

SÍNDROMES MIELODISPLÁSICAS - INOVAÇÕES NO DIAGNÓSTICO E AVALIAÇÃO DO PROGNÓSTICO

Amanda Kaimê Schmidt¹

Taiane Schneider²

Neila Aparecida Oro²

Renata Saurin²

¹ Acadêmica, Bacharelado em Biomedicina, UCEFF - Itapiranga

² Docente da Unidade Central de Educação FAI Faculdades – UCEFF, Itapirana, SC, Brasil.

E-mail para correspondência: kaimeamanda94@gmail.com

Introdução: Assim como os distúrbios mieloproliferativos, são doenças de origem das células-tronco da medula óssea e pertencem ao grupo heterogêneo de distúrbios hematopoiéticos com diferentes tipos de manifestações clínicas e patológicas, afetando indivíduos de todas as idades, principalmente adultos. Na SMD, há hematopoiese insuficiente, no caso de doenças mieloproliferativas, há proliferação da linhagem mielóide, possivelmente uma ou mais linhagens, e essas doenças geralmente evoluem para leucemia mielóide aguda (LMA). Desta forma, a Síndrome Mielodisplásica (SMD) é referida como sendo uma doença clonal que afeta as células hematopoiéticas, caracterizando dessa forma uma displasia, tornando-se um potencial de risco para a evolução para Leucemia Mieloblástica Aguda (LMA). A patogênese desta doença envolve uma variedade de complexos mecanismos genéticos e epigenéticos. Como se trata, em sua grande maioria, de um defeito clonal das células progenitoras, o diagnóstico se baseia nos achados citológicos, no hemograma, histologia de medula óssea, bem como no cariótipo. **Objetivo:** A Síndrome Mielodisplásica é considerada como uma doença de diagnóstico complexo, nesta perspectiva, com bases nos achados na literatura é possível reunir as principais ferramentas de diagnósticas mais utilizadas na atualidade e sua aplicação, além dos

constantes avanços nos métodos de diagnóstico, contribuindo para melhor compreensão de doenças futuras e pesquisas. Por meio desses argumentos o presente estudo tem como objetivo apresentar as características da SMD e elencar os exames que são realizados para se obter o diagnóstico e avanço laboratorial desta patologia. **Metodologia:** O presente estudo se desenvolveu, por meio de estudos retrospectivos, através das plataformas Scientific Electronic Library (Scielo), Google acadêmico e National Library of Medicine (PubMed). Dessa forma, foi possível analisar diferentes pesquisas referente ao assunto para gerar uma conclusão a respeito do tema proposto. **Resultados e Discussão:** Para se obter um diagnóstico diferencial para SMD, primeiramente é feito uma triagem com base na história clínica do paciente, ou seja, identificar se o paciente possui presença de hiperplasia, displasia, anemia e outras citopenias. O hemograma completo também serve como ferramenta para o diagnóstico, as amostras apresentam eritrócitos macrocíticos ou dismórficos, e hipocrômicos, é possível identificar a presença de ovalócitos, dacriócitos ou acantócitos, pontilhado basófilo, corpúsculo de Howell-Jolly e eritroblastos circulantes. No caso da série plaquetária pode-se identificar plaquetas muito grandes ou muito pequenas, o que leva à alteração do PDW no hemograma, geralmente em baixa quantidade, sendo, porém, alta em 10% dos casos. Outros exames como a dosagem de vitamina B12 que desempenha um papel importante na hematopoiese, função neural, metabolismo do folato e síntese do DNA. No caso da vitamina B12 realiza-se dosimetria por colorimetria utilizando espectrofotômetro, um teste simples, rápido e de alta sensibilidade. A dosagem de ferro também é muito importante e se utiliza de métodos de colorimetria, utilizando-se o espectrofotômetro como auxiliar no diagnóstico. É possível também dosar a ferritina e saturação de transferrina para complementar o diagnóstico de deficiência de ferro e ácido fólico também podem ser fatores decisivos para o diagnóstico, quando estiverem em níveis baixos. Se um deles for normal, o diagnóstico de SMD é menos provável. Uma variedade de técnicas moleculares está disponível para auxiliar no diagnóstico da SMD, sendo as mais utilizadas a PCR convencional e a RT-PCR, que identificam genes associados a translocações. No entanto, as alterações cromossômicas

