

# CROMOSSOMO PHILADELPHIA

GENE BCR-ABL

---

CBHPM 4.03.14.04-9

AMB 28.04.092-9

## Sinonímia:

Cromossomo Philadelphia. Cromossomo Ph<sub>1</sub>. Leucemia mielóide crônica (LMC). Monitoração citogenética de leucemia mielóide crônica. Translocação BCR-ABL. Rearranjo BCR-ABL. Gene *bcr-abl*.

## Fisiologia:

A leucemia mielóide crônica (LMC) caracteriza-se, em 90 a 95 % dos casos, pela presença da translocação t(9;22)(q34;q11) que dá origem ao cromossomo Philadelphia. O objetivo principal da cultura e análise das metáfases da medula óssea é a investigação do cromossomo Philadelphia (Ph<sub>1</sub>), que é uma translocação entre o cromossomo 22 e o cromossomo 9, t(9;22)(q34;q11), esta translocação deixa o cromossomo 22 muito pequeno. Esta translocação move o proto-oncogene *abl* de sua posição normal no cromossomo 9q para a "região do grupo de pontos de quebra" (BCR), um gene de função desconhecida no cromossomo 22q. A justaposição das sequências BCR e ABL possibilita a síntese de uma proteína mais longa que a ABL normal e isso faz com que altere a expressão das células hematopoéticas malignas, causando portanto a Leucemia Mielóide Crônica (LMC); 90 % dos indivíduos com LMC possuem uma alta proporção de metáfases com cromossomo G deficiente nas células.

## Material Biológico:

Medula óssea.

Sangue com EDTA.

## Coleta:

A coleta da medula óssea é feita com seringa lubrificada com heparina sódica e o material semeado em meio de cultura de tecido. Volume mínimo: 0,3 ml

Sangue com EDTA: Volume mínimo: 3,0 ml

## Preparo do paciente:

Jejum de 4 ou mais horas. Água *ad libitum*.

**Método:** Cultura de medula óssea com bloqueio em metáfase e estudo citogenético.

Bandamento G. Hibridação *in situ* fluorescente. FISH.

## Armazenamento:

Manter à temperatura ambiente. Não refrigerar nem congelar. O exame deve ser feito dentro de 6 horas após a coleta.

## Exames afins:

Hemograma, Mielograma, Fosfatase alcalina em neutrófilos.

## Valor normal:

Rearranjo dos genes BCR-ABL Negativo.

## Interpretação:

O cromossomo Philadelphia está presente em cerca de 90 % dos pacientes com LMC do tipo adulto. A sua presença sugere melhor prognóstico. Pode ser utilizado no diagnóstico diferencial com reações leucemóides. Na Leucemia Linfóide Aguda (LLA) ou na Leucemia Mielóide Aguda (LMA) Philadelphia Positivo a presença é muito variável mas, em geral, superior a 20 %.

## Sitiografia:

E-mail do autor: [ciriades@yahoo.com](mailto:ciriades@yahoo.com)