



ANÁLISE CROMOSSÔMICA EM PACIENTES COM SÍNDROME MIELODISPLÁSICA

CRISTIANO LUIZ RIBEIRO; CLAUDIO CARLOS DA SILVA; DAMIANA
MIRIAM DA CRUZ E CUNHA; APARECIDO DIVINO DA CRUZ
cristianoluiz@pucgoias.edu.br

Objetivo: O objetivo deste estudo foi realizar análise cromossômica em pacientes com Síndrome Mielodisplásica (SMD), através da técnica de citogenética convencional, correlacionando os achados citogenéticos com os dados clínicos dos pacientes. **Método:** O presente estudo foi conduzido no NPR – Núcleo de Pesquisa Replicon da Pontifícia Universidade Católica de Goiás junto com o LaGene – Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular /Lacen/SES-GO em parceria com o Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás. Foram avaliadas amostras de sangue periférico e ou medula óssea de 15 pacientes com indicação clínica de Síndrome Mielodisplásica, utilizando a técnica de Citogenética Convencional de acordo com protocolos específicos modificados Verma e Babu (1995). Um sistema de microscopia óptica motorizada, interligado a um computador equipado com Software específico para análise citogenética (IKAROS® Metasystems Germany) foi utilizado como ferramenta de apoio para a análise. **Resultados:** Os resultados da citogenética convencional demonstraram uma grande diversidade de alterações cromossômicas, entre elas trissomias dos cromossomos 21 e 22, monossomias dos cromossomos 17 e Y, translocações envolvendo os cromossomos 3q,10q e 8q,16q e uma duplicação no cromossomo 1. As deleções apareceram com mais frequência, entre elas, deleções nos cromossomos 7p, 5q 10q, 11q e 12p. Foram identificados também um isocromossomo de 17, um cromossomo X em anel e um cromossomo marcador de origem indeterminada, além dos cariótipos normais. Esta diversidade de achados cromossômicos e moleculares podem estar relacionados com uma alta instabilidade gênômica em SMD e cursam intrinsecamente a hematopoiese ineficaz observada nesta doença. **Conclusão:** O espectro de alterações associadas à condição hematológica, poderá contribuir para o entendimento dos eventos envolvidos na iniciação, progressão e promoção da SMD. Este estudo contribuiu também para estimular novas pesquisas para esta doença, sugerindo testes biotecnológicos moleculares, entre estes o CMA - Chromosomal Microarray Analysis, avaliando melhor as alterações em nível molecular, direcionando ainda mais o prognóstico e o tratamento dos pacientes com Síndrome Mielodisplásica.

Palavras-chave: Citogenética Convencional. Chromosomal Microarray Analysis - Cma. Prognóstico