

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Leucemia Mieloide Aguda;
Citogenética;
Mutación;
Tratamiento;
Pronóstico

Correspondencia:

Katherine Palacio Rúa
kandrea.palacio@udea.edu.co

Cómo citar: Palacio-Rúa KA, García-Correa JF, Murillo-Ramos E, Afanador-Ayala CH, Cristancho-Salgado CM, García-Ospina GP, Muñetón-Peña CM, Vásquez-Palacio G, Ramírez-Gaviria G. Hallazgos clínicos, citogenéticos y moleculares de un caso de leucemia mieloide aguda (LMA). *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):36.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Hallazgos clínicos, citogenéticos y moleculares de un caso de leucemia mieloide aguda (LMA)

Katherine Andrea Palacio-Rúa¹, Juan Felipe García-Correa¹, Enderson Murillo-Ramos¹, Carlos Humberto Afanador-Ayala¹, Claudia Marcela Cristancho-Salgado¹, Gloria Patricia García-Ospina¹, Carlos Mario Muñetón-Peña², Gonzalo Vásquez-Palacio², Gloria Ramírez-Gaviria¹

¹ Laboratorio Integrado de Medicina Especializada LIME-Universidad de Antioquia-Hospital Alma Mater de Antioquia, Medellín, Colombia.

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

RESUMEN

Introducción: en Colombia, la leucemia se encuentra dentro de los 10 cánceres más frecuentes, ocupando el octavo puesto en mortalidad por cáncer. Por su parte, la leucemia mieloide aguda (LMA) es una enfermedad heterogénea que presenta bajas tasas de respuesta a tratamiento y porcentaje de supervivencia a 5 años cercano al 20%. La detección de alteraciones citogenéticas y moleculares durante el diagnóstico de LMA son importantes para establecer el pronóstico y tratamiento de los pacientes.

Objetivo: informar las alteraciones citogenéticas y moleculares en un paciente con LMA que refuerzan la importancia de la integración de las pruebas citogenéticas y moleculares en la práctica clínica.

Materiales y métodos: paciente de 43 años con diagnóstico de LMA de *novo* a quien se le tomó una muestra de médula ósea. Se realizó cariotipo, FISH y secuenciación por sanger para genes pronósticos de LMA establecidos en las guías para el manejo de esta enfermedad.

Resultados: paciente con cariotipo complejo, amplificación de 8q (RUNX1T1), ganancias y pérdidas del locus TP53 confirmadas por cariotipo y FISH. Adicionalmente, presenta mutaciones en el exón 8 codón 273 de TP53 (p.Arg273Cys y p.Arg273Leu), lo que refleja inestabilidad del genoma. Las mutaciones en TP53 se han informado en diferentes tipos de cáncer y síndromes de predisposición hereditaria.

Conclusiones: la complejidad diagnóstica y terapéutica de LMA requiere integrar pruebas citogenéticas y moleculares para determinar de forma exhaustiva el perfil mutacional de las células tumorales y definir el tratamiento más adecuado, así como estimar un pronóstico que impacte la sobrevida de los pacientes.

REFERENCIAS

1. https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/aml.pdf
2. Granowicz EM, Jonas BA. Targeting TP53-Mutated Acute Myeloid Leukemia: Research and Clinical Developments. *Onco Targets Ther* [Internet]. 2022;15:423-436. <https://doi.org/10.2147/OTT.S265637>
3. Pizzi M, Gurrieri C, Orazi A. What's New in the Classification, Diagnosis and Therapy of Myeloid Leukemias. *Hemato* 2023;4(2):112-134. <https://doi.org/10.3390/hemato4020011>