

# Incidencia de la sobreexpresión de *PDGFR $\alpha$* en una serie de 69 pacientes con síndrome hipereosinofílico

C Ormazábal<sup>1</sup>, MJ Larráyoiz<sup>1</sup>, FJ Novo<sup>1</sup>, M García Delgado<sup>1</sup>, C Hurtado<sup>1</sup>, MJ Calasanz<sup>1</sup>, NCP Cross<sup>2</sup>, JL Vizmanos<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Genética, Facultad de Ciencias, Universidad de Navarra. Pamplona, Navarra

<sup>2</sup>Wessex Regional Genetics Laboratory, Salisbury & Human Genetics Division, University of Southampton School of Medicine. Southampton, Reino Unido



Southampton  
University Hospitals NHS Trust



Con la financiación del **Instituto de Salud Carlos III** (Proyecto FIS 04/0037) y del **Plan de Investigación de la Universidad de Navarra** (PIUNA)

Comunicación Oral C-100 presentada en la XLVIII Reunión Nacional de la AEHH, XXII Congreso de la SETH, 26-28 de octubre de 2006, Granada

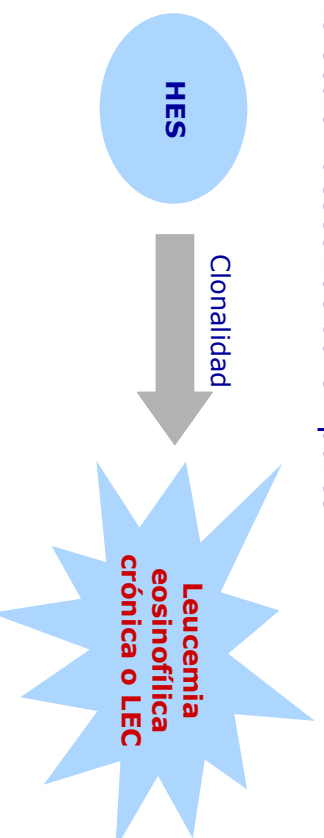
Introducción

## Síndrome hipereosinofílico (HES)

1. Marcada **eosinofilia**, superior a  $1,5 \times 10^9/L$
2. Evidencia de **daño orgánico**
3. Exclusión de **otras causas** de eosinofilia

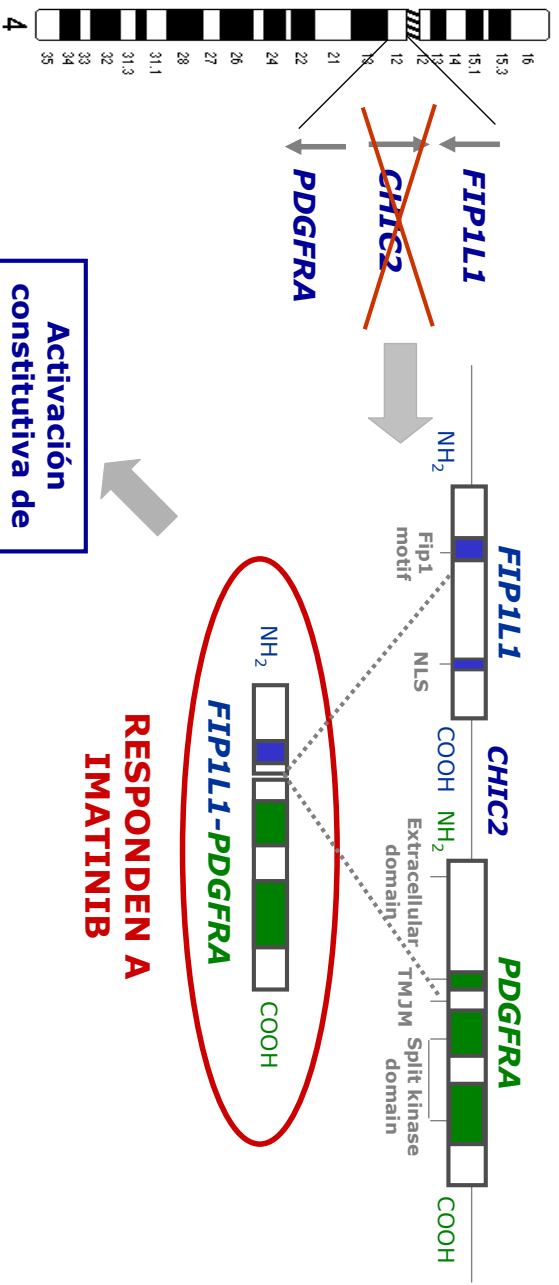
Diagnóstico de exclusión

- Predominancia mayor en **hombres** que en mujeres (9:1)
- Causa molecular desconocida en parte



