

ISSN 0390-6078  
Volume 106  
OCTOBER  
2021 - S2

# haematologica

Journal of The Ferrata Storti Foundation



PAMPLONA  
14-16 Octubre  
2021

**LXIII**  
CONGRESO  
NACIONAL  
**SEHH**

**XXXVII**  
CONGRESO  
NACIONAL  
**SETH**



Sociedad Española de  
Hematología y Hemoterapia

[www.haematologica.org](http://www.haematologica.org)

**LXIII CONGRESO NACIONAL DE LA SEHH**  
**XXXVII CONGRESO NACIONAL DE LA SETH**

**Pamplona, 14-16 de octubre, 2021**

**COMITÉ ORGANIZADOR**

**PRESIDENTES**

*Felipe Prósper Cardoso*  
*Ramón Lecumberri Villamediana*

**VOCALES**

*Ana Alfonso Piérola*  
*Enrique Andreu Oltra*  
*M.<sup>a</sup> Luisa Antelo Caamaño*  
*M.<sup>a</sup> José Calasanz Abinzano*  
*Itziar Ezpeleta Iraizoz*  
*Rocío Figueroa Mora*  
*José A. García-Erce*  
*Carlos Grande García*  
*Andrea Manubens Guarch*  
*María Marcos Jubilar*  
*M.<sup>a</sup> Carmen Mateos Rodríguez*  
*Josune Orbe Lopategui*  
*Bruno Paiva*  
*M.<sup>a</sup> José Paloma Mora*  
*Carlos Panizo Santos*  
*José Antonio Páramo Fernández*  
*Esther Pena Carbó*  
*Ana Margarita Redondo Izal*  
*José Rifón Roca*  
*Paula Rodríguez Otero*  
*Jesús San Miguel Izquierdo*  
*Sara Villar Fernández*

