



XII CAIC – Congresso Anual de Iniciação Científica
XV ECIF – Encontro Científico da FAMERP
VII COLIG – Mostra das Ligas Acadêmicas
Dias 06 e 07 de outubro de 2015



ANÁLISE MOLECULAR DO GENE *RASSF1A* EM INDIVÍDUOS COM
SÍNDROMES MIELODISPLÁSICAS

Fernanda de Souza Monteiro¹, Paula Curi de Freitas Favaro², Andréa Borduchi Carvalho Salles³, Otávio Ricci Junior⁴, Agnes Cristina Fett Conte⁵.

¹UNESP, ²UNESP, ³FUNFARME, ⁴FAMERP, ⁵FAMERP.

Introdução: As Síndromes Mielodisplásicas definem um grupo de doenças clonais das células hematopoéticas caracterizadas por citopenias, displasia em uma ou mais linhagens celulares mielóides, hematopoese ineficaz e aumento do risco de evolução para leucemia mielóide aguda. Os pacientes têm prognóstico variável de acordo com a anormalidade cromossômica, genéticas e/ou epigenética específica apresentada. **Objetivo:** Investigar a presença de mutações nos exons 3, 4 e 5 do gene *RASSF1A* em indivíduos com Síndromes Mielodisplásicas (SMD) ao diagnóstico e em controles normais. **Casuística e Métodos:** Foi realizado estudo citogenético por bandamento GTG e análise molecular dos exons 3, 4 e 5 do gene *RASSF1A*, por sequenciamento direto, de amostras de medula óssea (MO) de 50 casos com SMD. Também foram estudadas 50 amostras de indivíduos saudáveis, que constituíram o grupo controle. Foram estudados 31(62%) casos com Citopenia Refratária com Displasia Multilinhagens, 14(28%) com Anemia Refratária com Excesso de Blastos-1, 04(8%) com Anemia Refratária com Excesso de Blastos-2 e 01(2%) com Anemia Refratária. **Resultados:** A análise citogenética revelou quatro casos com alterações clonais: um com monossomia do cromossomo 7, dois com hipodiploidia e outro com cariótipo complexo, caracterizado por inversão do cromossomo 3, deleção do braço longo do cromossomo 5 e deleção do braço longo do cromossomo 11. A análise molecular revelou dois (4%) casos com o polimorfismo Ala133Ser (A133S) no exon 3, com resultados citogenéticos normais. Nenhum dos 50 controles estudados apresentou qualquer alteração. As alterações citogenéticas observadas provavelmente tiveram participação no desenvolvimento das SMD estudadas. Mutações nos exons 3, 4 e 5 do gene *RASSF1A* em SMD ao diagnóstico parecem ser eventos raros e necessitam ser investigadas em casuísticas grandes. **Conclusão:** O polimorfismo encontrado já foi relacionado com outros tipos de câncer e pode estar envolvido na predisposição às SMD, entretanto, são necessários estudos da sua frequência na população brasileira.

Descritores: Mielodisplasias, Polimorfismo, Gene *RASSF1A*.

Apoio Financeiro: BAP.