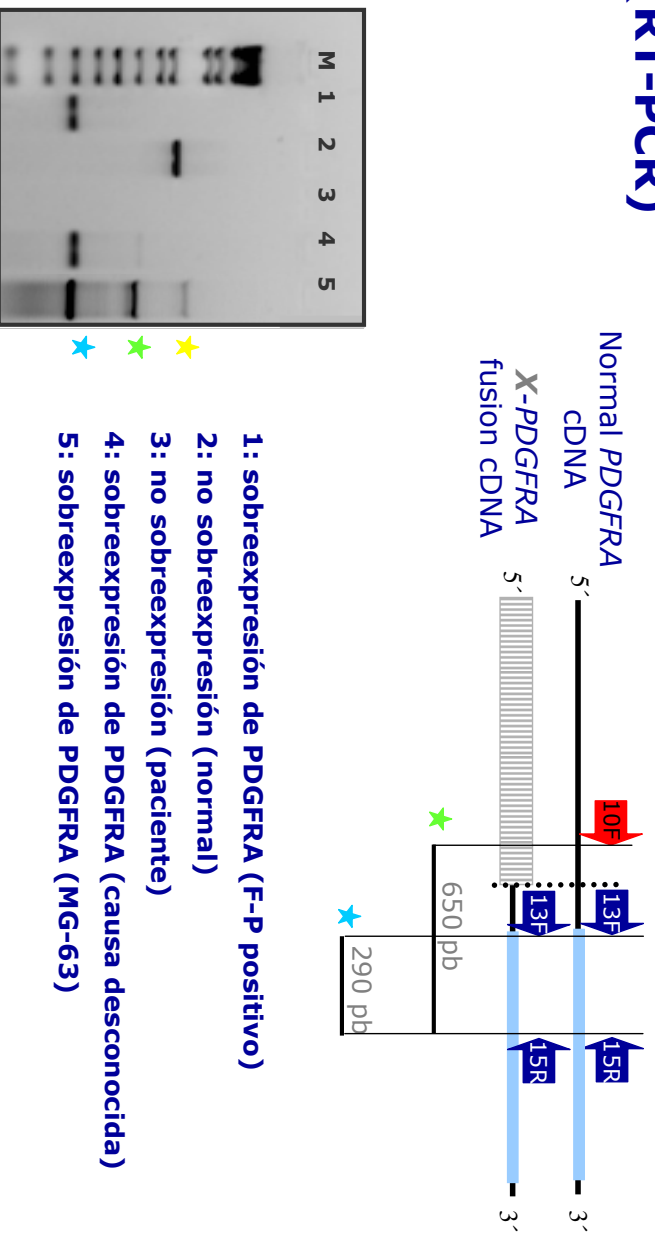
Microdelección  
de 800 Kb

Formación de un gen de fusión



Material y métodos

## PDGFRΑ multiplex (RT-PCR)



- 1: sobreexpresión de PDGFRΑ (F-P positivo)
- 2: no sobreexpresión (normal)
- 3: no sobreexpresión (paciente)
- 4: sobreexpresión de PDGFRΑ (causa desconocida)
- 5: sobreexpresión de PDGFRΑ (MG-63)

Score J et al. Identification of a novel imatinib responsive *KIFAB-PDGFRΑ* fusion gene following screening for *PDGFRΑ* overexpression in patients with hyper eosinophilia. *Leukemia*. 2006 20: 827-832. PMID: 15920007

Sexo	<i>PDGFRA</i> sobreexpresión	Causas de la sobreexpresión	
		<i>FIP1L1-PDGFRA</i>	Desconocida
<b>Pacientes HES (n = 69)</b>			
Varones ( n = 45)	12 (26 %)	1 (7%)	11 (78,5%)
Mujeres ( n = 24)	2 (8%)	0	2 (14,8%)

### Conclusiones

- La prevalencia de *F-P* (1,4%) en nuestra serie es inferior a la descrita hasta la fecha (4-12%)
- La elevada incidencia de sobreexpresión de *PDGFRA* (20%), de causa desconocida obtenida, plantea como posibles causas:
  1. Exista la fusión *F-P* no detectada por otras técnicas
  2. *PDGFRA* se encuentre reordenado con otros genes no descritos
  3. La presencia de otras alteraciones (genéticas o epigenéticas) que afecten a la expresión de *PDGFRA*

Actualmente estamos trabajando para caracterizar las causas de la sobreexpresión de *PDGFRA* utilizando técnicas de citogenética molecular (FISH) y técnicas de biología molecular

# Incidencia de la sobreexpresión de *PDGFR $\alpha$* en una serie de 69 pacientes con síndrome hipereosinofílico

C Ormazábal<sup>1</sup>, MJ Larráyoza<sup>1</sup>, FJ Novo<sup>1</sup>, M García Delgado<sup>1</sup>, C Hurtado<sup>1</sup>,  
MJ Calasanz<sup>1</sup>, NCP Cross<sup>2</sup>, JL Vizmanos<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Genética, Facultad de Ciencias, Universidad de Navarra. Pamplona, Navarra

<sup>2</sup>Wessex Regional Genetics Laboratory, Salisbury & Human Genetics Division, University of Southampton School of Medicine. Southampton, Reino Unido



Southampton  
University Hospitals NHS Trust



Con la financiación del **Instituto de Salud Carlos III** (Proyecto FIS 04/0037)  
y del **Plan de Investigación de la Universidad de Navarra** (PIUNA)