

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Secuenciación de Nucleótidos de Alto Rendimiento; Análisis de Secuencia de ADN; Leucemia; Citogenética; Mutación

Correspondencia:

Enderson Murillo Ramos
enderson.murillo@udea.edu.co

Cómo citar: Murillo-Ramos E, Afanador-Ayala CH, Garcá-Correa JF, Crisanch-Salgado CM, Ramírez-Gaviria GC, Muñeton-Peña CM, et al. Medicina de precisión en oncohematología: integración de las técnicas citogenómicas, moleculares y secuenciación de próxima generación en el diagnóstico clínico. Reporte de caso en el laboratorio LIME. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):44-45.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Medicina de precisión en oncohematología: integración de las técnicas citogenómicas, moleculares y secuenciación de próxima generación en el diagnóstico clínico. Reporte de caso en el laboratorio LIME

Enderson Murillo Ramos¹, Carlos Humberto Afanador Ayala¹, Juan Felipe Garcá Correa¹, Claudia Marcela Crisanch Salgado¹, Gloria Cecilia Ramírez Gaviria¹, Carlos Mario Muñeton Peña², Gloria Patricia Garcá Ospina¹, Gonzalo De Jesús Vásquez Palacio², Katherine Andrea Palacio Rúa¹

¹ Laboratorio Integrado de Medicina Especializada (LIME), Facultad de Medicina, Hospital Alma Máter de Antioquia, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia

² Grupo Genética Médica. Facultad de Medicina. Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.

RESUMEN

Introducción: el diagnóstico de neoplasias hematológicas se realiza tradicionalmente mediante técnicas de biología molecular, citometría y técnicas citogenómicas. La integración de la secuenciación de nueva generación (NGS) es fundamental para complementar el diagnóstico, estimar pronóstico, definir conducta médica e identificar nuevos biomarcadores.

Objetivo: demostrar la importancia de la integración de pruebas de NGS, citogenómicas y moleculares en el diagnóstico y pronóstico de neoplasias hematológicas.

Metodología: se realizaron estudios citogenómicas, PCR, secuenciación Sanger y NGS con el panel TruSight RNA Pan-cáncer a dos pacientes atendidos en LIME

Resultados: caso 1. Paciente de 83 años con sospecha de LMA secundaria a tratamiento. Los resultados de las pruebas moleculares para los genes MLP, JACK2E12, CALR, TP53 y BCR/ABL-P190 fueron negativos, cariotipo complejo (Monosomía 7 y trisomía 21) y análisis por NGS con detección de tres variantes patogénicas/probablemente patogénicas (IDH2, PTPN11 y RUNX1) asociadas con pronóstico adverso.

Caso 2. Paciente de 80 años con sospecha de LMMC. Los resultados de las pruebas moleculares fueron negativos, cariotipo normal y análisis por NGS con detección de dos variantes patogénicas/probablemente patogénicas (RUNX1 y CSF3R) asociadas con pronóstico adverso. Se encontró nueva mutación en el gen CEBPA(NM_004364.5):c.1070_1071insTGCCGG.

Conclusiones: mediante la implementación de la secuenciación NGS, se logró la detección de variantes patológicas que no fueron detectadas por métodos clásicos de biología molecular y citogenómica. Además, se pudo estimar pronóstico e identificar una nueva variante en CEBPA. Estos resultados, resaltan la necesidad de integrar las pruebas de NGS en los casos donde las metodologías clásicas sean insuficientes.

REFERENCIAS

1. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. Acute Myeloid Leukemia [Internet]. 2023. Disponible en: <https://www.nccn.org/patients/guidelines/content/PDF/aml-patient.pdf>
2. Döhner H, Wei AH, Appelbaum FR, Craddock C, DiNardo CD, Dombret H, et al. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. *Blood* [Internet]. 2022;140(12):1345–1377. <https://doi.org/10.1182/blood.2022016867>
3. Tokgun PE, Alay MT, Tekin SS, Güler N, Tokgun O, Demiray A, et al. Two Novel CEBPA Mutations in a Turkish Patient with Acute Myeloid Leukemia. *Balkan J Med Genet* [Internet]. 2021 Mar 23;23(2):99-102. <https://doi.org/10.2478/bjmg-2020-0024>