

Citogenética de Sarcomas de partes moles e ósseos

Dr. Nilo Sakai Jr.

Abstract/Resumo

A introdução de técnicas de bandamento cromossômico possibilitou a descoberta de aberrações cromossômicas específicas, inclusive algumas patognomônicas, em diversos tipos tumorais. Frequentemente, essas alterações são translocações que levam a formação de genes quiméricos codificadores de proteínas oncogênicas, principais responsáveis pelo desenvolvimento dos tumores. Outras alterações como anel cromossômico supranumerário e double minutes indicam existência de ampliações gênicas. A detecção de alterações cromossômicas tumor-específicas em alguns tipos de neoplasia auxilia na elucidação da tumorigênese sendo especialmente útil na identificação de sarcomas pouco diferenciados e na confirmação diagnóstica de lesões que ocorrem em determinadas regiões anatômicas e em grupos de idades incomuns, ou quando apresentam achados histopatológico, imunofenotípico e ultraestrutural atípicos. Em alguns tipos tumorais não há rearranjo cromossômico específico, mas sim alterações cromossômicas múltiplas e complexas. Neste grupo, apesar de ser difícil associar alterações do cariótipo com o diagnóstico, o padrão de desequilíbrio e/ou recorrência dos pontos de quebras dos cromossomos podem ser reconhecíveis para algumas neoplasias como rhabdomyosarcoma embrionário, tumor maligno de bainha de nervo periférico ou osteossarcoma. Esses padrões aberrantes quando vistos em associação com outras características clinicohistopatológicas podem contribuir para uma acurada nosologia, apesar de não serem tão informativos quanto às anomalias tumor-específicas, pois a complexidade cariotípica, incluindo um grande número de cromossomos marcadores de origem desconhecida e heterogeneidade intratumoral, não permite o uso da citogenética como ferramenta discriminatória. A aplicação de técnicas de biologia molecular, como a RT-PCR (Reação em cadeia da polimerase utilizando transcriptase reversa), para a detecção da fusão gênica resultante de translocações, tem sido bastante utilizada para o diagnóstico, classificação e obtenção de dados prognósticos destes tumores. Embora não se encontrou ainda um marcador molecular específico para osteossarcoma, indicador de prognóstico e resistência quimioterápica, outros tipos de tumores do sistema músculo esquelético como tumor de Ewing e sarcoma sinovial já apresentam marcadores específicos. Embora a citogenética não seja esclarecedora para todas as neoplasias, ela acrescenta uma nova dimensão para a formulação de um diagnóstico preciso de certos tipos tumorais, complementando os estudos histopatológicos, imunohistoquímicos e moleculares.

Keyword/Palavras-chave: Citogenética de Sarcomas; Marcadores específicos; RT-PCR

Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação. Laboratório de Patologia Molecular. Brasília/DF - 204126@sarah.br