

COMUNICACIONES ORALES PRESENTADAS A PREMIO

FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS

PRE-01 (17542)

DE LA DELECCIÓN 6Q EN PACIENTES CON MIELOMA MÚLTIPLE

Stella, F.; Leone, P.; Pedrazzini, E.; Galvano, C.; Zurita, S.; Coccé, M.; Gallego, M.; Schutz, N.; Graciela, A.; Canelos Moreno, J.; Noboa, A.; Huaman Garaicoa, F.; Paz-Y-Miño, C.; Ziembar, M.; Ochoa, P.; Duarte, P.; Quattrin, M.; Colombi Martinez, F.; Fernandez, D.; Cugliari, M.; Uturbey, F.; Peña, C.; Slavutsky, I.

Hospital Posadas, Buenos Aires, Argentina

Tipo: Serie de casos - **Categorías:** Discrasias de células plasmáticas, Básica

Introducción: El mieloma múltiple (MM) es una neoplasia post-centro germinal caracterizada por la presencia de múltiples anomalías cromosómicas primarias y secundarias que le confieren alta heterogeneidad genética y amplia variabilidad clínica. Entre las diferentes anomalías secundarias encontramos las alteraciones estructurales del cromosoma 6, particularmente la delección parcial de su brazo largo (del6q). Esta anomalía presenta diferentes puntos de ruptura y ha sido detectada en 20-35% de los casos en diferentes series, no existiendo información respecto de pacientes con MM de Latinoamérica. **Objetivos:** Analizar la frecuencia, distribución y características de la del6q en pacientes con MM de diferentes países de Latinoamérica en el marco de un estudio colaborativo del GELAMM (Grupo de Estudio Latinoamericano de MM), que incluyó casos de Argentina, Chile, Ecuador y Uruguay. **Material y métodos:** Se incluyeron 220 pacientes con cariotipo anormal, de los cuales 55 (25%) presentaron del6q (28 varones; edad media: 62,3 años; rango: 36-80 años; R-ISS: 1: 27,5%, 2: 31,1%, 3: 41,4%). Se efectuó cultivo de médula ósea sin estimular, estudio citogenético con técnica de banded G y FISH (Fluorescence in situ hybridization) empleando el panel de sondas para MM. Para la comparación de las características clínicas se tomó como referencia un grupo de 105 pacientes con MM con cariotipo y FISH normal (CyFN) (57 varones; edad media: 57,6 años, rango: 34-88 años; R-ISS: 1: 10,6%, 2: 50%, 3: 39,4%). El estudio fue evaluado y aprobado por los Comités de Ética locales. Todos los individuos prestaron su consentimiento informado. **Resultados:** El análisis citogenético de los pacientes con del6q mostró la presencia de cariotipo simple (CS) en el 52,7% de los casos y cariotipo complejo (CC) en el 47,3%. Los puntos de ruptura más frecuentes fueron 6q23 y 6q25 (32,7% cada uno), seguidos por 6q21 (29,1%), 6q13 (18,2%), 6q15 (16,4%), 6q27 (10,9%), 6q12 (3,6%) y 6q16, 6q22 y 6q24 (1,8% cada uno). Las alteraciones citogenéticas más frecuentemente asociadas a la del6q correspondieron a los cromosomas: 1 (38,2% de los casos; tanto ganancia/amplificación de 1q21 como delección de 1p32), 13 (32,7%) (particularmente monosomía), 11 (30,9%), 3 (27,3%), 14, 15 y 19 (25,5% cada uno). Se detectaron 3 pacientes con la t(11;14) y 3 con pérdida del cromosoma 14 (5,4% cada uno). El análisis por FISH confirmó la asociación de del6q con alteraciones del cromosoma 1. Los pacientes con CC mostraron alta frecuencia de del17p13 (67%). Se observaron las translocaciones t(4;14) (23,1%) y t(14;16) (15,4%). En cuanto a los parámetros clínicos, no se encontraron diferencias en la edad media de los pacientes con CS (62,7 años) y CC (61,4 años) pero ambos mostraron diferencias significativas respecto de los casos con CyFN (57,6 años) ($p=0,0216$). Los pacientes con del6q presentaron incremento de los niveles de LDH ($p<0,0001$), en tanto que aquellos con CC mostraron aumento de creatinina ($p=0,0276$) respecto de los casos con CyFN ($p=0,0276$). Asimismo, encontramos una marcada diferencia en la evolución clínica de los pacientes, con similar supervivencia (SV) en los casos con CS (82,2 mes) y CyFN (78,2 meses), a diferencia de los pacientes con CC que mostraron una significativamente corta SV (36,1 meses) ($p=0,003$). **Conclusiones:** Nuestra cohorte muestra una frecuencia de del6q similar a la detectada en las series publicadas, con particular irregularidad de los puntos de ruptura 6q23 y 6q25, este último específicamente relacionado a una variante con impacto adverso en el curso clínico de los pacientes. Simultáneamente, nuestros datos presentan alta frecuencia de CC, asociado a mala evolución clínica y corta SV, así como una alta proporción de alteraciones estructurales del cromosoma 1, sustentando la importancia de los estudios citogenéticos y citomoleculares en la caracterización biológica del MM, y contribuyendo a un mejor diagnóstico y/o pronóstico de los pacientes.

ISSN 0329-0379
ISSN 2250-8109

HEMATOLOGIA

RESÚMENES DE TRABAJOS CIENTÍFICOS
XXV CONGRESO ARGENTINO DE HEMATOLOGÍA

Y Simposio Educativo Conjunto FHA - SAH
I Congreso Argentino de Hematología Pediátrica
XI Congreso del Grupo Riordan de Citometría de Flujo
XI Congreso de Enfermería Hematológica

27 al 30 octubre 2021
MAR DEL PLATA | ARGENTINA

25 CONGRESO
HEMATOLOGIA

VOLUMEN 25
Número Extraordinario
OCTUBRE 2021

Sociedad Argentina
de Hematología

ARGENTINA
C.A.B.A.