

# t(11;22)(q23;q11) constitucional em um paciente com síndrome mielodisplásica tratado com transplante de células tronco-hematopoéticas alogênicas: implicações no diagnóstico e no tratamento

Otero L, Tavares RC, Padilha T, Abdelhay E, Fernandez TS

Centro de Transplante de Medula Óssea (CEMO) - Instituto Nacional de Câncer (INCA)

Palavras-chave: síndrome mielodisplásica, transplante de células tronco hematopoéticas alogênicas, cariótipo, quimerismo.

## INTRODUÇÃO

Rearranjos cromossômicos constitucionais balanceados são encontrados em aproximadamente 0,2% da população. Dentre as translocações, a t(11;22)(q23;q11)c é a mais frequente. Geralmente, tais alterações são descobertas durante investigação de infertilidade, abortos espontâneos ou filhos com retardo mental. Indivíduos portadores dessa translocação podem gerar prole com a Síndrome de Emanuel, também conhecida como síndrome do cromossomo supernumerário der(22)t(11;22) ou da trissomia parcial do cromossomo 22. A síndrome é clinicamente caracterizada por deficiência cognitiva relevante, anomalias craniofaciais, malformações cardíacas e anormalidades renais. Recentemente, estudos têm demonstrado a associação desta translocação constitucional com maior incidência de doenças neoplásicas malignas, tais como câncer de mama, renal, coloretal, próstata, leucemia entre outros.

## RELATO DE CASO

Descrevemos o relato de um paciente masculino com 23 anos, apresentando síndrome mielodisplásica (SMD) hipocelular que foi encaminhado ao CEMO-INCA para realização do transplante de células tronco hematopoéticas alogênicas (TCTHa). No estudo citogenético pré-TCTHa em amostra de medula óssea por bandeamento G foi detectada a presença da t(11;22)(q23;q11) em todas as metáfases analisadas (Figura 1). Foi realizado o estudo citogenético em amostra de sangue periférico que confirmou tal alteração como constitucional. Também foi realizado estudo citogenético do irmão, o doador de medula óssea, e o mesmo apresentou cariótipo normal. O paciente realizou o TCTHa e obteve o quimerismo citogenético total após 2 meses do transplante. Nesse caso, a t(11;22)(q23;q11)c serviu como marcador citogenético de quimerismo, já que o paciente e o doador eram do mesmo sexo. Atualmente, o paciente encontra-se em quimerismo total citogeneticamente e também por técnicas moleculares (VNTR) após 5 anos do transplante.

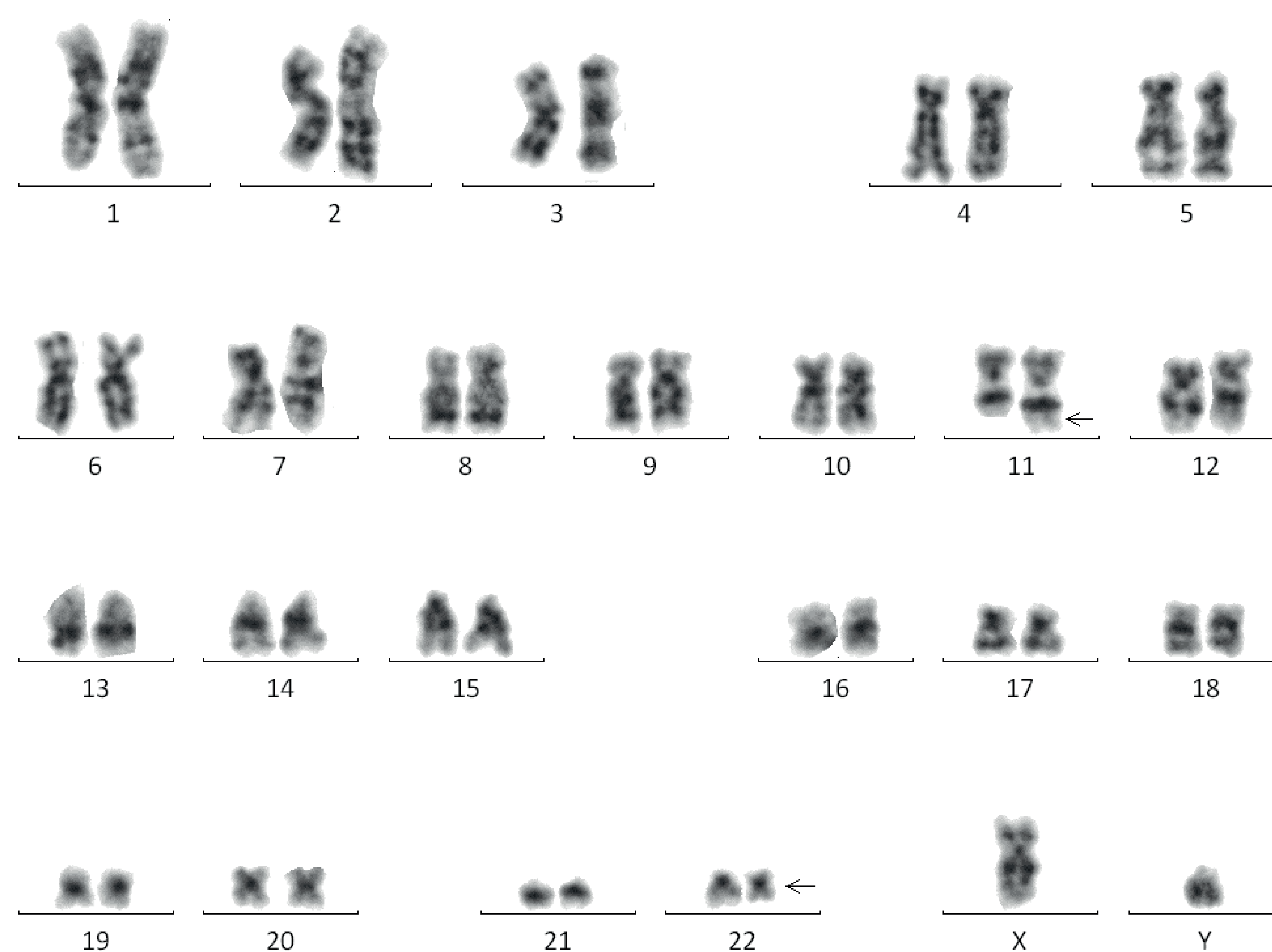


Figura 1: Cariótipo por bandeamento G mostrando a t(11;22)(q23;q11)c observada no estudo citogenético pré-TCTHa.

## DISCUSSÃO

O papel da t(11;22)(q23;q11.2) no desenvolvimento tumoral ainda encontra-se em discussão. Alguns estudos sugerem um potencial oncogênico desta translocação devido a perda de heteroziguidade de sequências gênicas no cromossomo 22 em células tumorais. O presente relato de caso corresponde a primeira associação da t(11;22)(q23;q11)c com a SMD. Em nosso paciente, a presença da t(11;22)(q23;q11)c não teve impacto na sobrevida pós-TCTHa, mas foi fundamental como marcador citogenético para acompanhamento do quimerismo. A definição do cariótipo também foi importante para encaminhar o paciente, no caso de desejo de filhos, para um aconselhamento genético.