

# Frecuencia de Mutaciones detectadas por NGS en pacientes con LMA en 1 centro

Natalia Aranguiz-García<sup>1</sup>, Miguel LOPEZ-CACERES<sup>1</sup>, María Carolina Guerra-Camus<sup>1</sup>, Ximena Valladares-Ticona<sup>1</sup>

1. Clínica Alemana de Santiago

## INTRODUCCIÓN:

La secuenciación de nueva generación (NGS) es una herramienta diagnóstica clave en la estratificación de riesgo, la selección de terapias y el seguimiento de pacientes con leucemia mieloide aguda (LMA). Su utilidad es particularmente relevante en aquellos con cariotipo y biología molecular normales, en quienes a veces constituye el único método capaz de orientar la decisión de realizar un trasplante de progenitores hematopoyéticos (TAMO) en primera remisión. En Chile, esta tecnología está disponible desde hace menos de cinco años y aún presenta limitaciones de financiamiento. El objetivo de este estudio fue describir las características de los pacientes en quienes se realizó NGS mieloide en nuestra institución y analizar sus implicancias clínicas.

## MATERIAL Y MÉTODOS:

Se revisaron todos los informes de NGS (panel mieloide) realizados a pacientes con LMA atendidos en nuestra institución desde 2020. La recolección de datos fue autorizada por los pacientes y por el Comité Científico Docente institucional.

## RESULTADOS:

Se identificaron 21 pacientes con LMA que contaban con estudio NGS. En 20 casos, el análisis fue realizado en un laboratorio de Estados Unidos y en 1 caso en nuestro laboratorio local. El 57% presentó al menos una mutación asociada a alto riesgo citogenético; solo un paciente no presentó alteraciones genéticas detectables. Las mutaciones más frecuentes fueron ASXL1, FLT3-ITD y RUNX1 (23,8% cada una), seguidas de DNMT3A, SRSF2 y WT1 (21% cada una). En el 61% de los casos, el hallazgo en NGS constituyó el único criterio para indicar TAMO, y en el 14% permitió añadir de forma exclusiva una terapia dirigida. La proporción de pacientes con acceso a NGS aumentó del 45% en los primeros años a más del 75% en la actualidad.

## DISCUSIÓN:

La frecuencia de mutaciones observada difiere ligeramente de la reportada en la literatura, destacando en nuestra serie una mayor prevalencia de ASXL1 y WT1, y una menor de NPM1. En la mayoría de los casos, el NGS fue la única herramienta que sustentó la indicación de TAMO, aún considerada la única alternativa curativa para pacientes con alto riesgo citogenético. Estos resultados respaldan la necesidad de ampliar el acceso y la cobertura financiera de esta técnica diagnóstica en pacientes con LMA, especialmente en aquellos candidatos a TAMO.