

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Leucemia-Linfoma Linfoblástico de Células Precursoras;  
Genómica;  
Salud Infantil

### Correspondencia:

Jazmín Celeste Calvo Álvarez  
jazmin.calvo@udea.edu.co

**Cómo citar:** Calvo j, Moreno D, Tamayo G, Fox J, Gómez N, Vásquez G. Evaluación preliminar del perfil genético de pacientes pediátricos con leucemia linfocítica aguda (LLA) en la población colombiana. Iatreia [Internet]. 2023;36(2 Supl):31.



Copyright: © 2023  
Universidad de Antioquia.

# Evaluación preliminar del perfil genético de pacientes pediátricos con leucemia linfocítica aguda (LLA) en la población colombiana

Jazmín Calvo<sup>1</sup>, Diana Moreno<sup>2</sup>, Gabriel Tamayo<sup>3</sup>, Javier Fox<sup>4</sup>, Natalia Gómez<sup>5</sup>, Gonzalo Vásquez<sup>6</sup>

<sup>1</sup> Estudiante de doctorado, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

<sup>2</sup> Gestor de Investigación e Innovación, Laboratorio especializado, Clínica Colsanitas, Bogotá, Colombia

<sup>3</sup> Líder centro especializado oncohematología, SYNLAB, Medellín, Colombia

<sup>4</sup> Médico oncólogo pediatra, Hospital Universitario San Vicente Fundación, Medellín Colombia

<sup>5</sup> Docente de cátedra e investigadora, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

<sup>6</sup> Grupo Genética Médica. Facultad de Medicina. Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.

## RESUMEN

La leucemia linfocítica aguda (LLA) es una de las neoplasias malignas más comunes originada a partir de precursores linfocíticos (1). En Colombia la situación de las leucemias constituye un reto, ya que la tasa de supervivencia es cercana al 56%, cifra aún distante a la descrita en países desarrollados (2). En este proyecto proponemos caracterizar genéticamente a pacientes pediátricos colombianos con LLA, lo que permite una estratificación de riesgo más precisa según las características clínicas y genéticas (3). El análisis genético se realizará en 40 pacientes colombianos recién diagnosticados con LLA a través de la secuenciación de todo el exoma para analizar variantes de línea somática y germinal. En el curso del proyecto se han reclutado 12 pacientes del hospital universitario San Vicente Fundación, de los cuales el 58,3% son de sexo masculino, con edades entre 1 - 12 años y una media de 6 años; 75% con un estrato socioeconómico menor al 3; 50% de los pacientes tienen historia familiar de cáncer con parientes hasta segundo grado de consanguinidad; 25% de cariotipos hiperdiploides y 16,6% hipodiploides; 83,3% con diagnóstico de LLA de linaje B; 25% con infiltración al sistema nervioso; 58% catalogados como riesgo intermedio. y 8,3% como riesgo alto. Con esta investigación se espera avanzar en la clasificación correcta de los pacientes con LLA colombianos, con el fin de permitir un diagnóstico, pronóstico y selección del tratamiento más adecuado.

## REFERENCIAS

1. Wu C, Li W. Genomics and pharmacogenomics of pediatric acute lymphoblastic leukemia. Crit Rev Oncol Hematol [Internet]. 2018;126:100–11. <https://doi.org/10.1016/j.critrevonc.2018.04.002>
2. Vizcaino M, Lopera JE, Martínez L, Reyes ID, Linares A. Guía de atención integral para la detección oportuna, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de leucemia linfocítica aguda en niños, niñas y adolescentes. Rev Col Cancerol [Internet]. 2016;20(1):17–27. <https://doi.org/10.1016/j.rccan.2015.08.003>
3. Tasian SK, Hunger SP. Genomic Characterization of Paediatric Acute Lymphoblastic Leukaemia: an Opportunity for Precision Medicine Therapeutics. Br J Haematol [Internet]. 2017;176(6):867–82. <https://doi.org/10.1111/bjh.14474>