

29109

MUTAÇÕES DNMT3A EM LEUCEMIA MIELÓIDE AGUDA NO RIO GRANDE DO SUL, BRASIL

Raquel do Amaral Vieira, Annelise Martins Pezzi da Silva. **Orientador:** Lucia Mariano da Rocha Silla

Introdução: A Leucemia mielóide aguda (LMA) compreende um grupo de doenças clonais do tecido hematopoiético, que possuem considerável heterogeneidade fenotípica e genotípica. Nesse grupo de doenças ocorrem diversas alterações cromossômicas, moleculares e epi-genéticas nas células leucêmicas. A estratificação de pacientes em grupos de risco como tem sido feita, baseada em alterações citogenéticas apenas tem se mostrado ineficaz para determinar prognóstico desses pacientes e fornecer informações terapêuticas precisas. Mutações no gene da metiltransferase 3 A (DNMT3A) já foram descritas em pacientes com LMA, sabe-se que esse gene tem papel importante na regulação epi- genética e foi associado a um pior prognóstico. Na literatura as mutações do gene DNMT3A foram identificadas em

22,1% dos pacientes com LMA. Objetivo: Caracterizar a frequência das mutações no gene da DNMT3A em uma amostra de pacientes com LMA do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Caracterizar o impacto clínico da presença dessas mutações. Comparar a presença das mutações entre os grupos de risco estratificados conforme critérios atuais da Organização Mundial da Saúde (OMS). Métodos: Foram pesquisadas mutações no gene DNMT3A por sequenciamento em amostras de medula óssea ou sangue periférico de 82 pacientes com LMA tratados no HCPA. Os dados clínicos foram obtidos através da revisão de prontuários. Resultados: Foram encontradas mutações no gene DNMT3A em 8% (6) dos pacientes. 80% (4) dos pacientes com mutação do DNMT3A pertenciam ao grupo de risco intermediário pela OMS, com cariótipo normal, um (1) paciente pertencia ao grupo favorável e um (1) não foi classificado em nenhum grupo de risco. Conclusão: A identificação de mutações recorrentes no gene DNMT3A e a associação dessas mutações com o prognóstico dos pacientes com LMA pode ser usada para guiar decisões terapêuticas. Embora essa seja uma amostra relativamente pequena, a frequência destas mutações em nossa amostra foi inferior à relatada em outros estudos, sugerindo uma possível variação étnico-geográfica. Projeto aprovado pelo Comitê de Ética do HCPA pelo número 10-0088.