



12º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM
"A Arte, o Esporte e a Saúde na qualidade de vida"
De 04 a 06 de junho de 2014

12º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM

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

Tamires Tolomeotti Pereira¹

Danielle Tolomeotti²

Ligia Crubelati Bulla³

Eliane Papa Ambrosio-Albuquerque⁴

Ana Maria Silveira Machado de Moraes⁵

Valter Augusto Della-Rosa (coordenador)⁴

A citogenética clínica é uma área que se dedica ao estudo cromossômico associado à descrição clínica de anomalias genéticas, permitindo a identificação de patologias causadas por anomalias cromossômicas, favorecendo o trabalho de Aconselhamento Genético (AG). Pesquisas realizadas no Laboratório de Genética Humana da UEM, levaram ao desenvolvimento de exames moleculares por PCR, para investigação da mutação do gene *FMR1* (Fragile Mental Retardation) responsável pela síndrome do cromossomo X frágil (FRAXA) e mutações relacionadas à surdez, especialmente aos genes *GJB2*; *GJB6* e mutações nos genes mitocondriais *MT-RNR1* e *MT-TS1*. Assim, esses exames também puderam ser oferecidos à comunidade. O objetivo inicial desse projeto foi o de oferecer aos pacientes e/ou familiares, o exame de cariótipo, e hoje, com a experiência adquirida com a pesquisa o oferecimento dos exames moleculares mencionados acima. Isto possibilita a confirmação ou exclusão da hipótese diagnóstica clínica permitindo o processo de AG. Em alguns pacientes, a patologia não decorre de cromossomopatias, assim, o exame de cariótipo não é necessário, necessitando apenas de um apurado exame clínico. Foram encaminhados, também, casos já diagnosticados, ou de casais consanguíneos; necessitando apenas o AG. No período de um ano foram realizados 46 atendimentos, destes, 19 não necessitaram de qualquer exame laboratorial, apenas exames clínicos, interpretação de cariótipos e AG. Foram realizados 20 cariótipos convencionais com banda-G; dois por hibridação *in situ* fluorescente (FISH) e testes moleculares por reação em cadeia da polimerase (PCR), sendo 6 para investigação de FRAXA e 4 painéis de PCR para detecção de surdez englobando as 5 mutações mais frequentes. Por meio destes exames foi possível estabelecer os seguintes diagnósticos: duas com alteração numérica e um com alteração estrutural do cariótipo. Dos seis exames de PCR para FRAXA, um foi positivo, permitindo estabelecer o diagnóstico. Dos quatro painéis de PCR para surdez, nenhum permitiu estabelecer a causa da surdez, entretanto, não se pode excluir que a surdez seja de etiologia genética. Do total de casos (46) atendidos no projeto foi possível estabelecer diagnósticos ou informação genética

¹ Discente do Curso de Ciências Biológica da Universidade Estadual de Maringá.

² Mestre em Genética e Melhoramento, Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular, Universidade Estadual de Maringá.

³ Discente do Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia Ambiental, Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular, Universidade Estadual de Maringá.

⁴ Docente, Doutor. Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular, Universidade Estadual de Maringá.

⁵ Docente, Doutor. Departamento de Medicina. Universidade Estadual de Maringá.



12º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM
"A Arte, o Esporte e a Saúde na qualidade de vida"
De 04 a 06 de junho de 2014

(Aconselhamento Genético) em 27 atendimentos. Em conclusão, foi possível estabelecer o diagnóstico de certeza em 19 sujeitos (41,3%) e fornecer AG de risco em 8 (17,4%). 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 a esses familiares uma melhor qualidade de vida ao tomarem decisões reprodutivas. Além disso, o diagnóstico fechado permite um acompanhamento clínico mais específico, bem como uma estimulação educacional mais direcionada.

Palavras-chave: Citogenética. Cariótipo. Genética.

Área temática: Saúde.

Coordenador(a) do projeto: Valter Augusto Della-Rosa, email: vadrosa@uem.br, Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular, Universidade Estadual de Maringá.