permanecem desconhecidas, pois não está claro se essas alterações são consequência da SMD (como fator secundário) ou causa do desenvolvimento da doença, sendo necessários muitos estudos em nível molecular para entendê-las. A vanguarda atual da inovação está nas áreas de citogenética, imunofenotipagem e análise molecular quando se trata de amostras extraídas de mielogramas. Esses testes exibem sensibilidade, especificidade e precisão excepcionais, sendo a imunofenotipagem por citometria de fluxo particularmente significativa no diagnóstico de vários distúrbios hematopoiéticos. Apesar dos avanços nas técnicas diagnósticas e terapêuticas, mais pesquisas e compreensão da etiologia da doença são necessárias para descobrir métodos diagnósticos mais precisos e sensíveis, reduzindo o tempo necessário para confirmar um diagnóstico final. Após o diagnóstico, se a doença se estabelece pode progredir de forma rápida no sentido do agravamento das citopenias devido à hematopoiese ineficaz progressiva ou à transformação em LMA. Caso haja uma evolução ou estabilidade, a contagem de células do sangue periférico é usada para distinguir SMD, ou seja, cerca de 20% a 30% dos doentes com progridem. Em relação ao prognóstico para doentes, é considerado heterogêneo e pode ser significativamente afetado pelas suas características intrínsecas, ou seja, não apenas por dificultar a escolha da modalidade terapêutica como do momento mais adequado de intervenção. **Conclusão:** Uma compreensão cada vez maior dos mecanismos celulares e moleculares desse complexo grupo de doenças terá potencial para melhorar o prognóstico e selecionar o tratamento mais adequado para cada caso, com efeitos terapêuticos além dos recursos limitados que temos atualmente. Os compostos ainda em desenvolvimento podem ter um impacto significativo em subgrupos selecionados de pacientes, conforme definido pelos sistemas prognósticos.

Descritores: Síndrome Mielodisplásica, célula estaminal hematopoiética, displasia, citopenia, Leucemia Mielóide Aguda

Eixo Temático: Hematologia

Referências

APA, Alexandre G.; GUTZ, Cibelli NRM. Fatores prognósticos nas síndromes mielodisplásicas. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 28, p. 198-200, 2006.

COSTA, Andréa Silvestre Lobão et al. Diagnóstico das síndromes mielodisplásicas. **Rev Para Med**, v. 23, n. 2, 2009.

DOS SANTOS CRUZ, Inês Fernandes Carvalho. **Novos Alvos Terapêuticos No Tratamento da Leucemia Linfocítica Crônica**. 2018. Tese de Doutorado. Universidade do Porto (Portugal).

LORAND-METZE, Irene. Contribuição da citometria de fluxo para o diagnóstico e prognóstico das síndromes mielodisplásicas. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 28, p. 178-181, 2006.

MORAES, Ana Carolina R. et al. Síndromes mielodisplásicas: aspectos moleculares, laboratoriais e a classificação OMS 2008. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 31, p. 463-470, 2009.

NOMDEDEU, Benet. Síndromes mielodisplásicas: progressos terapêuticos y futuro prometedor [Myelodysplastic syndromes: therapeutic advances and promising future]. **Rev. Med Clin (Barc)**. outubro. 2008.

GUTIÉRREZ, César Borjas; CRUZ, Martín Daniel, GARCÍA, Juan Ramón González. La citogenética de los síndromes mielodisplásicos y su impacto como factor pronóstico [Cytogenetics of myelodysplastic syndromes and its impact as prognostic factor]. **Rev Med Inst Mex Seguro Soc**. julho-agosto. 2017.

VELLOSO, Elvira RP. Fatores de crescimento hemopoéticos nas síndromes mielodisplásicas. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 28, p. 210-212, 2006.

VASSALLO, José; MAGALHÃES, Silvia MM. Síndromes mielodisplásicas e mielodisplásicas/mieloproliferativas. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 31, p. 267-272, 2009.