los cariotipos se describieron con base en el Sistema Internacional de Nomenclatura para Citogenética Humana (ISCN)(8). El FISH se realizó en el laboratorio de citogenética de la Universidad de Columbia -Presbyterian Center, New York. Se usó Vysis bcr/abl, locus bcr/22q11.2 y locus abl/9q34 (9).

RESULTADOS

El análisis cromosómico de células de médula ósea mostró un cariotipo 46,XX,del(9)q34ter en 20 metafases. El análisis de células interfásicas y metafásicas corroboraron la delección en uno de los cromosoma 9q34ter. Yamamoto K y colaboradores 1999 (10), informan de ocho casos LPA y con 9q-. Todos menos un caso con t(15;17) y 5 de ellos con delección terminal (12,13,14). Sin embargo, no se conocen oncogenes que hallan sido localizados en esta región, se sugiere que genes importantes en la leucogénesis pueden estar ubicados en esta región. La delección 9q- puede ser un factor de pronóstico adverso en pacientes con LPA. Se necesita investigar más casos para dilucidar la función precisa de la delección 9q- en la patogénesis de LPA y su significado clínico.