

# SÍNDROME MIELODISPLÁSICA PEDIÁTRICA PRIMÁRIA: DUAS DÉCADAS DE ESTUDO CITOGENÉTICO

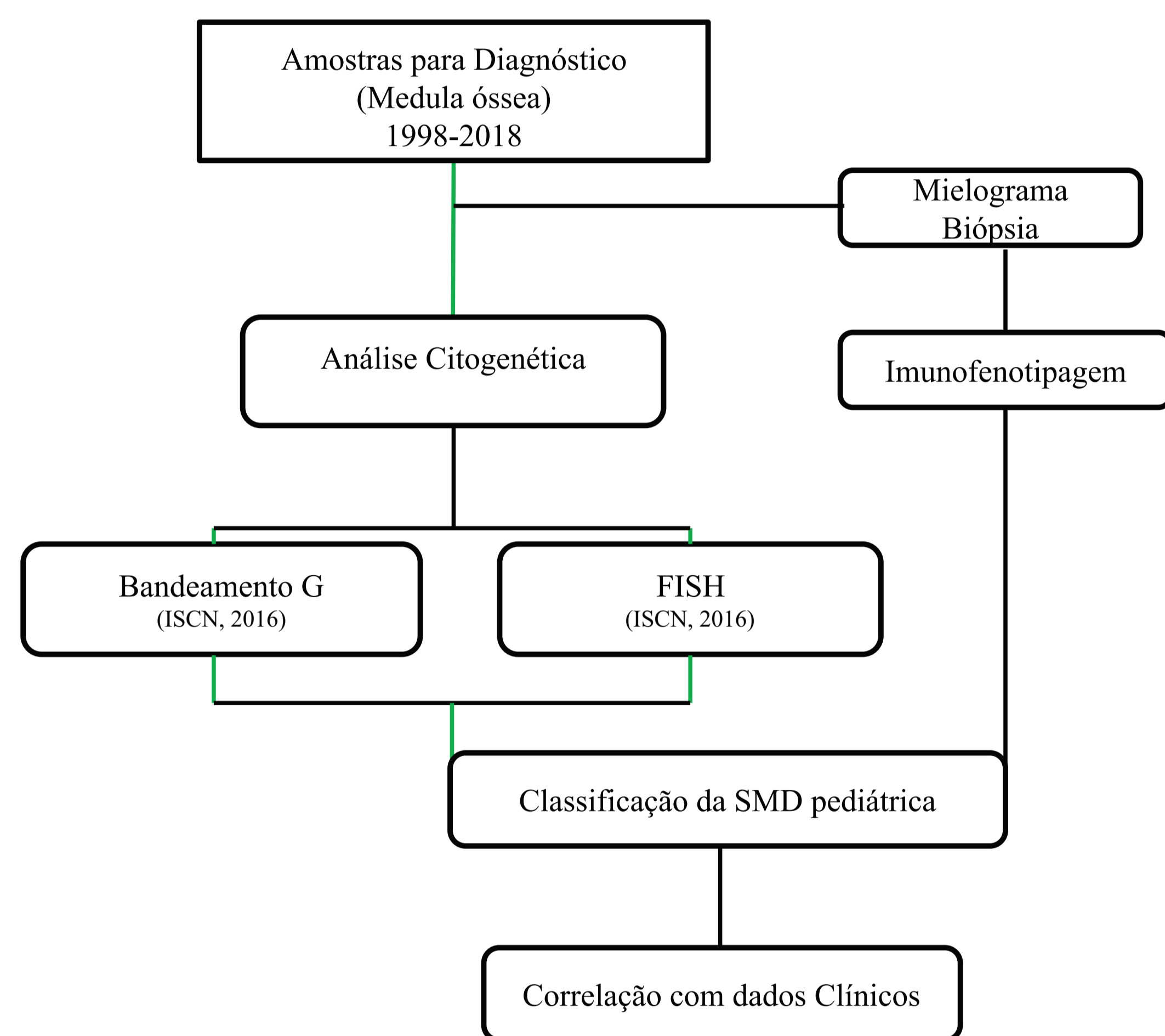
Viviane Lamim Lovatel<sup>1</sup>, Eliane Ferreira Rodrigues<sup>1</sup>, Dajane de Souza<sup>1</sup>, Elaiza Almeida Antônio de Kós<sup>1</sup>, Luize Otero<sup>1</sup>, Rita de Cássia Tavares<sup>1</sup>, Alexandre Gustavo Apa<sup>2</sup>, Elaine Sobral da Costa<sup>4</sup>, Teresa de Souza Fernandez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro de Transplante de Medula Óssea (CEMO)- Instituto Nacional do Câncer (INCA). <sup>2</sup> Departamento de Hematologia - Instituto Nacional do Câncer (INCA). <sup>3</sup> Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão Gesteira - IPPMG/ UFRJ. vivi\_lovatel@hotmail.com

