

8º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM

DÉCIMO QUARTO ANO DE UM PROJETO PERMANENTE: CITOGENÉTICA CLÍNICA

Christiane Maria Ayo^{3*}

Karina Bezerra Salomão³

Danielle Tolomeotti⁴

Ana Maria Silveira Machado de Moraes²

Valter Augusto Della-Rosa¹

A citogenética clínica é uma área que se dedica ao estudo cromossômico (exame de cariótipo), associado à descrição clínica de anomalias genéticas que; leva a descrição de síndromes causadas por anomalias cromossômicas. Hoje esta área, da genética humana também está associada a exames moleculares. Quando se identifica a etiologia se pode fazer com tranquilidade o processo de Aconselhamento Genético (AG). Duas causas mais importantes de anomalias cromossômicas e; mais freqüentes, são a síndrome de Down e a do cromossomo X-frágil (FRAX), estas são objeto de interesse do Laboratório de Genética Humana onde o projeto se desenvolve. O objetivo desse projeto é o de oferecer aos pacientes e/ou familiares, o exame de cariótipo ou ainda estudo citogenético, para a confirmação ou exclusão diagnóstica (para se determinar se a patologia é ou não originada por alteração cromossômica) e; assim oferecer o processo de AG. Atualmente também é realizado o estudo molecular, por PCR, para investigação da mutação do gene *FMR1* para a síndrome do cromossomo X frágil (FRAXA). No período de 12 meses foram realizados 67 atendimentos. Destes, doze não necessitaram de qualquer exame laboratorial, seja citogenético ou molecular; apenas exames clínicos, interpretação de cariótipos e aconselhamentos genéticos. Foram realizados 55 cariótipos e 13 estudos moleculares de FRAXA por PCR (Reação em Cadeia da Polimerase). Através destes exames foram possíveis os seguintes diagnósticos: seis com síndrome de Down, um com síndrome do FRAXA; um com Síndrome de Noonan, um com Síndrome de Crouzon, um com Síndrome de Patau e um com Síndrome de DiGeorge/velocardiofacial. Portanto, 42 dos casos investigados que não mostraram qualquer alteração cromossômica e 12 dos casos não mostraram resultado positivo na reação de PCR para FRAXA foram concluídos como não sendo decorrentes de aberração cromossômica ou da mutação do gene *FMR1* (FRAXA). Nos casos, onde houve confirmação diagnóstica as famílias não só puderam tomar conhecimento da etiologia das deficiências, bem como conhecer os riscos, que podem, levar ao nascimento de outro afetado, possibilitando ao casal tomar decisões sobre as suas reproduções; o que lhes dá maior autonomia de decisão. Além disso, o diagnóstico

¹ Docente Professor Dr do Departamento de Biologia Celular e Genética da UEM

² Docente Professora Dra do Departamento de Medicina da UEM

³ Discente do Curso de Ciência Biológicas da UEM

⁴ Discente do Programa de Genética e Melhoramento

* Bolsista Extensão UEM

fechado permite um acompanhamento clínico mais específico, bem como uma estimulação educacional mais direcionada.

Palavras-chave: citogenética clínica, cariótipo, síndromes

Área Temática: Saúde

Coordenador do Projeto: Valter Augusto Della-Rosa (vadrosa@uem.br),
Departamento de Biologia Celular e Genética –UEM