

11º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM

DÉCIMO SÉTIMO ANO DE UM PROJETO PERMANENTE DE EXTENSÃO: CITOGENÉTICA CLÍNICA

Anderson Luiz de Paula⁵

Rafael Utimura Sueta⁵

Tamires Tolomeotti Pereira⁴

Camilla Borges Gazolla⁴

Danielle Tolomeotti³

Ana Maria Silveira Machado de Moraes²

Valter Augusto Della-Rosa¹

O processo de estudo dos cromossomos humanos e suas anormalidades, associado a exames clínicos são áreas constituintes da chamada citogenética clínica, sendo assim, possível estabelecer diagnósticos das síndromes cromossômicas, favorecendo o trabalho de Aconselhamento Genético (AG), especialmente para famílias de crianças com deficiência mental. As anormalidades cromossômicas ocorrem aproximadamente em um a cada 150 nascimentos, sendo as principais causas conhecidas de retardo mental e abortamento. Além disso, são encontradas em 50% dos abortamentos do primeiro trimestre e 20% dos abortamentos espontâneos no segundo trimestre. A síndrome de Down é a mais importante das anomalias genéticas e a mais freqüente. O objetivo desse projeto é oferecer aos pacientes e/ou familiares, o exame de cariótipo (estudo citogenético), para a confirmação ou exclusão diagnóstica, ou seja, para se determinar se a patologia é ou não originada por alteração cromossômica e assim oferecer o processo de AG. Adicionalmente, neste projeto, é oferecido o estudo molecular, por PCR (reação em cadeia da polimerase) e, para investigação da mutação do gene *FMR1* para a síndrome do cromossomo X frágil (FRAXA), segunda causa de deficiência mental. No período compreendido entre maio de 2012 e abril de 2013 foram realizados 57 atendimentos (53 famílias). Destes, 12 não necessitaram de qualquer exame laboratorial, apenas exames clínicos, interpretação de cariótipos e AG. Foram realizados 41 cariótipos convencionais, 6 por citogenética molecular (FISH) e 8 exames de PCR para FRAXA. Por meio desses exames, foi possível estabelecer os seguintes diagnósticos: 5 com alteração numérica do cariótipo, dois com alterações estruturais do cariótipo e 4 microdeleções (citogenética molecular). Todos os exames de PCR para FRAXA, foram negativos, o que apenas permitiu excluir com 98% de certeza a síndrome do FRAXA, mas não foi possível identificar a causa da deficiência mental. Em 12 casos foram realizados apenas exames clínicos sendo possível estabelecer 8 diagnósticos. Conclusão: foi possível estabelecer o diagnóstico de certeza em 35,8% das famílias (23/53) e fornecer informação de risco em 5,7% (3/53). Assim, as famílias não só puderam ter certeza do diagnóstico e da etiologia das deficiências, bem como conhecer os riscos que podem levar ao nascimento de outro afetado, possibilitando ao casal tomar decisões reprodutivas, o

¹ Docente Dr. – Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular – UEM

² Docente Dr^a – Departamento de Medicina – UEM

³ Bióloga Mestre em Genética da Comunidade Externa – UEM

⁴ Discente do Curso de Ciências Biológicas – UEM

⁵ Discente do Curso de Medicina e Bolsista Extensão 2013 DEX – UEM

que lhes dará maior autonomia de decisão. Além disso, o diagnóstico fechado permite um acompanhamento clínico mais específico, assim como uma estimulação educacional mais direcionada. Em relação à parte acadêmica, os trabalhos desenvolvidos na citogenética clínica permitem aos integrantes deste trabalho um maior aprendizado com experiência laboratorial e clínica, sendo que nesses 17 anos mais de 1.000 famílias puderam se beneficiar desse projeto.

Palavras-chave: citogenética, cariótipo, genética.

Área temática: Saúde.

Coordenador do Projeto: Prof Dr. Valter Augusto Della Rosa, vadrosa@uem.br, Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular, Universidade Estadual de Maringá.

¹ Docente Dr. – Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular – UEM

² Docente Dr^a – Departamento de Medicina – UEM

³ Bióloga Mestre em Genética da Comunidade Externa – UEM

⁴ Discente do Curso de Ciências Biológicas – UEM

⁵ Discente do Curso de Medicina e Bolsista Extensão 2013 DEX – UEM