

# MUTACIONES GENÉTICAS EN LA LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÓNICA (LLC)

Las personas con leucemia linfocítica crónica (LLC) pueden presentar mutaciones genéticas o anomalías cromosómicas, lo que puede traducirse en un pronóstico más favorable o adverso.<sup>1</sup>

MUTACIÓN GENÉTICA



ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Las anomalías cromosómicas en la LLC se detectan en hasta el **80% DE LOS PACIENTES** y juegan un papel importante en la determinación del pronóstico y las estrategias terapéuticas.<sup>2</sup>

## PAPEL DE LAS MUTACIONES GENÉTICAS EN EL PRONÓSTICO

Algunas mutaciones genéticas se han asociado a un pronóstico más favorable, entre ellas las siguientes:

- MUTACIÓN DE IgVH<sup>4</sup>
- DELECIÓN DE 13q<sup>1</sup>

Se ha demostrado que otras mutaciones genéticas se asocian a un pronóstico adverso,<sup>3</sup> entre ellas las siguientes:

delección 17p

delección 11q

## ACERCA DE LAS MUTACIONES GENÉTICAS CON DELECCIÓN EN LA LLC

Las deleciones son alteraciones genómicas en las que falta parte de un cromosoma.<sup>5</sup>

La delección 13q es la mutación genética más frecuente, **OBSERVADA EN MÁS DEL 50%** de las personas con LLC<sup>3</sup>

El **5-20%** de las personas con LLC presentan la delección 11q<sup>3</sup>

El **3-10%** de los pacientes sin tratamiento previo presentan la delección 17p.<sup>6</sup>

Hasta el **30-50%** de los pacientes con LLC recidivante/resistente presentan esta alteración genética<sup>6</sup>

Los pacientes con la delección 17p tienen normalmente un pronóstico desfavorable. La mediana de la supervivencia en estos pacientes es **DE MENOS DE 2 A 3 AÑOS DESDE EL MOMENTO DEL TRATAMIENTO.**<sup>6,7</sup>

## EFFECTO DE LAS MUTACIONES GENÉTICAS EN LAS DECISIONES TERAPÉUTICAS

A medida que hemos avanzado en nuestro conocimiento de la complejidad de las mutaciones genéticas de la LLC, se ha intensificado también el esfuerzo en desarrollar planes terapéuticos para los pacientes. Si se sabe que el paciente tiene alguna mutación genética en el momento del diagnóstico, y en el momento de cada recidiva, se puede establecer un posible pronóstico y determinar un tratamiento adecuado.<sup>1</sup>

1. American Cancer Society. (2013) Leukemia – Chronic Lymphocytic. [ONLINE] Accessed March 2016. 2. NCCN. (2014) NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines) Non-Hodgkin's Lymphomas. [ONLINE] Accessed March 2016. 3. Puiggros, A. et al, Genetic Abnormalities in Chronic Lymphocytic Leukemia: Where We Are and Where We Go. BioMed Research International. 2014. vol. 2014. Article ID 435983, 13 pages. 4. Sagatys, E. et al, Clinical and Laboratory Prognostic Indicators in Chronic Lymphocytic Leukemia. Cancer Control: Journal of the Moffitt Cancer Center. 2012;19(1):18-25 5. NIH: National Human Genome Research Institute. (2016) Chromosome Abnormalities. [ONLINE] Accessed March 2016. 6. Schnaiter A. et al. 17p deletion in chronic lymphocytic leukemia: risk stratification and therapeutic approach. Hematol Oncol Clin N Am. 2013;27:289-301. 7. Stilgenbauer S. et al. Understanding and managing ultra high-risk chronic lymphocytic leukemia. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2010(1):481-488.