**ABSTRACT BOOK**

**LXIII CONGRESO NACIONAL DE LA SEHH**  
**XXXVII CONGRESO NACIONAL DE LA SETH**

**Pamplona, 14-16 de octubre, 2021**

**COMITÉ CIENTÍFICO DE LA SEHH**

**PRESIDENTE**

*Francesc Bosch Albareda*

**COMITÉ**

*Pau Abrisqueta Costa*

*M.<sup>a</sup> José Calasanz Abinzano*

*Adolfo de la Fuente Burguera*

*María Díez Campelo*

*Jordi Esteve Reyner (coordinador del programa educacional)*

*M.<sup>a</sup> Dolores Fernández Herrera*

*Francisca Ferrer Marín*

*José Valentín García Gutiérrez*

*Víctor Jiménez Yuste*

*M.<sup>a</sup> Teresa Molero Labarta*

*Marta Morado Arias*

*Enrique M. Ocio San Miguel*

*José Luis Piñana Sánchez*

*David Valcárcel Ferrerías*

*Izaskun Zeberio Exetxipia*

**COMITÉ CIENTÍFICO DE LA SETH**

**PRESIDENTE**

*Víctor Jiménez Yuste*

**COMITÉ**

*M.<sup>a</sup> Teresa Álvarez Román*

*José María Bastida Bermejo*

*Ramón Lecumberri Villamediana*

*M.<sup>a</sup> Luisa Lozano Almela*

*José Mateo Arranz*

*José Antonio Páramo Fernández (coordinador del programa educacional)*

**ABSTRACT BOOK**

**LXIII CONGRESO NACIONAL DE LA SEHH**  
**XXXVII CONGRESO NACIONAL DE LA SETH**

**Pamplona, 14-16 de octubre, 2021**

**DIRECTIVA DE LA SEHH Y  
PATRONATO DE LA FEHH**

**PRESIDENTE**

*Ramón García Sanz*

**VICEPRESIDENTE PRIMERO**

*Armando López Guillermo*

**VICEPRESIDENTE SEGUNDO**

*Víctor Jiménez Yuste*

**SECRETARIO GENERAL**

*José Tomás Navarro Ferrando*

**SECRETARIO ADJUNTO**

*Joaquín Sánchez García*

**TESORERA**

*Cristina Pascual Izquierdo*

**CONTADOR**

*Raúl Córdoba Mascuñano*

**VOCALES**

*Sara Alonso Álvarez*

*M.ª Luz Amigo Lozano*

*Cristina Arbona Castaño*

*Gemma Azaceta Reinares*

*Ramón Lecumberry Villamediana*

*Elvira Mora Casterá*

*Marta Morado Arias*

**EXPRESIDENTES DE LA SEHH**

*Jorge Sierra Gil*

*José M.ª Moraleda Jiménez*

*Carmen Burgaleta Alonso de Ozalla*

*Evarist Feliu Frasnado*

*Luis Hernández Nieto*

*Vicente Vicente García*

*Eduardo Rocha Hernando*

*Juan M. Rodríguez Fernández*

*José M.ª Fernández Rañada*

*Manuel Giralt Raichs*

*Miquel Rutllant Banyeres*

*Antonio López Borrasca*

*Agustín Ríos González*

*Ricardo Castillo Cofiño*

*Julio Outeriño Hernanz*

*Juan Maldonado Eloy-García*

*Ciril Rozman Borstnar*

*Antonio Raichs Solé*

*José Sánchez Fayos*

*Gonzalo Díaz de Iraola*

*Jerónimo Forteza Bover*

*Pedro Farreras Valentí*

*Agustín Aznar Gerner*

**LXIII CONGRESO NACIONAL DE LA SEHH**  
**XXXVII CONGRESO NACIONAL DE LA SETH**

**Pamplona, 14-16 de octubre, 2021**

**DIRECTIVA DE LA SETH Y  
PATRONATO DE LA FETH**

**PRESIDENTE**

*Joan Carles Reverter Calatayud*

**VICEPRESIDENTA**

*Pilar Medina Badenes*

**VICEPRESIDENTA**

*Pilar Llamas Sillero*

**SECRETARIO**

*Jorge Cuesta Tovar*

**TESORERA**

*M.<sup>a</sup> Eva Mingot Castellano*

**VOCALES**

*M.<sup>a</sup> Teresa Álvarez Román*

*Santiago Bonanad Boix*

*José Manuel Calvo Villas*

*Olga Gavín Sebastián*

*Constantino Martínez Gómez*

*Ramiro Núñez Vázquez*

**EXPRESIDENTES DE LA SETH**

*José Antonio Páramo Fernández*

*Vicente Vicente García*

*Pascual Marco Vera*

*Justo Aznar Lucea*

*Franciso Javier Batlle Fonrodona*

*Antonio López Borrasca*

*Fernando Martínez Brotons*

*Carlos Villaverde Grote*

*Miquel Rutllant Bañeres*

# Síndromes Mieloproliferativos Crónicos

PO-178

## CARACTERIZACIÓN DE MUTACIONES MIELOIDES EN 21 PACIENTES CON SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVOS/LINFOPROLIFERATIVOS COEXISTENTES

Fiallo-Suárez DV<sup>1</sup>, Stuckey R<sup>1</sup>, Florido Ortega Y<sup>1</sup>, Tapia Torres M<sup>2</sup>, Lemes-Castellano A<sup>1</sup>, Suarez-Cabrera A<sup>1</sup>, Luzardo-Henríquez H<sup>1</sup>, Lorenzo M<sup>1</sup>, Perera M<sup>1</sup>, Borrero A<sup>1</sup>, Benítez Jerez J<sup>1</sup>, Cruz Afonso MJ<sup>1</sup>, Perera-Álvarez MA<sup>1</sup>, Deniz Marrero I<sup>1</sup>, Santana Santana G<sup>1</sup>, Robaina Sánchez E<sup>1</sup>, Bolaños Monroy B<sup>1</sup>, Gómez-Casares MT<sup>1</sup>, Bilbao-Sieyro C<sup>1-3</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria; <sup>2</sup>Hospital General de La Palma, Santa Cruz de Tenerife; <sup>3</sup>Universidad de las Palmas de GC.

