

ESTUDO CITOGENÉTICO EM PACIENTES COM LEUCEMIAS EM UMA POPULAÇÃO DA BAHIA

Jéssica Souza dos santos ¹; Paula Monique Leite Pitanga ³; Clóvis Farias Peixoto Júnior ³; Acácia Fernandes Lacerda de Carvalho ^{1,2}

1- Laboratório de Genética Humana Profa. Lília Azevedo Moreira, Instituto de Biologia, Universidade Federal da Bahia, Salvador, Bahia. 2- Programa de Pós-Graduação em Processos Interativos de Órgãos e Sistemas, Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Federal da Bahia, Salvador, Bahia. 3- DNA Centro Laboratorial de Genética e Biologia Molecular Salvador/Bahia.

E-mail: jessica.sz@ufba.br

INTRODUÇÃO

A leucemia ocupa a décima posição entre os tipos de câncer mais frequentes. Ela ocorre a partir de mutações genéticas e/ou epigenéticas em células sanguíneas imaturas, que provocam erros na produção de proteínas e perda de sinais regulatórios responsáveis pela apoptose e divisão celular, resultando em células alteradas com crescimento desregulado. As leucemias são classificadas em quatro tipos principais, de acordo com o tipo celular acometido (linfocítica ou mielocítica) e a velocidade de progressão da doença (aguda ou crônica)¹. A dificuldade de classificar alguns pacientes levou a busca de outros parâmetros, como a utilização de técnicas de imunofenotipagem e citogenética, já que, muitas alterações genéticas são específicas de uma doença e a sua detecção confirma o diagnóstico².

OBJETIVO

Este trabalho teve como objetivo descrever as principais alterações cromossômicas encontradas em pacientes com leucemias em uma população da Bahia e correlacioná-las com os tipos de leucemias.

METODOLOGIA

A pesquisa utilizou uma abordagem transversal e descritiva. Foram obtidos dados de cariótipos realizados a partir da preparação de medula óssea no DNA - Centro laboratorial de genética e Biologia Molecular, nos anos de 2023 e 2024.

No banco de dados do laboratório foram coletados os dados: sexo, idade, suspeita clínica e resultado do cariótipo. A amostra inicial foi composta pelos dados de 952 indivíduos tendo sido excluídos os casos que não obtiveram crescimento celular. Assim, a amostra final correspondeu a 887 casos. A nomenclatura seguiu o Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenômica (ISCN).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nesse estudo foram identificadas alterações cromossômicas em 205 pacientes (23,1%). Análises que incluem a técnica de Hibridação in situ por fluorescência (FISH), chegam a identificar alterações entre 55% a 78% dos adultos e entre 79% a 85% das crianças³. A amostra estudada demonstrou uma média de idade dos pacientes de 53,8 anos, sendo 401 indivíduos do sexo masculino e 486 do sexo feminino. A presença do cromossomo Ph (33,17%), a trissomia 8 (13,17%) e a perda de cromossomo Y (7,31%), foram as alterações cromossômicas mais frequentes.

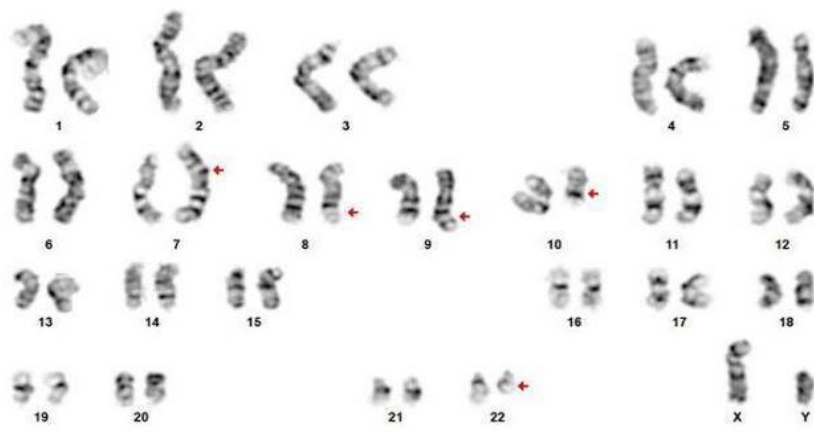


Figura 1. Cariótipo complexo: 46,XY,t(7;10)(p21;q21)t(8;9;22); LMC.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Leucemia Mielóide Crônica (LMC) foi o tipo de Leucemia mais observado nesse estudo, presente em 46 casos (22,43%). De acordo com Asif *et al.* (2022), as alterações cromossômicas mais comuns em LMC são +19, +8 e +Ph. A maioria dos pacientes com LMC, cerca de 90%, tem uma única translocação (9;22), que é considerada a marca registrada da LMC e cerca de 5% a 10% dos pacientes com LMC exibem o envolvimento de um terceiro cromossomo⁴. Essa correlação é de grande relevância para confirmação do diagnóstico (figuras 1 e 2).

Tabela 1. Distribuição dos Cariótipos alterados e tipos de leucemias na amostra estudada (Nº=205).

