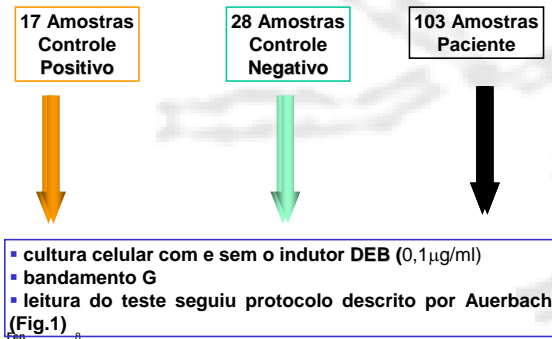


Implantação da técnica de quebras cromossômicas com diepoxibutano (DEB) em laboratório de citogenética: estudo de 148 casos.

Caputo LZ, Velloso E, Conchon M, Vieira TA, Kumeda CA, Bendit I.
Fundação Pró Sangue Hemocentro de São Paulo – Serviço de Hematologia

Introdução/Objetivos: O teste citogenético de indução de anormalidades cromossômicas pelo diepoxibutano (DEB) é o teste padrão para diagnóstico da Anemia de Fanconi (AF). Este teste foi padronizado por Auerbach em 1989, mas apesar de muito utilizado, não temos dados de sua reprodutibilidade. Apresentamos o resultado da implantação dessa técnica em laboratório de citogenética, através do estudo de 148 amostras.

Estratégia de ensaio:



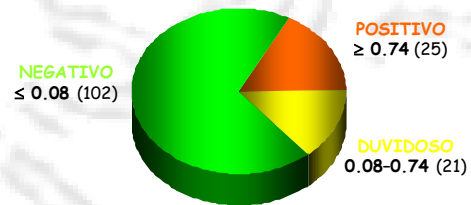
Leitura do teste de DEB :



Características dos grupos estudados:

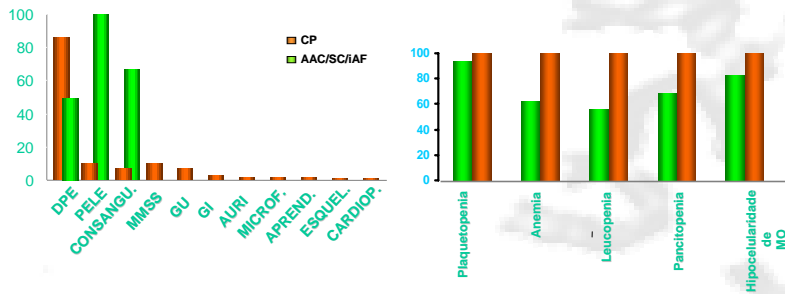
Grupos	n	Gênero (M/F)	Idade	
			Mediana	Média ± DP
CN	28	12/16	29 (4-53)	29.78 ± 11.86
CP	17	5/12	8 (2-13)	7.29 ± 3.23
Fen	8	6/2	1.8 (0.1-12)	4.07 ± 4.73
AAC	10	6/4	10 (2.3-19)	10.18 ± 6.02
AAA	31	19/12	11 (1.8-49)	15.36 ± 10.96
IAF	13	7/6	10 (1-17)	9.67 ± 4.85
Outros	5	2/3	11 (1.8-49)	16.72 ± 13.63
SC	36	22/14	14 (0-41)	15.34 ± 10.76
TOTAL	148	79/69	12 (0-53)	15.8 ± 12.35

RESULTADOS:



A exceção do cromossomo em anel e endorreduplicação todas as alterações cromossômicas foram encontradas em alta frequência no grupo DEB positivo. O teste de DEB foi positivo em oito pacientes, sendo 4 deles com diagnóstico inicial de anemia aplásica constitucional. As amostras com teste de DEB positivo apresentaram concordância de 100% com o escore clínico.

Variáveis hematológicas e clínicas que se associam ao teste de DEB+:



Porcentagem do teste de DEB+ em populações definidas clinicamente:

Grupos	Duvidoso DEB 0.08-0.74		Negativo DEB ≤0.08		Positivo DEB ≥0.74		Total
	n	%	n	%	n	%	
fen	2	25.0	6	75.0	0	0.0	8
AAC	1	10.0	5	50.0	4	40.0	10
AAA	9	29.0	22	71.0	0	0.0	31
IAF	2	15.4	10	76.9	1	7.7	13
OUTROS	1	20.0	4	80.0	0	0.0	5
SC	6	16.7	27	75.0	3	8.3	36

Conclusão: Foi padronizado em nosso laboratório o teste de DEB, onde estabelecemos um valor de referência inferior ao relatado na literatura. Para esclarecimento do teste de DEB duvidoso há necessidade de complementação diagnóstica (uso de outros agentes clastogênicos, estudo de ciclo celular por citometria de fluxo, investigação do grupo de complementação gênica).

Bibliografia

Caputo, L.Z. Implantação da técnica de quebras cromossômicas com diepoxibutano (DEB) em laboratório de citogenética: estudo de 148 casos. São Paulo, 2002. 95p. Tese (Mestrado) – Departamento de Fisiopatologia Experimental, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.