

CARACTERIZACIÓN BIOLÓGICA DE LA LEUCEMIA MIELOIDE  
AGUDA CON TRANSLOCACIÓN t(8;16)(p11;p13) Y  
REORDENAMIENTO *MYST3-CREBBP*

Tesi presentada per  
**Mireia Camós Guijosa**  
per aspirar al grau de Doctora en Medicina

Director de la tesi Dr. Jordi Esteve i Reyner

Facultat de Medicina  
Universitat de Barcelona  
Tutor de la tesi: Prof. Emili Montserrat i Costa

Barcelona, 2007

**V. CONCLUSIONES**

## *Conclusiones*

1. El diseño de una RT-PCR utilizando los oligonucleótidos MOZ3558F y CBP335R permite un diagnóstico rápido del reordenamiento *MYST3-CREBBP*.
2. El punto de ruptura de los genes implicados en el reordenamiento se localizó en todos los casos estudiados en el intrón 16 de *MYST3* y el intrón 2 de *CREBBP*; por tanto, el denominado transcrito tipo I es el más común en la LMA con t(8;16).
3. La LMA con reordenamiento *MYST3-CREBBP* posee un perfil genómico específico, diferenciado de otros subtipos de LMA, que se caracteriza por la sobreexpresión, entre otros, de los oncogenes *RET* y *PRL*, los genes *HOXA9*, *HOXA10* y la infraexpresión de genes como *CCN2*, *STAT5* y *WT1*.
4. El perfil de expresión génica de la LMA con reordenamiento *MYST3-CREBBP* mostró algunas similitudes con el perfil de la LMA con reordenamiento de *MLL*, lo que sugiere un mecanismo de leucemogénesis parcialmente compartido entre ambos subtipos de leucemia.
5. La LMA con reordenamiento *MYST3-CREBBP* mostró un perfil de expresión de genes *homeobox* específico, con sobreexpresión selectiva de los genes *HOX* más distales (*HOXA9*, *HOXA10*).

6. La tecnología de RT-PCR cuantitativa mediante arrays de baja densidad nos permitió validar el estudio de microarrays y ampliar el número de muestras a estudiar, al recuperar material parcialmente degradado o muestras procedentes de tejido histológico.