

## Diagnóstico de mosaicismo 45,X/46,XX em paciente com síndrome mielodisplásica: Relato de caso

Campos, C.B.M.<sup>1</sup>; Ribeiro, C.L.<sup>2</sup>; Silva, C.C.<sup>2</sup>; Cruz, A.D.<sup>2</sup>;  
Manso, J.A.X.<sup>2</sup>; Rodrigues, L.H.N. S.<sup>1</sup>

### Abstract/Resumo

A Síndrome Mielodisplásica (SMD) abrange um grupo de desordens hematopoiéticas heterogêneas de natureza clonal. A SMD tem vários graus de insuficiência medular, distintos níveis de citopenias no sangue periférico e displasias na diferenciação celular. Juntamente com as características clínicas da SMD podem ser observados algumas alterações cromossômicas no cariótipo, entre elas o mosaicismo. Um mosaico consiste em células geneticamente diferentes originadas de um único zigoto, resultado de um erro mitótico durante as primeiras divisões do blastômero ou em estágios posteriores, podendo resultar em euploidias e aneuploidias. Este estudo tem como objetivo analisar com citogenética convencional uma paciente encaminhada por um médico do serviço público de saúde do estado de Goiás para LaGene / Lacen / SES / GO em parceria com o Núcleo de Pesquisas Replicon da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, em Goiânia. A paciente em questão possui 72 anos de idade, e foi diagnosticada com Leucopenia e Eritropenia, apresentava 6,5% de blastos na medula óssea (MO), não estava sob nenhum tratamento e não era exposta diretamente a agrotóxicos. Foram analisadas 100 metáfases com bandas GTG de cultura de linfócitos T em curto período, obtidas a partir de amostras de MO heparinizada, as quais foram previamente tratadas com soro fetal bovino e L-glutamina em meio RPMI, e posteriormente foi adicionado Colchicina. Das metáfases analisadas 90% apresentaram notação cariotípica 46,XX e 10% apresentava notação cariotípica 45,X. Há relatos de alterações no cromossomo X em pacientes com SMD e de mosaicismo envolvendo outros cromossomos, porém ainda não foi reportado na literatura trabalhos que descrevem esta síndrome e o mosaicismo envolvendo o cromossomo X, em razão disso, ressalta-se sempre a necessidade de mais estudos citogenéticos relacionados a esta condição para conhecer se este foi um caso isolado, ou se poderia ser um fator associado à SMD, bem como as outras alterações cromossômicas.

Keyword/Palavras-chave: Cromossomos; Anomalias cromossômicas; Citogenética

1 Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Goiânia-GO, [calebe\\_campos26@hotmail.com](mailto:calebe_campos26@hotmail.com)

2 Núcleo de Pesquisas Replicon, Goiânia-GO