

**(PI3) 800201702000110UM**

**Evaluación de desbalances genómicos en desórdenes de células plasmáticas**

*Leticia Giselle Guasch, Silvia Zurita, Lucas Lannutti, Sergio Lopresti, Juan Lanari, Francisco Pantuso, Irma Slavutsky, Flavia Stella*

*Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón/Laboratorio de Neoplasias Linfoides, IMEX-CONICET (Academia Nacional de Medicina)/Área de Genética, Hospital Prof. A. Posadas.*

*E-mail: fla\_stella@yahoo.com.ar*

Los desórdenes de células plasmáticas son neoplasias de células B post-centro germinal, ampliamente heterogéneas. El estudio de las alteraciones genéticas en estos desórdenes ha permitido la definición de subgrupos específicos, y provisto las bases para la identificación de genes involucrados en la iniciación y progresión de estas entidades. Entre ellas, encontramos los rearrreglos del gen *C-MYC* ubicado a nivel de 8q24, que presenta un rol central en el crecimiento celular, proliferación y tumorigénesis y la delección de *CD27*, localizado en 12p13 perteneciente a la superfamilia de receptores de necrosis tumoral. El objetivo del presente estudio fue evaluar *C-MYC* y *CD27* a nivel citogenético y citomolecular, en pacientes con desórdenes de células plasmáticas. Los resultados fueron correlacionados con los factores pronóstico y la evolución clínica de los pacientes. Se estudiaron un total de 84 pacientes, 69 con mieloma múltiple (MM) y 15 con gammapatía monoclonal de significado incierto (MGUS). Se realizó estudio citogenético y citomolecular utilizando el panel de sondas para MM y las sondas locus específicas *MYC* Break Apart 8q24 y *CD27* 12p13.31 (Live-Lexel, Argentina). Los resultados se compararon con un grupo control (GC) de 55 pacientes con MM con cariotipo y FISH normal. Todos los pacientes con MGUS mostraron un cariotipo normal sin anomalías por FISH. Dentro de los casos con MM, un 87,1% presentaron alteraciones cromosómicas y/o citomoleculares. Adicionalmente, detectamos rearrreglos del gen *C-MYC* en el 11,5% de los pacientes. Este grupo mostró valores elevados de calcemia y creatinina respecto de los casos sin anomalías en el gen *C-MYC* y del GC. La evaluación del status de *CD27* permitió detectar un 30,7% de los casos con delección. Se observaron valores elevados de LDH (lactato dehidrogenasa) en los pacientes con alteraciones de *CD27* respecto de aquellos sin esta anomalía y del GC. Cabe destacar que tanto los rearrreglos de *C-MYC* como la delección de *CD27* no fueron encontradas en pacientes con MGUS, reforzando su rol en la transformación de MGUS a MM. Nuestros resultados sugieren la importancia de poder incluir el análisis de *C-MYC* y *CD27* en el panel de estudios genéticos de MM al momento del diagnóstico tendiente a una mejor delineación clínico-biológica de esta entidad, contribuyendo a la caracterización genética de la misma.

**Palabras clave:** MIELOMA, MGUS, *C-MYC*, *CD27*