

XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana
E-Poster**Cod. 011****TRISOMIA 9 IN PAZIENTI AFFETTI DA MPN PH-: ASPETTI CLINICI E LABORATORISTICI**

M.G. Grimoldi¹, G. Bulfamante³, A. Cortelezzi², A. Benevento¹, P. Bianchi², S. Buiatitot¹, C. de Philippis², R. Malgara¹, A. Patrizi¹, T. Radice², A. Iurlo²

¹Laboratorio di Citogenetica, Dip. Medicina, Chirurgia e Odontoiatria Osp. S. Paolo, Università degli Studi di Milano

²Divisione Ematologia-Fondazione Ca' Granda IRCCS, Ospedale Maggiore di Milano

³Anatomia Patologica, Dip. Medicina, Chirurgia e Odontoiatria Osp. S. Paolo, Università degli Studi di Milano

Le neoplasie mieloproliferative (MPN), comprendenti la Policitemia vera (PV), la Trombocitemia essenziale (TE) e la Mielofibrosi idiopatica (MFI), sono disordini clonali Philadelphia negativi caratterizzati, nel 20% dei casi, da anomalie cromosomiche ricorrenti.

La trisomia 9 rappresenta la seconda anomalia cromosomica più frequente nelle MPN dopo la delezione 20q.

Abbiamo eseguito l'analisi citogenetica su aspirato midollare di una casistica monocentrica di 325 pazienti affetti da MPN; tutti i pazienti sono risultati Ph-, la trisomia 9 è stata riscontrata in 13 pazienti (9 affetti da PV e 4 da TE), in 10 casi come unica anomalia cromosomica, in un caso associata a trisomia 8 e in 2 casi in un cariotipo più complesso.

Sono state analizzate le caratteristiche cliniche e di laboratorio e l'evoluzione di malattia, al fine di individuare se tale anomalia citogenetica avesse delle particolari stimate.

I pazienti sono stati seguiti regolarmente per un periodo medio di 10,6 anni (range 1- 23 anni). L'età media alla diagnosi era 62 anni e il rapporto M:F di 1,2:1.

I dati di laboratorio mostravano un valore medio di emoglobina di 16,7 g/dl, un numero medio di globuli bianchi di 9657/mmc, mentre la conta piastrinica media era di 690000/mmc.

Il dosaggio dell'eritropoietina serica è risultato ridotto in tutti i pazienti e tutti presentavano la mutazione JAK2 V617F (carica allelica media 47,1%).

E' interessante notare che nei pazienti affetti da TE, i valori di emoglobina alla diagnosi, pur non essendo sufficienti per porre diagnosi di PV erano comunque ai limiti superiori di norma.

Dei 4 pazienti con TE, 3 (75%) sono evoluti a distanza di anni in PV, evento relativamente raro.

I dati ottenuti evidenziano una maggior frequenza della trisomia 9 nei pazienti con PV rispetto alle altre neoplasie mieloproliferative ed inoltre sottolineano come i pazienti con TE portatori di tale alterazione citogenetica, abbiano un fenotipo simil-PV e un aumentato rischio di evoluzione in franca PV. Non è stata osservata trisomia 9 nelle Mielofibrosi.

E' inoltre da segnalare che sul braccio corto del cromosoma 9 è stato mappato il gene JAK-2, gene che risulta mutato frequentemente nelle MPN Ph- e soprattutto nelle PV di cui rappresenta un marker molecolare.