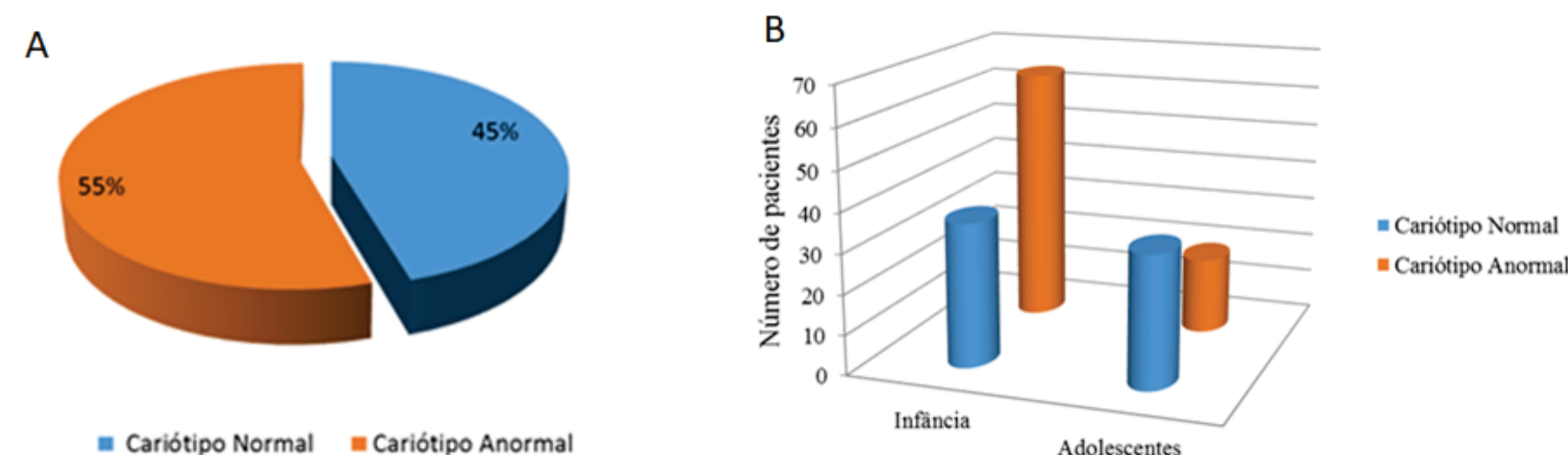
## INTRODUÇÃO

A SMD compreende um grupo heterogêneo de neoplasias clonais de célula tronco hematopoética. É caracterizada por uma hematopoese ineficiente, defeitos de diferenciação levando às displasias e consequentemente uma disfunção celular. A SMD apresenta citopenias no sangue periférico como a anemia, neutropenia e trombocitopenia. A história natural da SMD é altamente variável, podendo apresentar formas brandas, com alta taxa de sobrevivência, ou formas mais agressivas, que podem apresentar uma rápida transformação leucêmica. Cerca de 10-40% dos casos evoluem para leucemia mieloide aguda (LMA). É considerada rara na infância, representando entre 2-7% de todas as neoplasias hematológicas na faixa pediátrica. No entanto, sua incidência pode estar subestimada devido às dificuldades de diagnóstico. Neste sentido, a análise citogenética continua sendo um dos pilares essenciais para o diagnóstico e prognóstico deste grupo de pacientes. Deste modo, este trabalho teve como objetivo analisar as características citogenéticas e clínicas de pacientes pediátricos com SMD primária em duas décadas de estudo e correlacionar alterações citogenéticas com a evolução para LMA.

