

AVALIAÇÃO DA FREQUÊNCIA DE ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS EM PACIENTES COM SUSPEITA DE ANEMIA DE FANCONI ATENDIDOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE/RS

FABIANA GUICHARD DE ABREU; NATÁLIA BARCELLOS; MARIANA SEVERIANO DIAS; VALESCA VEIGA CARDOSO; SHARBEL WEIDNER MALUF

Anemia de Fanconi (AF) é uma desordem autossômica recessiva rara, associada com fragilidade cromossômica, falência de medula óssea, câncer e anormalidades congênitas. É caracterizada pela inabilidade de reparar danos no DNA induzidos por agentes como o diepoxibutano (DEB). Este estudo objetivou avaliar frequências de aberrações cromossômicas espontâneas e induzidas por DEB e a prevalência da doença em pacientes com suspeita de AF do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Durante o período analisado, 50 pacientes foram incluídos no estudo por terem suspeita da doença. Foi realizada uma revisão de seus prontuários, bem como o teste para diagnóstico de AF. O teste consistiu em analisar o cariótipo de instabilidade cromossômica, sendo realizadas duas culturas de linfócitos: uma cultura espontânea e uma cultura induzida com DEB de concentração final 0,1µg/mL. Um total de 11 pacientes tiveram o diagnóstico confirmado por apresentarem um alto número de quebras cromossômicas, obtendo-se prevalência de 22%. Encontramos diferença significativamente maior na frequência de aberrações cromossômicas quando comparamos os pacientes positivos com os negativos nas culturas espontâneas e induzidas com DEB ($p < 0,001$). A alteração clínica mais observada nos pacientes com AF foi a anemia aplásica. Foi fundamental a realização de cultura induzida e não induzida, mostrando que apesar da cultura sem indução não apresentar especificidade ao diagnóstico da AF, ela é estatisticamente diferente quando comparamos pacientes positivos e negativos. A sensibilidade do DEB nas culturas dos pacientes com AF demonstra o valor preditivo de seu uso para o diagnóstico. O histórico clínico do paciente deve ser avaliado e o progresso na área molecular é importante para identificar os subtipos desta doença.