Cariótipo	Nº de casos	Tipo de Leucemia
45,X,-Y/46,XX	14	MM (1), LMC (1), LMA (1), NMP (1), LPA (1), Policitemia (1), Pancitopenia (1), Anemia (1), SMD (1), NI (5)
45,XX,-7/46,XX	2	LLA (1), NI (1)
45,XX,-21/46,XX ; 45,XY,-21/46,XY	3	LMA (1), Púrpura Trombocitopênica Idiopática (1), Neutropenia e plaquetopenia (1)
46,XX,del(5)(q13q33) ; 46,XY,del(5)(q13q33)/46,XY	4	SMD (2), NI (2)
46,XX,del(9)(q21)/46,XX ; 46,XY,del(9p)/46,XY	2	LMA (1), LLA (1)
46,XY,del(13)/46,XY	2	LMC (1), NI (1)
46,XX,del(16)(q22)/46,XX	5	SMD (1), LLA (1), Síndrome Hipereosinofílica Idiopática (1), NI (2)
46,XX,t(3;5) ; 46,XY,t(3;5)(q21;q32)	2	NI (1), LMA (1)
46,XY,t(8;9;22)(q24.1;q34;q11.2)	2	LMC
46,XX,t(9;22) ; 46,XY,t(9;22)	60	LMC (26), LMA (1), LMC/LMA (1), LA/LMC (1), LA (1), Leucemia Mieloproliferativa (1), Leucocitose (1), LLA (2), NI (26)
46,XX,t(10;20)	2	LMA
46,XX,t(15;17)/46,XX ; 46,XY,t(15;17)(q22;q21)	7	LMC (3), LMA (2), LA (1), SMD (1)
47,XXY/46,XY	3	SMD (1), Plaquetopenia (2)
47,XX,+4/46,XX	2	LLA T (1), NI (1)
47,XX,+8 ; 47,XY,+8/46,XY	13	LMA (3), LMC (4), LLA (1), Leucemia (1), Linfoma não-rodgkin (1), NI (3)
47,XX,+14 ; 47,XY,+14/46,XY	2	NI
47,XX,+21 ; 47,XY,+21	5	LLA (1), LA (1), Plaquetopenia (1), NI (2)
Outros Cariótipos	22	SMD (1), Linfoma de Hodgkin (1), LMC (3), LLA (3), Mielofibrose (1), CID D77 (1), Anemia Aplástica (1), LMA (2), NI (9)
Cariótipos Complexos	53	MM (5), LMA (15), LLA (4), LLC (2), LPA (1), Mielofibrose (1), SMD (4), Pancitopenia (2), Plaquetopenia (1), LMC (8), NI (12)

Legenda. MM (Mieloma Múltiplo); LMC (Leucemia Mieloide Crônica); LMA (Leucemia Mieloide Aguda); NMP (Neoplasias Mieloproliferativas); LPA (Leucemia Promielocítica Aguda); SMD (Síndrome Mielodisplásica); LLA (Leucemia Linfocítica Aguda); LA (Leucemia Aguda); LLA T (Leucemia Linfocítica Aguda de células T); CID D77 (outros transtornos do sangue); LLC (Leucemia Linfocítica Crônica); NI (Não Informado).

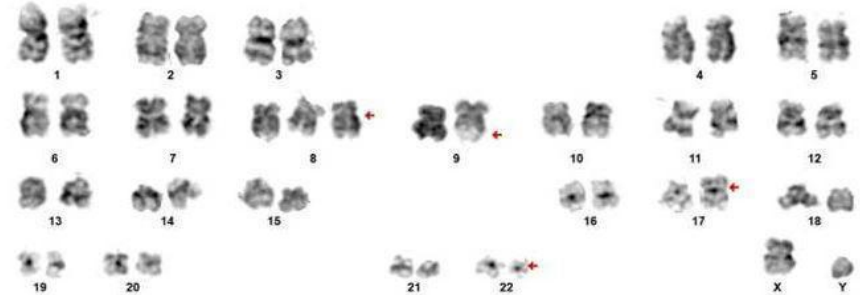


Figura 2. Cariótipo complexo: 47,XY,+8,t(9;22),i(17q); LMC.

CONCLUSÃO:

O estudo ratificou a correlação entre as alterações mais observadas e os tipos de leucemias, destacando seu papel fundamental no diagnóstico, na classificação, na definição dos estágios da doença, na avaliação da remissão e no prognóstico.

REFERÊNCIAS:

1- CASTANHOLA, M. E.; PICCININ, A. Fisiopatologia da Leucemia e o Papel das Anormalidades Cromossômicas. Revista Multidisciplinar em Saúde, v. 2, n. 1, p. 27, 2021. 2- BEZERRA, E. A. G. O papel da imunofenotipagem e da citogenética no diagnóstico das leucemias. 2012. Academia de Ciência e Tecnologia – AC&T, São José do Rio Preto, 2012. 3- GIL, E. A. Investigação das alterações citogenéticas em pacientes pediátricos com leucemia linfóide aguda do Rio Grande do Norte. Dissertação de Mestrado– Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas, Centro de Ciências da Saúde, UFRN, 2011. 4- ASIF, M. et al. Cytogenetical and hematological analysis of chronic myelogenous leukemia patients with a novel case 52XX, t(1;9;22)(q23.3;q34;q11.2), +6,+8, i(9)(q10;q10), +18,+19,+21 + der22 t(9;22)(q34;q11). Medicine, [s.l.], v. 101, n. 45. e36397. 2022.

AGRADECIMENTOS:

