Anais do Semana de Ciência e Tecnologia da PUC Goiás 2014
Disponível em: http://pucgoias.edu.br/ucg/prope/pesquisa/anais/2015/index.htm
ISSN: 2177-3327

AVALIAÇÃO DE PACIENTES COM INDICAÇÃO CLÍNICA DE RETARDO MENTAL POR CITOGENÉTICA CONVENCIONAL: TRIAGEM E SELEÇÃO PARA O EMPREGO DA ANÁLISE CROMOSSOMICA MICROARRAY.

JENIFFER DE OLIVEIRA SILVA REIS; DAMIANA MÍRIAN DA CUNHA; CLÁUDIO CARLOS DA SILVA; APARECIDO DIVINO DA CRUZ; ALEX SILVA DA CRUZ
nena.jf.30@gmail.com

Esta proposta tem como objetivo a triagem e seleção de pacientes que apresentam indicação clínica para Síndrome de Down (SD). Adicionalmente, a identificação de pacientes com indicação clínica para (SD), que apresentarem cariótipo normal (sem alterações estruturais e numéricas), estes serão encaminhados para Análise Cromossomica em Microarray (CMA). O diagnóstico para a SD quando o cariótipo é normal é um desafio médico complexo e inovador para as comunidades científicas. Relatos na literatura específica sugerem que testes genéticos para alterações estruturais do genoma poderiam ser mais eficazes no estabelecimento do diagnóstico de muitos casos médicos que cursam com deficiência intelectual como sinal evidente no exame clínico. A aplicação de uma metodologia inovadora de diagnóstico como o CMA, permitirá a avaliação de centenas de alterações genômicas no genoma individual, possibilitando o diagnóstico de acordo com as alterações observadas. Por outro lado, a estruturação de serviços de diagnóstico de distúrbios decorrentes de fatores genéticos está contemplado nas diretrizes das Políticas de Atenção Integral em Genética Clínica, aprovadas pelo CNS/MS e, recentemente, pelo CES-GO para garantir à população o acesso a procedimentos clínicos e laboratoriais de média e alta complexidade. Ao final do estudo, os resultados permitirão inferir sobre os possíveis mecanismos moleculares associados à deficiência intelectual, além de contribuir para elucidar a fisiopatologia dessa condição tão clinicamente e geneticamente heterogênea. Adicionalmente, a capacitação pessoal, associada ao desenvolvimento do projeto, permitirá aprimorar as habilidades da equipe de profissionais que assistem aos probando e suas famílias em Goiás, minimizando as diferenças regionais e ampliando as possibilidades de diagnósticos genéticos na região.

Até o momento, foi realizado o acompanhamento e treinamento para a exclusão de Culturas de Linfócitos T a curto prazo e construção de Cariótipos dos pacientes envolvidos neste estudo, agregando dados e informações sobre o SD na população do Estado de Goiás, registrando dados epidemiológicos fundamentais para o desenvolvimento de programas de atenção pelas autoridades de saúde locais e nacionais. E assim contribuindo para o aumento da produção cientifica no Estado de Goiás. Este projeto foi iniciado no mês de agosto de 2014/2, por isso não será apresentado maiores resultados, mas apresentarei os conceitos gerais e objetivo do projeto.

Palavras-chave: Retardo. Mental. Análise. Cromossomica. Microarray.