

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Examen de la Médula Ósea;
 Mutación;
 Fenómenos Genéticos

Correspondencia:

Juan José Yunis
 jjy@yunis.com.co

Cómo citar: Yunis JJ, Yunis-Hazbun LK. Análisis de una serie de casos de trastornos mieloides mediante un panel de 62 genes por secuencia de próxima generación. Rendimiento diagnóstico. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):8-9.



Copyright: © 2023
 Universidad de Antioquia.

Análisis de una serie de casos de trastornos mieloides mediante un panel de 62 genes por secuencia de próxima generación. Rendimiento diagnóstico

Juan José Yunis¹, Luz Karime Yunis-Hazbun²

¹ Director Científico, Servicios Médicos Yunis Turbay y Cia SAS. y Profesor Titular, Departamento de Patología, Facultad de Medicina e Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, D.C.

² Directora área citogenética. Servicios Médicos Yunis Turbay y Cia SAS. Bogotá, D.C.

RESUMEN:

Introducción: diversos tipos de trastornos mieloides requieren paneles genéticos para identificación de variantes que permiten complementar pronóstico, diagnóstico o tratamiento junto con estudios citogenómicos y moleculares. Presentamos resultados de 32 pacientes adultos (62,5%) y pediátricos (37,5%) estudiados en nuestra institución entre 2020 - 2022.

Métodos: previo consentimiento informado, se obtuvo el ADN de médula ósea para análisis a nuestra. Se llevó a cabo NGS en equipo MiSeq en librerías con un panel de 62 genes que cubre Leucemia Mieloide Aguda (LMA), síndrome mielodisplásico (SMD), Leucemia Mielomonocítica Juvenil (LMMJ), Leucemia Mielomonocítica crónica (LMMC), y trastornos mieloproliferativos crónicos (MPC). Este panel no cubre eficientemente alteraciones FLT3-ITD que deben estudiarse por otros métodos

Resultados: se analizó un total de 32 pacientes, de los cuales 5 tenían diagnóstico de MPC, 10 LMA, 9 SMD/LMA, 1 LMMC, 6 LMMJ y 1 LMA asociada a Trisomía 21.

La eficiencia diagnóstica global fue del 84,4%. Para MPC y LMA, la eficiencia diagnóstica fue 80% (4/5) y (8/10), respectivamente; Para SMD/LMA la eficiencia fue 77,8% (7/9), y 100% para LMMC (1/1). 6 pacientes con LMMJ y variantes en PTPN11. MPC variantes en JAK2 (Val617Phe), KRAS (Gly13Asp), CALR (c.1097+21097+53del) y CBL (Arg420Gly). En LMA, SMD/LMA se identificaron 3 pacientes con variantes en NPM1, 2 NRAS, 2 IDH2, 2 TET2, 2 DNMT3A, 2 RUNX1, 1PTPN11 y FLT3, 1 TP53.

Conclusiones: los estudios NGS son mandatorios para clasificación de riesgo, diagnóstico y opciones terapéuticas. Presentamos resultados de 32 pacientes analizados con eficiencia diagnóstica del 84,4% en trastornos mieloides mediante secuencia NGS.

REFERENCIAS

1. Yunis LK, Linares-Ballesteros A, Barros G, Garcia J, Aponte N, Niño L, et al. Genomic alterations in a cohort of pediatric acute myeloid leukemia patients at two cancer centers in Colombia. *Int J Hematol* [Internet]. 2023 Feb;117(2):269-277. <https://doi.org/10.1007/s12185-022-03475-w>