**Introducción:** La coexistencia de los síndromes mieloproliferativos (SMP) y linfoproliferativos (SLP) es rara. Algunos autores proponen que el origen clonal podría estar originadas en células stem multipotentes. El objetivo de este trabajo fue analizar por secuenciación masiva (NGS) en poblaciones celulares separadas si existen mutaciones mieloides asociadas con el desarrollo de SMP/SLP coexistentes.

**Métodos:** Se revisaron pacientes diagnosticados de 1997-2020 con los criterios diagnósticos establecidos por la OMS 2016 de SMP y SLP. En 5 pacientes, se separaron células CD34+ (progenitores), CD15+ (granulocitos), y CD19+ (linfocitos B) de SP con un autoMACS Pro. Se analizó el ADN genómico por NGS con el sistema MiSeq (Illumina) y el panel Myeloid Solution™ (SOPHiA GENETICS). Se consideraron variantes descritos como patogénico/probablemente patogénico con un VAF ≥1% y un MAF <1%.

Tabla 1.

Tabla 2. Características de los pacientes SMP/SLP coexistentes.

Paciente	Edad	Sexo	tipo SMP/SLP	Mutación driver SMP	Años entre diagnóstico	Tratamiento SLP	Tratamiento SMP	Respuesta Tratamiento SLP	Respuesta Tratamiento SMP	Seguimiento de SMP/SLP coexistentes
<b>Diagnóstico del primer diagnóstico, n=21 (100%) Edad media al diagnóstico: 64,3 años</b>										
1	68	M	TE	JAK2 V617F	3	TE	OBS	EE	EE	13
2	71	M	TE	JAK2 V617F	3	R-CHOP	HLU	EE	EE	2
3	75	M	TE	JAK2 V617F	5	R-CHOP	HLU	EE	EE	9
4	75	M	TE	JAK2 V617F	5	R-CHOP	HLU	EE	EE	10
5	77	M	TE	JAK2 V617F	2	OBS	HLU	EE	EE	5
6	77	M	TE	JAK2 V617F	3	R-CHOP	HLU	EE	EE	3
<b>Diagnóstico del primer diagnóstico, n=12 (57%) Edad media al diagnóstico: 64,8 años</b>										
7	58	M	TE	JAK2 V617F	3	OBS	HLU	EE	EE	3
8	67	M	TE	JAK2 V617F	4	Burkitt	HLU	EE	EE	11
9	72	M	TE	JAK2 V617F	4	R-CHOP	HLU	EE	EE	10
10	86	M	TE	JAK2 V617F	10	R-CHOP	HLU	EE	EE	5
11	87	M	TE	JAK2 V617F	3	R-CHOP	HLU	EE	EE	2
12	71	M	TE	JAK2 V617F	5	OBS	HLU	EE	EE	3
13	78	M	TE	JAK2 V617F	7	OBS	HLU	EE	EE	3
14	81	M	TE	JAK2 V617F	3	OBS	HLU	EE	EE	13
15	71	M	TE	JAK2 V617F	10	OBS	HLU	EE	EE	11
16	87	M	TE	JAK2 V617F	12	OBS	HLU	EE	EE	4
17	83	M	TE	JAK2 V617F	7	HLU	R-CHOP	EE	EE	4
18	74	M	PV	JAK2 V617F	13	HLU	OBS	EE	EE	0,33
<b>Diagnóstico coexistente, n=3 (14%) Edad media al diagnóstico: 64,3 años</b>										
19	82	M	PV	JAK2 V617F	-	HLU	OBS	EE	EE	10
20	80	M	PV	JAK2 V617F	-	HLU	OBS	EE	EE	8
21	80	M	PV	JAK2 V617F	-	HLU	OBS	EE	EE	7

T fallecido; T: tratado; E: en tratamiento

H: hombre, M: mujer; TE: triple negativo; SLP: síndrome linfoproliferativo; SMP: síndrome mieloproliferativo; TE: trombocitopenia esencial; PV: polycitemia vera; M: mieloblastosis primaria; LLC: leucemia linfática crónica; BL: linfoma de Burkitt; AITL: linfoma T antróxico; MALT: linfoma de tejido linfático asociado a mucosa; MDS: mielodisplasia monoclonal de diferenciación incierta; HL: linfoma de Hodgkin; DLBCL: linfoma difuso de células B grandes; NHL: linfoma no Hodgkin de células B; SMZ: linfoma esplénico de la zona marginal; OBS: observación; HL: histiocitosis; RT: rituximab; R-CHOP: rituximab- ciclofosfamida- doxorrubicina- vincristina- prednisona; R-CHOP: rituximab- ciclofosfamida- doxorrubicina- vincristina- etoposido- prednisona; ABVD: adriamicina- bleomicina- vincristina- dacarbazina; EE: enfermo estable; RC: respuesta completa; ND: no determinado.

**Resultados:** Se recopilaron datos de 21 pacientes (Tabla 1). El dx más frecuente de SLP fue leucemia linfática crónica (LLC, 33%) y de SMP trombocitopenia esencial (TE, 48%). Los síndromes coexistentes con mayor incidencia fueron LLC-TE (28,6%) y PV-MGUS (14,3%). Con respecto a las mutaciones driver mieloides (Tabla 2), 76% presentó JAK2 (n=16), 14% CALR (n=3) y 10% triple negativo, TN, (n=2). La mutación driver de los SMP apareció invariablemente en la población CD34+, aunque en 2 casos la frecuencia alélica (VAF) fue inferior a la de la SP. En un paciente TN, se detectó JAK2 en las CD34+ (VAF 2.7%) pero en SP no. Con respecto a la población linfóide, sólo en un paciente la mutación driver (CALR Tipo 1) estaba también presente en la población CD19+ así como en el resto de las poblaciones con una VAF elevada. Este paciente desarrolló el SLP sólo un año después del dx de SMP. En los otros 3 casos en los que el SMP ocurrió primero, el dx del SLP fue 3-12 años más tarde. Con respecto a otras mutaciones mieloides, 2 pacientes presentaron mutación en TET2 en SP y CD34+, y un paciente co-mutación en DNMT3A y PTPN11, no siendo detectadas en la población CD19+. La única alteración detectada en las CD19+ fue una de-

lección de cromosoma 21 (presente también en las CD34+ pero no en SP).

Tabla 2.

Paciente	Fecha 1º Dx	Fecha 2º Dx	Población celular	Mutación driver (VAF %)		Otras mutaciones (VAF %) y/o CNV			
				JAK2	CALR	TET2	DNMT3A	PTPN11	RUNX1/U2AF1
1	TE 2013	LLC 2016	SP	9.1 (V617F)					
			CD34	7.4					
			CD19	ND					
			CD3	40.3					
2	TE 2010	Burkitt 2011	SP		31.2 (Tipo I)				
			CD34		40.9				
			CD19		36.1				
			CD3		9.9				
3	TE 2004	LLC 2016	SP		8.4 (Tipo II)	7.6 (C1273R)			
			CD34		16.5	14.9			
			CD19		ND	ND			
			CD3		ND	ND			
4	LLC 2014	PV 2016	SP	2.5 (V617F)		10.9 (C1221F)			
			CD34	1.3		9.5			
			CD19	ND		ND			
			CD3	ND		ND			
5	TE 2013	LLCat 2018	SP	ND		CNV=2.5	35 (P849S)	ND	ND
			CD34	2.7 (V617F)		ND	CNV=1.6	1.3	1.4 (S503E)
			CD19	ND		ND	ND	ND	CNV=1.8
			CD3	ND		ND	ND	ND	CNV=1.1

\* Cantidad de ADN insuficiente para realizar NGS; Dx: diagnóstico; TE: trombocitopenia esencial; LLC: leucemia linfática crónica; Burkitt: linfoma de Burkitt; LLCat: LLC atípico; SP: sangre periférica; ND: no detectado; CNV: variación en número de copias; VAF: frecuencia alélica de variante

**Conclusiones:** Los resultados sugieren que en el paciente que debutó con SLP al año del SMP, es probable que la mutación driver mieloides provenga de un progenitor común mieloides/linfoides. En los demás pacientes, el desarrollo del SLP parece ser independiente de las mutaciones driver JAK2/CALR. Nuestros resultados indican que el análisis de células CD34+ puede revelar la mutación driver en casos TN; el estudio de poblaciones separadas puede ayudarnos a elucidar los mecanismos del desarrollo de SMP/SLP concomitantes.

**Financiación:** Ninguna.

**Conflictos de interés:** Los autores no tienen ningún conflicto de interés.

PO-179

## EL PERFIL MUTACIONAL AL DIAGNÓSTICO MEDIANTE UN PANEL CUSTOM DE 42 GENES POR NGS EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA PREDICE AQUELLOS PACIENTES CON MENOS PROBABILIDAD DE IR A SUSPENSIÓN DEL TRATAMIENTO CON ITK

Álvarez Sánchez-Redondo Noemí<sup>1</sup>, Sánchez Ricardo<sup>2</sup>, Morales María Luz<sup>1</sup>, García-Vicente Roberto<sup>1</sup>, Rufián Laura<sup>2</sup>, Moreno Laura<sup>2</sup>, Garrido Vanesa<sup>2</sup>, Giménez Alicia<sup>2</sup>, Linares María<sup>3</sup>, Barrio Santiago<sup>1</sup>, Sánchez-Pina José María<sup>2</sup>, Carreño Gonzalo<sup>2</sup>, Rapado Inmaculada<sup>1</sup>, Martínez-López Joaquín<sup>1</sup>, Ayala Rosa<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Hematología Traslacional, Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12) Unidad de Investigación Clínica de Tumores Hematológicos H12O-CNIO, CIBERONC, Madrid, España; <sup>2</sup>Servicio de Hematología, Hospital 12 de Octubre, Madrid, España; <sup>3</sup>Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Farmacia, Universidad Complutense de Madrid, España

**Introducción:** La Leucemia Mieloides Crónica (LMC) es una neoplasia mieloproliferativa caracterizada por una translocación genética entre los cromosomas 9 y 22 que deriva en el gen de fusión BCR-ABL1. El tratamiento con inhibidores tirosina-quinasa (TKI) ha demostrado eficacia en el control de la enfermedad, llegando en algunos casos a la discontinuación del tratamiento. El principal criterio para ir a suspensión del tratamiento incluye conseguir respuestas moleculares profundas (RM4.5 o RM5).

**Objetivos:** Identificación de mutaciones al diagnóstico en una cohorte de pacientes con LMC tratados con TKIs y su correlación con la obtención de la respuesta óptima para discontinuación del tratamiento con TKIs.

**Métodos:** El estudio se llevó a cabo en una serie de 22 pacientes diagnosticados de LMC en el Hospital 12 de Octubre de Madrid, en seguimiento desde Marzo del 2012 y Febrero del 2020, con una mediana de seguimiento de la serie de 64.8 meses (12-109). Se han analizado 14 hombres y 8 mujeres, cuya media de edad es 57 años. Se identificó el perfil mutacional al diagnóstico mediante la técnica NGS (Ion Torrent System), usando un panel de 42 genes implicados en patologías mieloides.