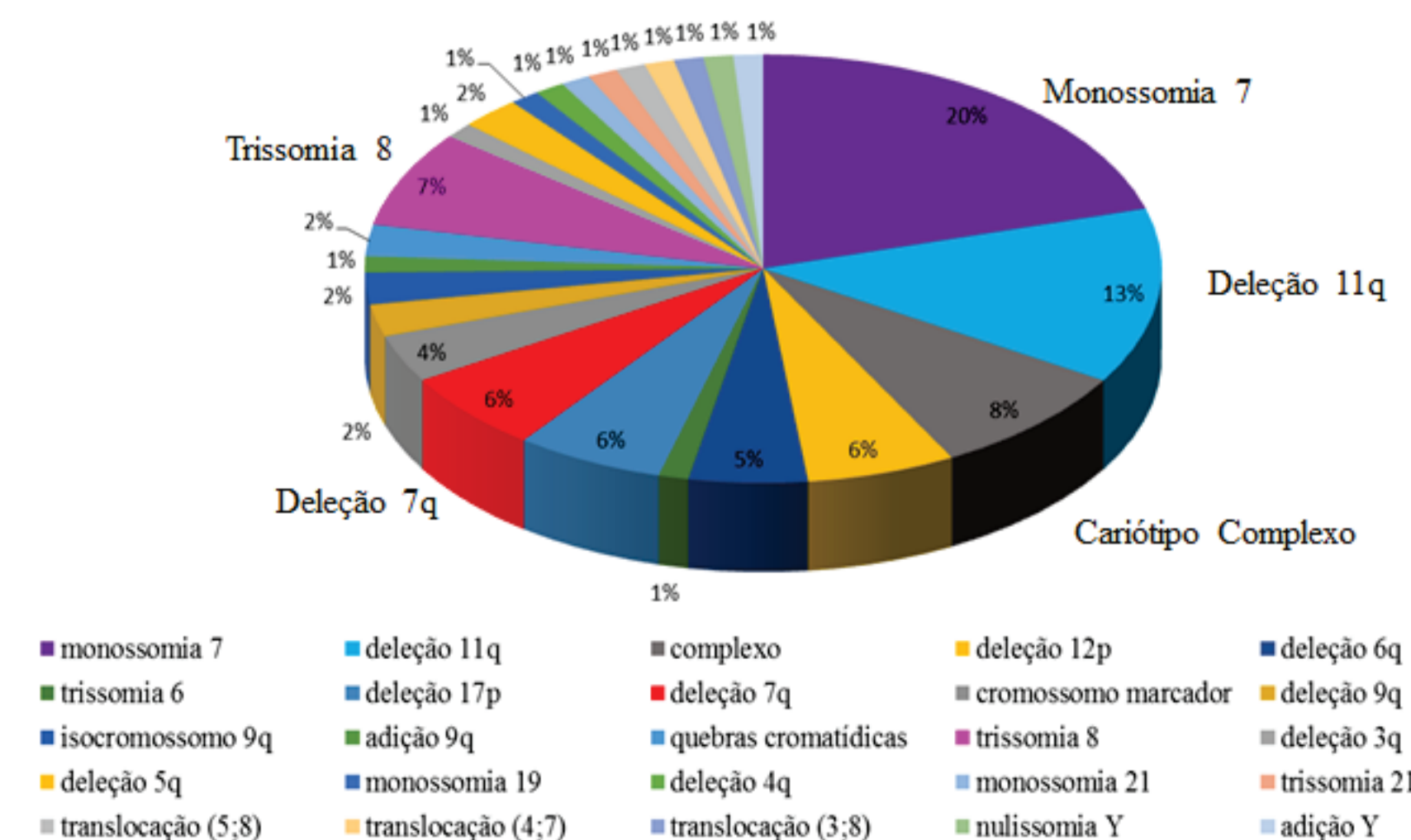
## METODOLOGIA



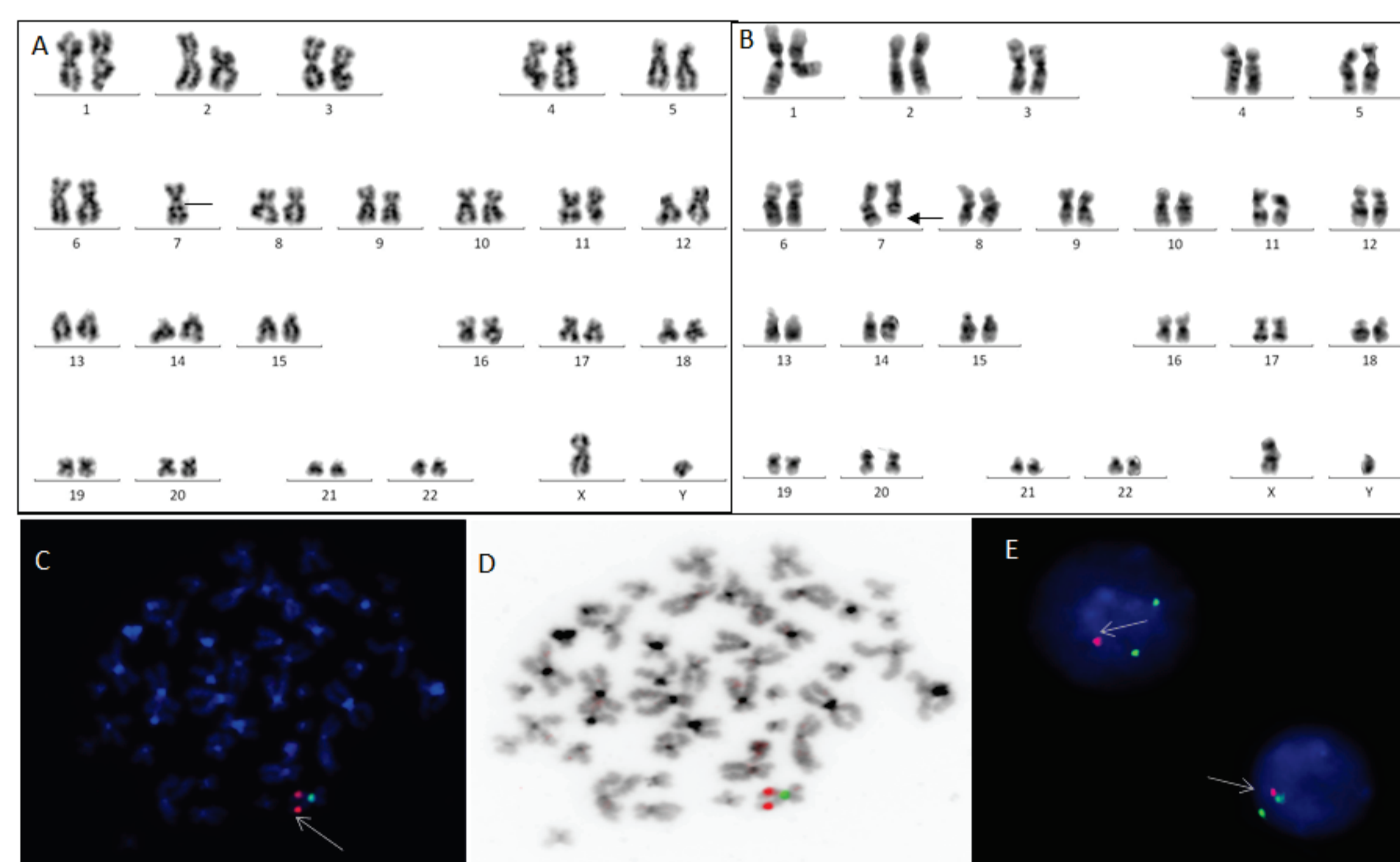
## RESULTADOS E DISCUSSÃO



**Figura 1: Frequência de Cariótipos Normais e Anormais.** A: Foi observado uma frequência de 55% de cariótipos normais nos pacientes pediátricos. B: O grupo da infância (até 12 anos) foi o mais frequente (100/152), além disso apresentou 64%(64/100) de cariótipos anormais, enquanto o grupo dos adolescentes (>12 até 18 anos) (52/100) apresentou 36,5% (19/52).



