

de infecções oportunistas e malignidades hematológicas (SMD/LMA familiar). Essa imunodeficiência genética tem múltiplas manifestações, incluindo anemia aplástica, doença micobacteriana, infecções fúngicas, doenças pulmonares, câncer de células escamosas associado ao papilomavírus humano. A mortalidade da síndrome MonoMAC pode chegar a 28%. O transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas tem se mostrado uma estratégia eficaz para reconstituir os compartimentos hematopoiéticos esgotados e reverter o fenótipo clínico observado nos pacientes afetados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.823>

IMPACTO PROGNÓSTICO DO PADRÃO DE EXPRESSÃO DE EZH2 EM NEOPLASIA MIELODISPLÁSICA

GF Lima, BF Silva, IC Gonçalves, VL Lovatel, TS Fernandez

Laboratório de Citogenética, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Neoplasia Mielodisplásica (SMD) compreende a um grupo heterogêneo de doenças clonais das células pluripotentes hematopoiéticas, caracterizada por displasias na medula óssea (MO), citopenias no sangue periférico (SP) e um risco de evolução para leucemia mieloide aguda (LMA). A SMD acomete principalmente pacientes idosos e sua incidência vem aumentando com o envelhecimento da população. A SMD é uma doença de curso clínico heterogêneo e de difícil diagnóstico, tornando a citogenética importante para o diagnóstico e prognóstico dos pacientes. As alterações cromossômicas apresentam cerca de 30-50% nos pacientes com SMD. Recentemente, alterações a nível epigenético estão sendo relacionadas ao desenvolvimento da SMD e sua evolução para LMA. O remodelamento da cromatina é um dos mecanismos epigenéticos realizados por proteínas da família Polycomb (PcG). O gene *Enhancer of Zeste Homologous 2* (EZH2), é uma histona metiltransferase importante para o funcionamento do PcG. O EZH2, apresenta um papel crítico na manutenção da população de células pluripotentes hematopoiéticas e pode ser um potencial biomarcador envolvido na patogênese da SMD. Os mecanismos que levam à transformação leucêmica associados ao padrão de expressão de EZH2 em pacientes adultos com SMD são poucos estudados e possuem resultados controversos. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi analisar o padrão de expressão do gene EZH2 em pacientes adultos com SMD e sua associação com o cariótipo e sua evolução para LMA. **Materiais e métodos:** Esse estudo incluiu 70 amostras de MO de pacientes adultos com SMD e 20 amostras de MO de doadores adultos (controles), entre o período de 2013-2023. As análises citogenéticas foram realizadas em células da MO por bandeamento G e hibridização *in situ* por fluorescência (FISH). O padrão de expressão do gene EZH2 foi realizado por PCR em tempo real. **Resultados:** Cariótipos anormais foram observados em 49% dos casos analisados (34/70). Foi observado uma superexpressão de EZH2 nos pacientes em relação aos controles ($p < 0,0005$). Pacientes com alterações cromossômicas apresentaram um aumento de expressão de EZH2 em relação

aos pacientes que não tiveram alterações ($p < 0,0018$). A evolução da doença foi observada em 44% dos pacientes (31/70) e demonstraram uma superexpressão do EZH2 em relação aos pacientes que não evoluíram ($p < 0,0001$). **Discussão:** O padrão de expressão de EZH2 em SMD é pouco estudado e possuem resultados discrepantes. Logo, um desses estudos mostrou que a superexpressão de EZH2 está relacionada com prognóstico desfavorável. Enquanto o outro, demonstrou que a baixa expressão de EZH2 está associada com alterações no cromossomo 7 e com a progressão da doença. Nossos achados envolvendo a superexpressão de EZH2 em pacientes adultos com SMD associadas com alterações citogenéticas e a evolução leucêmica é uma descoberta incomum na literatura. O EZH2 participa de vários processos biológicos e possuem diferentes modos de ação que precisam ser elucidados. **Conclusão:** Nosso estudo sugere que a superexpressão do EZH2 está associada com a evolução da SMD para LMA, sendo um possível biomarcador de prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.824>

DETECÇÃO DA VARIANTE ISODICÊNTRICA DA DELEÇÃO DE 20Q NA NEOPLASIA MIELODISPLÁSICA POR CITOGENÉTICA CLÁSSICA

AL Nunes^a, SPPJ Frade^a, TN Teixeira^a,
LV Ramos^a, IR Borges^a, FK Marques^b,
US Cadar^a

^a Citogenética, Grupo Fleury, Vespasiano, MG, Brasil

^b Pesquisa e Desenvolvimento, Grupo Fleury, Vespasiano, MG, Brasil

A neoplasia mielodisplásica (SMD) representa um grupo heterogêneo de doenças que acomete preferencialmente indivíduos idosos e possui uma ampla variação de manifestações clínicas e patológicas que têm em comum uma alteração clonal nas células progenitoras hematopoiéticas. Clinicamente, caracterizam-se por citopenia de uma ou mais linhagens hematopoiéticas. O estudo das alterações cromossômicas auxilia no diagnóstico, prognóstico e no direcionamento terapêutico. A deleção no braço longo do cromossomo 20, del(20q), é uma anormalidade cromossômica recorrente em SMD. Entretanto, o isocromossomo do braço longo deste, com perda de material intersticial, ider(20q), é uma rara anormalidade, sendo considerada uma variante desta deleção. Esta pode ocorrer também em Leucemia Mieloide Aguda. Este relato trata de três pacientes, diagnosticados entre 2022 e 2023, que apresentaram as alterações citogenéticas citadas anteriormente. Para a pesquisa de células neoplásicas utilizamos amostras de medula óssea. O primeiro, sexo masculino, 83 anos, com bicitopenia a esclarecer e hipótese diagnóstica de SMD. O exame de imunofenotipagem por citometria de fluxo não evidenciou população celular fenotipicamente anômala. O mielograma se mostrou hiperclerular com alterações nas séries eritrocítica e granulocítica. O cariótipo apresentou a seguinte alteração: 46,XY,? ider(20)(q10)del(20)(q11.2)[20]. O segundo paciente, sexo feminino,