

MONOSSOMIA DO CROMOSSOMO 7 EM EVOLUÇÃO LEUCÊMICA DE ANEMIA DE FANCONI: RELATO DE CASO. Caputo LZ , Kumeda CA, Carneiro JD, Santos MVK, Vieira TA, Conchon M, Bendit I.. Fundação Pró Sangue Hemocentro de São Paulo - ~Instituto da Criança da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. lucaputto@aol.com.br

Introdução: A Anemia de Fanconi (AF) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por hipersensibilidade do DNA a agentes clastogênicos, com alta variabilidade fenotípica ao nascimento e evolução para aplasia medular. O risco para o desenvolvimento de neoplasias, em particular a Leucemia Mielóide Aguda (LMA) é de 10%, podendo ser maior em criança mais velhas. A monossomia do cromossomo 7 é frequentemente observada na evolução da AF para LMA. Tem, sido observado que o estudo por FISH é método mais sensível para detecção desta aneuploidia do que a citogenética convencional. Relato de caso: Paciente do sexo feminino, com diagnóstico de AF realizado em 1996, aos 8 anos de idade. Apresentava nesta época achados de exame físico compatível com essa patologia: “fácies de passarinho”, manchas “café au lait”, ausência de polegar, microftalmia e baixa estatura, além de fraqueza progressiva e epistaxes. Exames mostravam pancitopenia (Hb 2,1 g/l, leucócitos 1.600/mm³, neutrófilos 240/mm³, plaquetas 7.000/mm³), aspirado e biópsia medulares com hipocelularidade das três séries. Evoluiu com tratamento de suporte apresentando boa resposta da série vermelha a andrógeno (oximetazona), droga suspensa por hepatotoxicidade. Em janeiro de 2001, aos 12 anos de idade, mantinha anemia e plaquetopenia, com leucocitose (24.000/mm³). O mielograma revelou a presença de 67% de blastos, com imunofenotipagem característica de LMA-M4 (CD33, CD13, CD14, MPO positivos). Tratada com VP-16, sem resposta hematológica foi a óbito por septicemia em 30/04/01. Estudos Citogenéticos: A punção de aspirado medular foi submetida ao preparo convencional citogenético. Foram realizadas culturas celulares de 48 horas sem agente mitógeno. O cariótipo (bandamento G), revelou monossomia do cromossomo 7 e presença de isocromossomo 21 em 100% das células analisadas {45,XX,-7.1(21)(q10)[13]}. O estudo por FISH com sonda alfaíde 7 revelou monossomia em 70% das células interfásicas As análises foram realizadas por sistema digitalizado de captação de imagens. Órgão Financiador : Não tem.