

Estudio de la frecuencia de polimorfismos de Tiopurina Metiltransferasa en población con Leucemia Linfoblástica Aguda

Pamela Alicia Palacios Vega^{1,2}, Ma. del Rocío Baños Lara^{1,2}

Universidad Popular Autónoma del Estado de Puebla¹. Centro de Investigación Oncológica UNE-UPAEP².

pamelaalicia.palacios@upaep.edu.mx

Autor para correspondencia: marocio.banos@upaep.mx

Introducción

Las leucemias son enfermedades en las cuales existe una proliferación exagerada de blastos; esta producción exagerada es secundaria a una mutación de la célula progenitora hematopoyética. La leucemia linfoblástica aguda (LLA) es la neoplasia más frecuente en la población pediátrica y se caracteriza por la alteración de la clona linfoide con una rápida evolución. En el tratamiento con quimioterapia de los pacientes con LLA se utiliza la mercaptopurina (MCP) como pilar en 2 fases de tratamiento.

La MCP pertenece al grupo de las tiopurinas y tiene un efecto citotóxico, al bloquear la síntesis de purinas y la proliferación celular. La Tiopurina Metiltransferasa (TPMT) es la enzima encargada de convertir la MCP en metilmercaptopurina, la forma inactiva del medicamento, que es necesaria para poder eliminarla del organismo; por lo tanto la actividad enzimática de la TPMT es indispensable para evitar la toxicidad por MCP potencialmente letal para el paciente. La actividad enzimática de la TPMT puede estar disminuida por diferentes polimorfismos aumentando el riesgo de presentar hematotoxicidad con dosis estándar de MCP.

Metodología

Se extraerá DNA de muestras de sangre periférica de 50 pacientes con LLA, menores de 25 años, en cualquier etapa de tratamiento, en un periodo de tiempo de julio a octubre de 2018. Se realizará PCR en punto final, y se realizará digestión con enzimas de restricción específicas; para el análisis de los polimorfismos, los productos de restricción se separarán por electroforesis en geles de agarosa.

Conocer la frecuencia de presentación de los diferentes polimorfismos de la enzima en los pacientes que reciben o recibirán tratamiento con mercaptopurina, en nuestra población nos llevaría a establecer medidas terapéuticas individualizadas para prevenir complicaciones del tratamiento, lograr una máxima efectividad terapéutica y disminuir la morbimortalidad de los pacientes.

Palabras clave: Leucemia linfoblástica aguda (LLA), Tiopurina Metiltransferasa (TPMT), mercaptopurina.