

#### **PUB4 - ANÁLISE CITOGENÉTICA NUM GRUPO DE DOENTES COM SÍNDROME MIELODISPLÁSICO (ESTUDO RETROSPECTIVO)**

Maria do Céu Silva, Ana Paula Ambrósio; Neuza Silva; Catarina Ventura; José Furtado; Hildeberto Correia  
*Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP*

Os Síndromes Mielodisplásicas (SMD) constituem um grupo de patologias clonais heterogéneas, caracterizadas por citopénias; displasia de uma ou mais linhas celulares mieloides e uma hematopoiese ineficaz. A idade média dos pacientes ao diagnóstico é de 70 anos, com uma predominância de ocorrência do sexo masculino e incidência anual de 3-5/100 000 indivíduos.

O objetivo deste estudo é realizar uma avaliação retrospectiva dos resultados citogenéticos obtidos em 440 amostras de medula óssea de pacientes com diagnóstico inicial de SMD e tentar obter uma correlação entre os achados citogenéticos e a patologia em estudo.

A população estudada por citogenética convencional é constituída por 218 indivíduos do sexo feminino e 222 indivíduos do sexo masculino, com uma idade média de 66 anos. Das 440 amostras analisadas, 104 (23,6% da população total) apresentavam cariótipos anormais. Os cariótipos que apresentavam anomalias foram divididos em:

- População A - Cariótipos com uma só anomalia cromossómica (72 amostras)
- População B - Cariótipos com duas anomalias cromossómicas (9 amostras)
- População C - Cariótipos complexos com três ou mais anomalias cromossómicas (23 amostras)

Na população A, a anomalia observada com maior frequência foi a trissomia 8 (25%), seguida da deleção do cromossoma 5 (16,7%), perda do cromossoma Y (15,3%) e deleção do cromossoma 20 (8,3%), estes resultados não se encontram de acordo com os descritos na literatura. Contudo quando se juntam as três populações, verifica-se que a anomalia observada com maior frequência é a deleção do cromossoma 5 (28,8%) o que já se encontra de acordo com o descrito. A perda do cromossoma Y observada nos indivíduos do sexo masculino, não parece estar correlacionada apenas com a idade, mas parece ser um dos fatores que caracteriza este grupo de patologias.

As anomalias observadas por análise citogenética convencional (uma técnica de baixo custo) permitiram ao clínico uma melhor avaliação de prognóstico e uma decisão terapêutica mais adequada.

Os autores declaram não ter conflito de interesses.