

Dos variantes complejas asociadas al cromosoma filadelfia en pacientes con leucemia mieloide crónica.

Two complex variants associated with Philadelphia chromosome in patients with chronic myeloid leukemia.

Largo-Peralta, Azucena. Parra-Vargas, Eliana. Sánchez-Peñarete, Diana.
Calderón-Valbuena, Mauricio. Rondón-Lagos, Milena.

Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia/Grupo de Investigación en Ciencias Biomédicas (GICBUPTC), Semillero de Investigación en Ciencias Básicas y Aplicadas (SICBA), Tunja, Colombia
Biogenética Diagnostica S.A.S.



**“Los más grandes
secretos de la vida,
vienen en las
estructuras mas
pequeñas”**

Ayucena Largo

INCIDENCIA Y MORTALIDAD

61.780 \square
22.840 \dagger



Colombia

1 721
1 414
1 200
992



2003-2007

Bucaramanga, Manizales,
Cali y Pasto

8,990 nuevos casos de LMC

0,87 personas
por cada 100.000



2/100.000
1.2/100.000

SEER: La vigilancia, epidemiología y
resultados finales



236
229

2005-2013

Tasa de incidencia

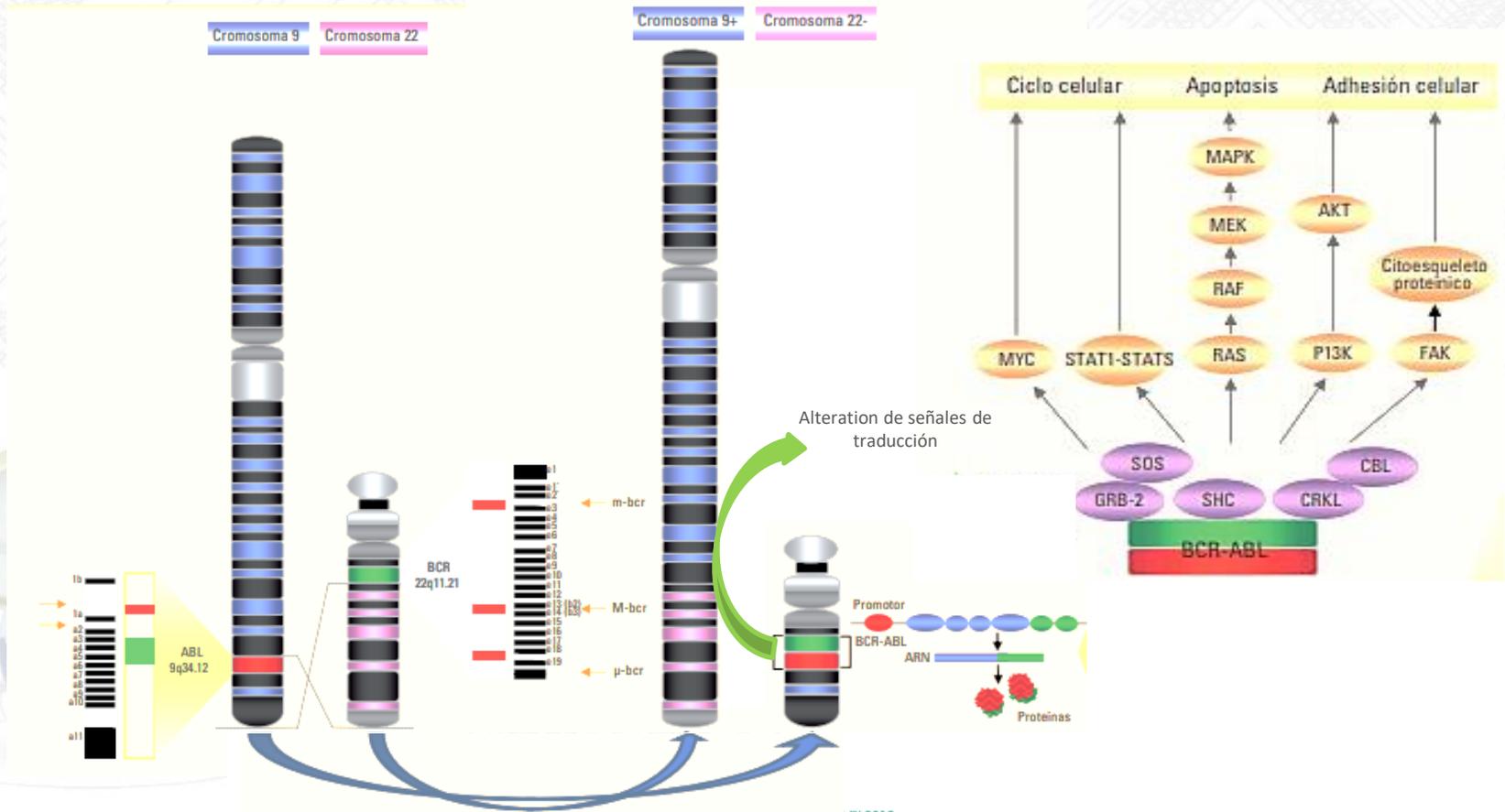
2.4 / 100.000
1.9 / 100.000



\bar{x} 1329
148/año

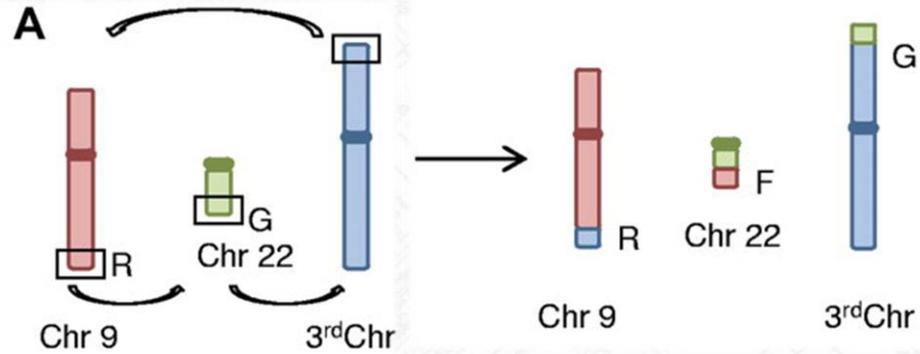
70 años

ORIGEN DE LA LMC



VARIANTES DE PH+

Mecanismo de 1 paso



Mecanismo de 2 pasos

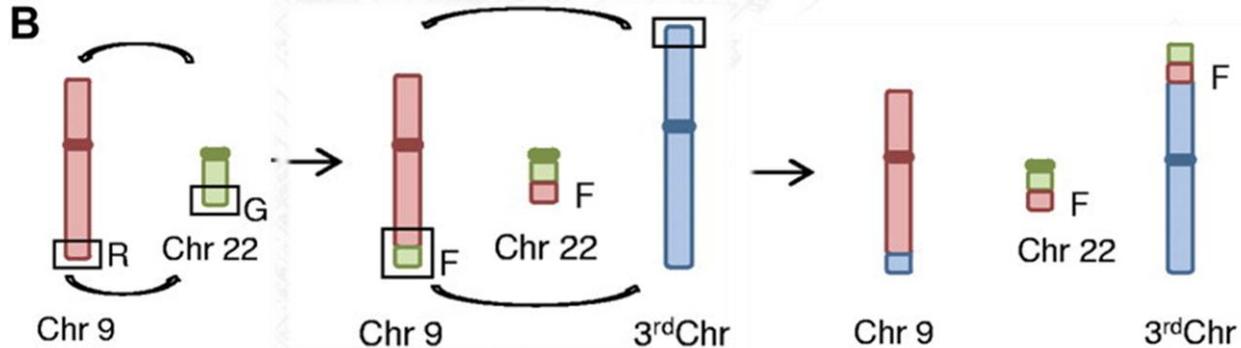
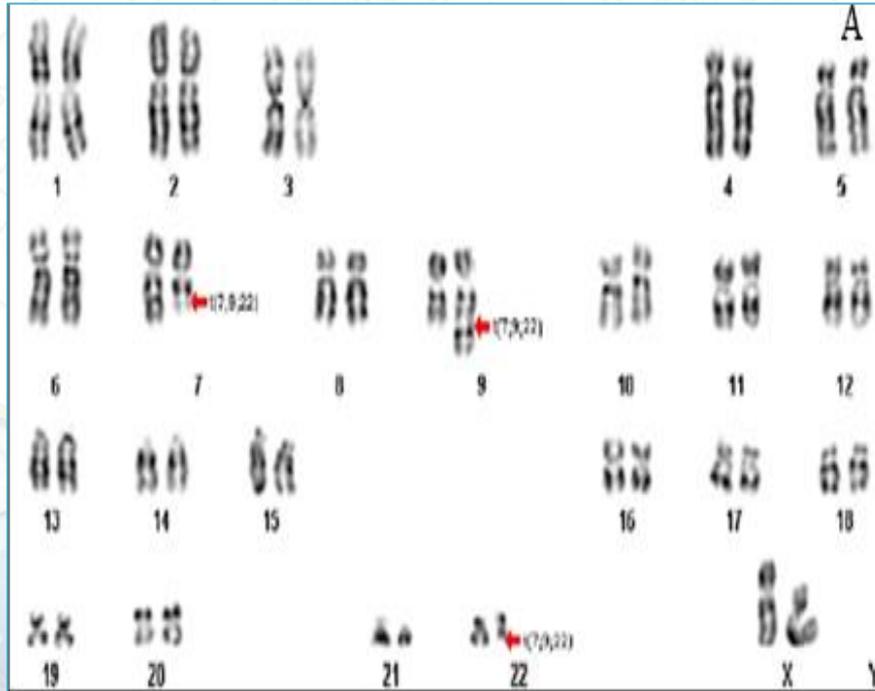


Figura 3. Mecanismos a partir de los cuales se originan las variantes del cromosoma Ph+. Tomada de: Marzocchi et al., 2011.

HALLAZGOS DEL ESTUDIO



7q22

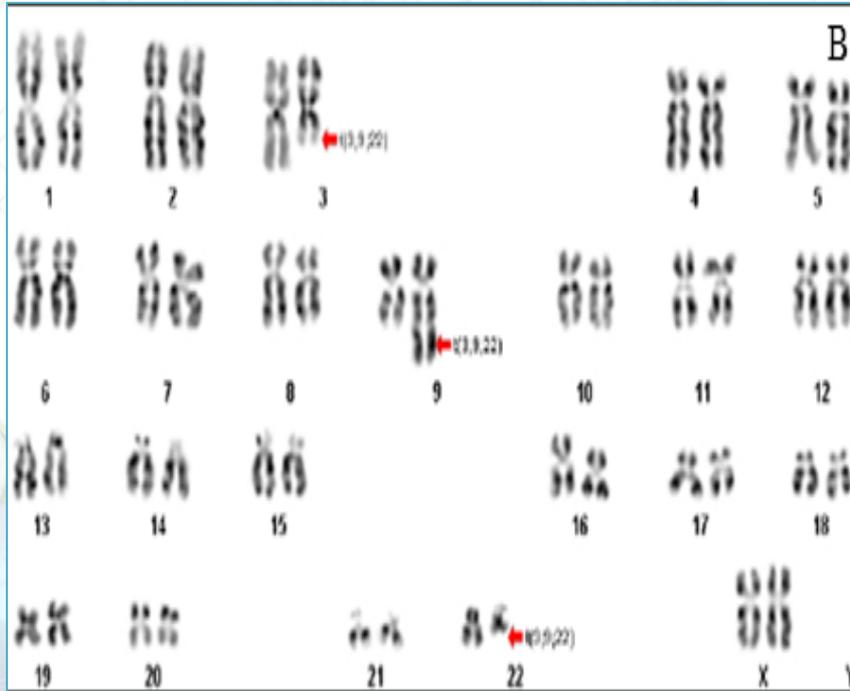


CUX1

Regulación,
morfogénesis,
diferenciación y
progresión del
ciclo celular.

46,XX,t(7;9;22)(q22,q34;q11;q11.2)

HALLAZGOS DEL ESTUDIO



mos 46,XX,t(3;9;22)(q21;q34;q11.2)/46,XX

3q21



*H37/Luca15/R
BM5,
RASSF1A*



hMLH1

HALLAZGOS DEL ESTUDIO

37 años
t(3;9;22)



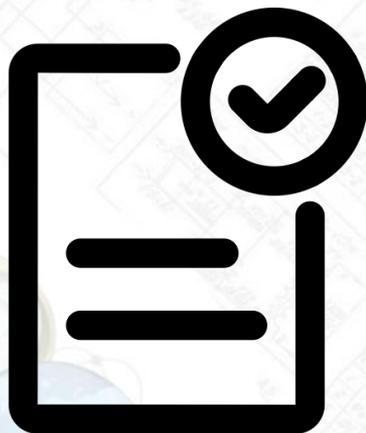
Imatinib ✗
Nilotinib ✗
Dasatinib

35 años
t(7;9;22)



Imatinib ✗
Nilotinib ✗
Dasatinib
Interferon citarabina
Hidroxiurea ↓

CONCLUSION



Nuestros resultados sugieren que las variantes complejas del Ph, que involucran los cromosomas 3 y 7, podrían representar un factor de riesgo en LMC, relacionada con una posible resistencia a la terapia. Tales hallazgos podrían ser usados en la selección de la terapia, con miras a la obtención de una mejor respuesta y disminución de resistencia a la misma.

GRACIAS POR SU ATENCIÓN



PREGUNTAS?



ORIGEN LMC

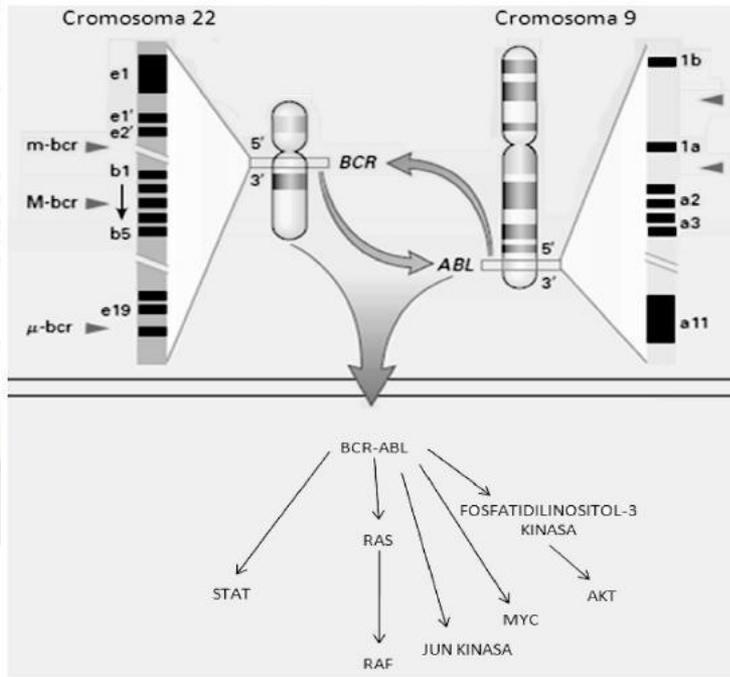


Figura 1. Translocación $t(9;22)(q34;q11.2)$ y vías de señalización que activa la quimera constitutivamente. Tomado de: Rey & Montenegro, 2009.

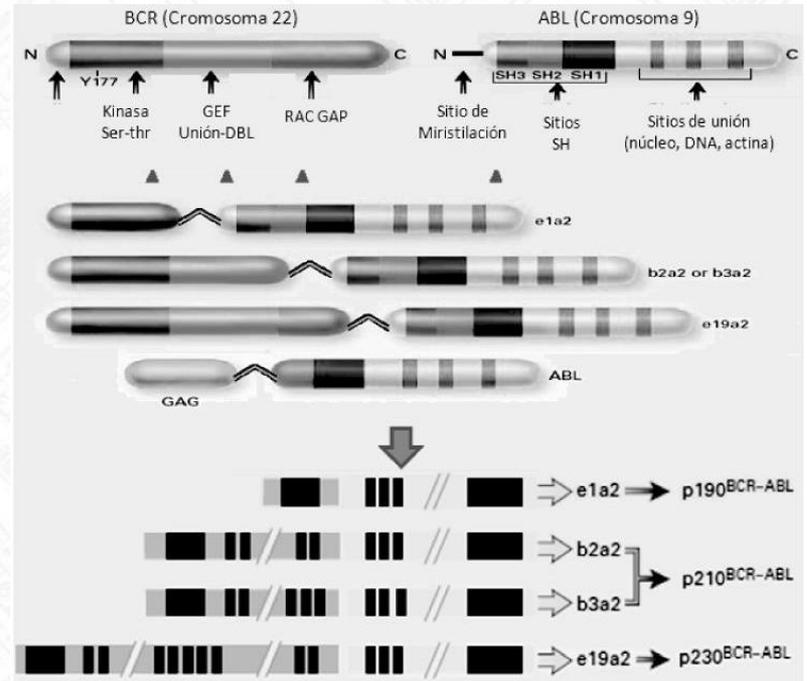


Figura 2. Puntos de ruptura identificados en el cromosoma Ph+. Tomado de: Rey & Montenegro, 2009.