



Curso: MESTRADO MESTRADO EM GENÉTICA

Título: ANÁLISE GENÔMICA DE PACIENTES COM SÍNDROME A ESCLARECER: UTILIZANDO O DO CMA

Autores: Jonas Garcia de Almeida Damiana Mirian da Cruz e CunhaIrene Plaza PintoRodrigo Roncato PereiraAparecido Divino da Cruz
orientador: Aparecido Divino da Cruz

Resumo

Introdução e Objetivos

A técnica utilizando a Análise Cromossômica por Microarray – CMA, baseia-se na identificação de todos os tipos e número de cópias genômicas que podem ser analisadas em conjunto. Estudos recentes com pacientes para avaliar os benefícios e limitações da CMA, para a detecção de doenças causadas por desequilíbrios genômicos em pacientes com Deficiência no Desenvolvimento/ Deficiência Intelectual, resultou em recomendações para a utilização do CMA e padronização como um teste genético de primeira linha que poderam ser fornecidos a esta população de pacientes. O Estudo será realizado no Núcleo de Pesquisa da PUC-Goiás e LaGene/SES/GO. Será realizado o delineamento do genoma 20 pacientes encaminhados ao laboratório com aspecto síndrômico ou síndrome desconhecida ou a esclarecer, que não obtiveram resultados na microscopia pelo método de investigação Citogenético convencional. Os pacientes serão avaliados simultaneamente com seus progenitores para avaliar possíveis heranças hereditárias.

Material

O procedimento citogenético será realizado de acordo com o protocolo Específico de cultura de Sangue periférico e Bandeamento GTG. As análises serão realizadas com o auxílio do Software específico em captura de metáfase (IKAROS Metasystems Germany). Após análises de Citogenética convencional as amostras serão submetidas ao CytoScan HD array com leitura de um chip que possui 750 mil SNPs com mais de 99% de precisão. A metodologia será realizada de acordo com o protocolo de pesquisa CytoScan™ fornecido pela Affymetrix®, com o processamento de oito amostras, duas das quais serão um controle positivo e negativo. As análises serão realizadas com uma plataforma CytoScan™ Affymetrix® com o processamento para obtenção de todo o número de cópias do genoma e informações de SNPs fornecido pela Affymetrix® Arrays CytoScan™. Os resultados obtidos com as leituras genéticas dos pacientes contendo as coordenadas genômicas serão avaliadas junto aos bancos de dados disponíveis na literatura e identificados os possíveis marcadores que podem estar relacionados com as indicações médicas. Após realização das pesquisas e comparação de bancos de dados em literatura, será escolhido o melhor método de validação dos resultados encontrados.

Resultado

O projeto encontra-se em fase de coleta de material, procedimento citogenético convencional e preparo das amostras para Análise Cromossomal por Microarray. Após a Coleta de todo o Material biológico dos 20 pacientes e seus progenitores e seguidos os Protocolos específicos para Técnica Descrita serão realizadas as análises e os resultados serão avaliados. Utilizando o software, Cromossomo análise suite 2.0 (ACS) Software da Affymetrix®, será realizada as análises do genoma dos pacientes e seus progenitores que auxiliará através na análise e pesquisas fornecendo o suporte de acesso direto a bancos de dados externos, tais como NCBI, UCSC Genome Browser, Ensembl e OMIM@12. Após realização das pesquisas e comparação de bancos de dados em literatura específica, será escolhido o melhor método de validação dos resultados encontrados.

Conclusão

A conclusão da pesquisa em andamento será realizada após as análises detalhada dos resultados obtidos com Análises Cromossomal por Microarray - CMA juntamente com o método escolhido para validação, que serão avaliados e confrontados com a literatura encontrada em bancos de dados específicos.

Referências

1. Hochstenbach, R., et al. (2006). Microarray-based genome investigation: Molecular karyotyping or segmental aneuploidy profiling, Eur. J. Hum. Genet. 14, 262–265.
2. Hoyer, J., Dreweke, A., et al. (2007). Molecular karyotyping in patients with mental retardation using 100K single - nucleotide polymorphism arrays. J. Med. Genet. 44, 629–636.
3. David T. M., Margaret P. A., Swaroop A., et al.: Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a

