

# Mutaciones en el gen NPM1 en leucemia mieloide aguda (LMA) en una muestra de población colombiana: implicaciones en el diagnóstico, estratificación del riesgo y tratamiento

Luz Karime Yunis Habun, Ángela Díaz, David Gavilanes, Paula Jaimes, Juan José Yunis Londoño

Servicios Médicos Yunis Turbay (Bogotá, D.C.)

**Introducción:** describir una serie de casos de muestras remitidas para análisis mutacional de NPM1 y reportar las frecuencias de estas mutaciones en pacientes pediátricos y adultos en nuestra población.

**Materiales y métodos:** revisión de base de datos de Servicios Médicos Yunis Turbay, partiendo de muestras de médula ósea o sangre periférica remitidas para estudio molecular del exón 12 del gen NPM1. Revisión de la literatura sobre la importancia de este hallazgo para el pronóstico.

**Resultados:** entre los años 2014 y 2018, se ha recibido un total de 72 muestras, de las cuales 40 corresponden a muestras pediátricas y 32 adultas. De estas, el 4% fueron positivas para mutación en NPM1. De las muestras pediátricas, todas fueron negativas para esta mutación. De las muestras de adultos, 3/32 (9%) fueron positivas.

**Conclusiones:** la respuesta al tratamiento y la supervivencia es heterogénea en pacientes con LMA. El gen NPM1 es uno de los más mutados en LMA, con frecuencias reportadas del 20-30%. La Organización Mundial de la Salud reconoce la LMA con mutaciones de NPM1 como una entidad clínica particular y usualmente se encuentra asociada con un mejor pronóstico. Dentro de nuestra cohorte, se refleja una baja incidencia de estas mutaciones en pacientes remitidos. Estos datos, como un análisis inicial, son de suma importancia para comenzar a comprender el comportamiento de esta patología en nuestra población.

#### DATOS DE CONTACTO

Correspondencia: Contacto: Luz Karime Yunis Habun. Correo electrónico: yunisluz@gmail.com