

Leucemia Mieloide Aguda Monocítica y t(11;17)(q23;q21) con participación de los genes MLL y RARA. Reporte de un caso

Encina A*, Legües ME, Capurro M, Valenzuela M, Martí MJ, Undurraga MS

Sección de Hematología. Laboratorios de Referencia Nacional, Hospital del Salvador.
Hospital Regional de Temuco

Introducción: Las alteraciones de la región cromosómica 11q23 que involucran al gen MLL se presentan en aproximadamente 35% de las leucemias mieloides agudas (LMA) monocíticas con anormalidades citogenéticas. En casos raros se ha detectado una t(11;17)(q23;q21), indistinguible citogenéticamente de la variante de la leucemia promielocítica aguda (LPA).

Metodología: Se describe un caso de una mujer de 23 años que se presentó con una leucemia mieloide aguda (LMA) subtipo monocítica de la clasificación de la Organización Mundial de la Salud (OMS), por morfología y citometría de flujo, en que se encontró una translocación t(11;17)(q23;q21) por citogenética convencional en la médula ósea como única alteración cromosómica. Se realizaron estudios de hibridación in situ (FISH) con sonda para la fusión PML/RARA de tipo doble fusión y para el gen MLL con sonda de tipo “break apart”, para estudiar los genes involucrados.

Resultados: Los estudios de FISH proporcionaron los siguientes hallazgos: se descartó una t(15;17)(q22;q21) críptica. El gen MLL mostró estar fragmentado, con su segmento 3' translocado al cromosoma 17 anormal. El gen RARA normalmente ubicado en la región 17q21, se encontró translocado al cromosoma 11 alterado, adyacente al remanente del gen MLL.

Conclusión: Se observó una translocación recíproca entre una parte del gen MLL y el gen RARA. Sin un estudio molecular más específico, no se puede asegurar si este último está además truncado y ha dado origen a una proteína de fusión MLL-RARA. Este caso se agrega a otros reportados en la literatura en que participa el gen RARA en la t(11;17)(q23;q21) en una LMA monocítica y que podría eventualmente constituir un nuevo subgrupo de LMA con translocación específica.