

## Investigação de Alteração Citogenética Rara em Paciente com Síndrome Mielodisplásica (SMD): Relato de Caso

Souza, N.L.<sup>1,3</sup>; Ribeiro, C.L.<sup>2</sup>; Cunha, D.M.<sup>2</sup>; Oliveira, L.G.<sup>1,3</sup>;  
Cruz, A.D.<sup>1,2,3</sup>; Silva, C.C.<sup>1,2,3,4</sup>; Vieira, T.C.<sup>1,2,3,4</sup>

### Abstract/Resumo

A síndrome mielodisplásica (SMD) encontra-se em um grupo heterogêneo de doenças com variadas manifestações clínicas e morfológicas, bem como anomalias hematológicas. A SMD pode ser primária, relacionadas a modificações nas células da medula, com anomalias citogenéticas em 40% a 60% dos casos. Já as secundárias são comuns em indivíduos que já foram expostos a algum agente tóxico, como quimioterápicos ou radiação ionizante. Estudos recentes destacam a importância da análise das alterações citogenéticas para auxiliar no diagnóstico, nas definições prognósticas, no acompanhamento evolutivo bem como na conduta terapêutica. Neste sentido, este trabalho tem como objetivo relatar uma alteração citogenética rara encontrada em um paciente com síndrome mielodisplásica. A amostra foi obtida a partir da medula óssea do paciente que foi encaminhado pelo Sistema Único de Saúde (SUS) para o Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular (LaGene/Lacen/SES-GO) e Núcleo de Pesquisas Replicon (NPR). A análise foi realizada por citogenética convencional com bandeamento GTG, com o auxílio da utilização do Software IKAROS® (Metasystems Corporation Alemanha) para análise dos dados. Em todas as células analisadas foi observada uma conotação cariotípica de 47, XX, +15. Estudos recentes destacam que deleções, translocações não balanceadas, inversões, cromossomos derivativos e dicêntricos são mais frequentemente encontradas em pacientes com SMD, como as anomalias nas regiões a -7, del (5q), + mar, 8, del (7q), -5, del (20q), -17, -18, -Y, del (12p), -20. Por outro lado, existem poucos relatos de anomalias envolvendo o cromossomo 15 em pacientes com SMD, tornando necessária a realização de exames adicionais para confirmação como técnica de hibridação in situ por fluorescência (FISH).

Keyword/Palavras-chave: Citogenética; Cariótipo; Síndrome mielodisplásica

1 MGene- Programa de Pós-Graduação Mestrado em Genética – Pontifícia Universidade Católica de Goiás/PUC-GO, Goiania – Goiás, [nayarabio92@gmail.com](mailto:nayarabio92@gmail.com)

2 NPR-Núcleo de Pesquisa Replicon-Pontifícia Universidade Católica de Goiás PUC-GO, Goiania – Goiás

3 LaGene- Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular do Laboratório de Saúde Pública Dr. Giovanni Cysneiros da Secretaria de Estado da Saúde do Estado de Goiás, Goiânia – Goiás

4 UEG-Universidade Estadual de Goiás/ Câmpus Goiânia, Goiânia – Goiás.