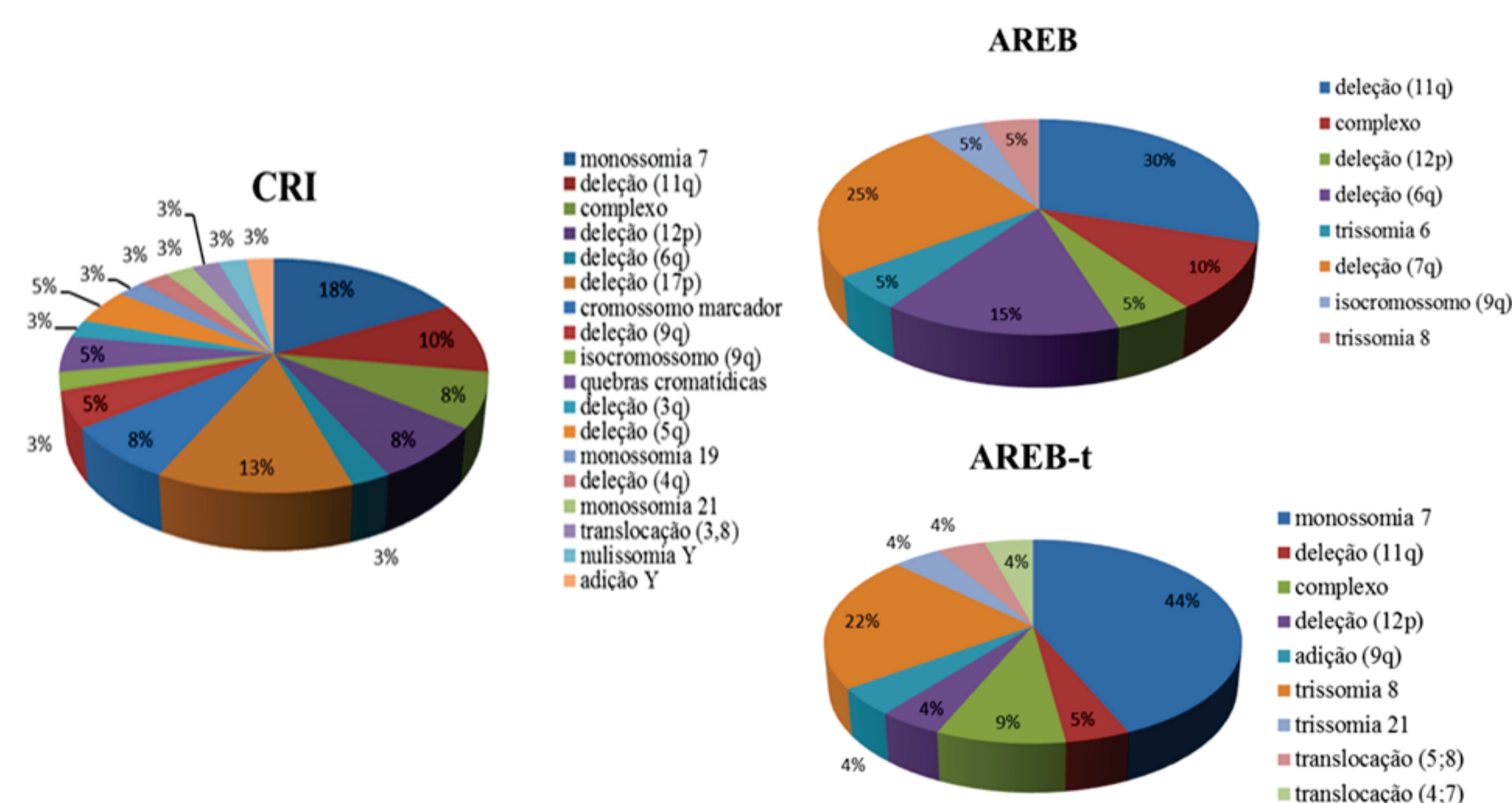
**Figura 2: Distribuição das Alterações Citogenéticas**



**Figura 3: Paciente com alteração biclonal envolvendo o cromossomo 7.** Bandeamento GTG mostrando o cariótipo com monossomia do 7 (A); Bandeamento GTG mostrando o cariótipo com del(7)(q23)(B); FISH utilizando a sonda (D7S486 spectrum orange/CEP7 spectrum Green) mostrando a monossomia do cromossomo 7 (C/D) e del(7)(q23) (E).

**Tabela 1: Alterações Cromossômicas nos Subtipos de SMD Pediátrica**

Subtipo	n° de pacientes	Cariótipos anormais	Cariótipos normais
CRI	100 (66%)	40 (40%)	60 (60%)
AREB	28 (18%)	20 (71%)	8 (28%)
AREB-t	24 (16%)	23 (96%)	1 (4%)
<b>Total</b>	<b>152 (100%)</b>	<b>83 (55%)</b>	<b>67 (45%)</b>



**Figura 4: Distribuição das Alterações Cromossômicas nos Subtipos de SMD Pediátrica**

**Tabela 2: Distribuição dos Pacientes Pediátricos com SMD nos Subgrupos de Risco Citogenético de acordo com IPSS e IPSS-R**

Grupo de risco citogenético pelo IPSS	Frequência	Evolução SMD→LMA	
		SMD→LMA	Sem Evolução da SMD
Bom	48%	6 (8%)	67 (92%)
Intermediário	33%	23 (46%)	27 (54%)
Mau	19%	15 (51%)	14(48%)
Grupo de risco citogenético pelo IPSS-R		Evolução SMD→LMA	
		SMD→LMA	Sem Evolução da SMD
Muito Bom	8%	7 (58%)	5 (42%)
Bom	49%	8 (11%)	67 (89%)
Intermediário	26%	14 (35%)	24 (59%)
Desfavorável	12%	10 (53%)	9 (47%)
Muito desfavorável	5%	5 (71%)	2 (29%)

## CONCLUSÃO

A análise citogenética auxiliou no diagnóstico dos casos com suspeita de SMD pediátrica e foi uma importante ferramenta para a escolha do tratamento. Nossos resultados mostraram que as alterações cromossômicas, -7/del(7q), del(11)(q23) e cariótipos complexos apresentam impacto na evolução da doença.

**AUXÍLIO FINANCEIRO:** Ministério da Saúde (INCA) e Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq).