

CLASSIFICAÇÃO DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS COMPLEXAS EM UMA AMOSTRA DE INDIVÍDUOS COM LEUCEMIA MIELÓIDE CRÔNICA (LMC)

Luiza Emy Dorfman, Karen Regina Silva de Souza, Fernando Lazzarotto Evaldt, Rafaella Mergener, Mariluce Riegel Brechner

A análise das alterações cromossômicas em leucemias tem uma aplicação direta no diagnóstico, prognóstico e tratamento dos pacientes. Apresentamos a caracterização citogenética de alterações cromossômicas complexas em amostras de indivíduos com suspeita de leucemia mielóide crônica (LMC) e que realizaram exame de cariótipo de rotina no período de agosto de 2011 a abril de 2012. Esse estudo foi realizado em amostras de medula de 307 indivíduos portadores de diferentes tipos de leucemias. Desses, 49 amostras eram de indivíduos com suspeita de LMC. Observou-se em 10% das amostras um cariótipo normal, em 72% anomalias cromossômicas e 18% das amostras não responderam ao cultivo celular. Em 46% dos cariótipos alterados verificou-se a presença de cromossomo Philadelphia (Ph) em todas as metáfases analisadas, e em 40% a presença de Ph em mosaico com células normais ou nulissomia do cromossomo Y. Em 3% das amostras observou-se translocações complexas envolvendo o cromossomo 22. Amostras de LMC com cariótipo normal é esperado em 5 a 10% dos casos. Entretanto, o cariótipo normal e a detecção de alterações complexas através do exame de cariótipo convencional, não exclui a presença de aberrações cromossômicas submicroscópicas adicionais, que não podem ser observadas com as técnicas da citogenética clássica. Esses resultados reforçam a importância do estudo cromossômico em LMC e evidencia a necessidade da implantação de técnicas moleculares complementares para uma melhor caracterização de alterações no genoma causadas por aberrações cromossômicas complexas.