

9º FÓRUM DE EXTENSÃO E CULTURA DA UEM

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

Camilla Borges Gazolla¹

Lisiane Mattiolo Bevilacqua¹

Danielle Tolomeotti²

Ana Maria Silveira Machado de Moraes³

Valter Augusto Della Rosa⁴

No Brasil, nas últimas décadas as anomalias congênitas passaram de quinta para a segunda causa de mortalidade infantil. Dentre as doenças genéticas, as anomalias cromossômicas são significativas, estima-se que estejam presentes em cerca de 8% das concepções, em 50% dos abortos espontâneos e em 1% dos nascidos vivos. Os distúrbios cromossômicos são responsáveis por uma considerável fração de insucessos reprodutivos, malformações congênitas e deficiência mental (DM). O exame de cariótipo permite detectar alterações estruturais e numéricas no conjunto cromossômico, sendo usado como ferramenta para o esclarecimento da etiologia tanto de fenótipos sindrômicos específicos, quanto de manifestações fenotípicas inespecíficas. Uma vez, o diagnóstico firmado, se pode estabelecer o processo de aconselhamento genético, que tem por função informar detalhes sobre a doença aos afetados e familiares, a origem hereditária desta, risco de recorrência e planejamento reprodutivo. A DM é uma condição de grande preocupação para a saúde pública e a sociedade, tem no estudo de sua etiologia um desafio para a medicina, bem como para o desenvolvimento intelectual do sujeito. A síndrome do X frágil (FRAXA), principal causa de DM hereditária, é decorrente da mutação no gene *FMR1*, pode ser pesquisada em meninos através da técnica de reação em cadeia da polimerase (PCR). O objetivo do presente projeto é o de atender a comunidade de Maringá e região necessitada de exames diagnósticos em genética, pelas mais diferentes anomalias, especialmente crianças com DM suspeitas de alterações cromossômicas. Este projeto oferece consulta em genética médica, exames de cariótipo e molecular por PCR para diagnóstico de FRAXA em meninos. Oportuniza aos acadêmicos participantes a vivência na área de genética que é vista apenas como atividade teórica nas grades curriculares dos cursos de ciências biológicas, biomedicina, farmácia e medicina. No período compreendido entre maio de 2010 e abril de 2011 foram encaminhados para o serviço de genética 79 indivíduos, destes, 22 apenas para as consultas genéticas. Foram realizados 54 exames de cariótipo, dentre estes 39 (72%) apresentaram cariótipo normal. Encontrou-se alteração cromossômica numérica em 12 propósitos (22%) e estrutural em 3 (6%). A alteração cromossômica numérica mais frequente foi a síndrome de Down. Foi realizada a investigação molecular para FRAXA em 15 indivíduos, destes, 1 (7%) apresentou a mutação por expansão no gene *FMR1*. Desta forma, nos casos em que houve confirmação diagnóstica, através do aconselhamento genético, pacientes e

¹ Discente do Curso de Ciências Biológicas - UEM

² Discente do Programa de Genética e Melhoramento - UEM

³ Docente Dr^a - Departamento de Medicina - UEM

⁴ Docente Dr - Departamento de Biologia Celular e Genética - UEM

familiares foram informados sobre a doença, as probabilidades de herança, o que possibilita conhecer os riscos de se ter um novo afetado na família. Saber a etiologia da doença permite um direcionamento para um acompanhamento clínico mais específico, e também que seja estabelecida uma estimulação educacional direcionada. Aos acadêmicos participantes do projeto o benefício consiste em proporcionar uma integração entre a teoria de sala de aula e a prática vivenciada, preparando-os para um mercado de trabalho em expansão.

Palavras-chave: citogenética, cariótipo, cromossomos

Área Temática: Saúde

Coordenador(a) do projeto: Prof. Dr. Valter Augusto Della Rosa, e-mail: vadrosa@uem.br, Departamento de Biologia Celular e Genética - UEM