

Introdução: A Leucemia Mielóide Aguda (LMA) é uma neoplasia complexa e heterogênea do tecido hematopoético. Vários marcadores moleculares têm sido descritos para LMA, auxiliando a estratificação dos pacientes em grupos de risco. Recentemente, mutações em DNMT3A foram identificadas em 22.1% dos pacientes com LMA estando independentemente associadas com pior prognóstico. **Objetivos:** Determinar a frequência de mutações somáticas no gene DNMT3A e principais translocações cromossômicas em uma amostra de pacientes com LMA, correlacionando com dados clínicos **Métodos:** Foram pesquisadas, em 82 amostras de medula óssea de portadores de LMA atendidos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, RS, Brasil, para mutações no gene DNMT3A por seqüenciamento e principais transcritos de fusão por RT-PCR. **Resultados:** A frequência de mutações no gene DNMT3A foi de 8%(6). A frequência relativa dos transcritos de fusão AML1/ETO, PML/RAR α , MLL/AF9 e CBF β /MYH11, respectivamente foram: 6,1%(5), 14,6% (12), 0%(0) e 2,4%(2). **Conclusão:** A descoberta de mutações recorrentes no gene DNMT3A e sua possível implicação prognóstica pode ser um instrumento valioso para a tomada de decisões terapêuticas. Que nos conste, este é o primeiro estudo sobre a presença de mutações somáticas do gene DNMT3A em portadores de LMA no Brasil. Embora em uma amostra relativamente pequena, a frequência encontrada destas mutações foi inferior à relatada para pacientes caucasianos, sugerindo uma possível variação etnico-geográfica.