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

INVESTIGAÇÃO DE ALTERAÇÕES GENÔMICAS EM CRIANÇAS COM DEFICIÊNCIA INTELECTUAL ATENDIDAS PELO SERVIÇO PÚBLICO DE SÁUDE

DAMIANA MÍRIAN DA CRUZ E CUNHA; IRENE PLAZA PINTO; LYSA BERNARDES MINASI; ALDAIRES VIEIRA DE MELO; APARECIDO DIVINO DA CRUZ; CLÁUDIO CARLOS DA SILVA
damcunhabio@gmail.com

A deficiência intelectual é desordem complexa, variável e heterogênea, representa uma condição incapacitante diagnosticada em todo o mundo, de etiologia múltipla e altamente heterogênea. Anormalidades cromossômicas microscópicas e condições genéticas bem caracterizadas são as causas mais comuns de deficiência intelectual. O estudo teve como objetivo relatar 15 probandos com deficiência intelectual não diagnosticada que realizaram a técnica de Chromosomal Microarray Analysis (CMA). Todos os probandos foram encaminhados por médicos do Sistema Público de Saúde do Centro-Oeste ao Laboratório Replicon – PUC-GO e Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular – LaGene/LACEN/SES para realização da citogenética convencional com bandamento G, de acordo com protocolos específicos. Além do cariótipo, foi realizado o CMA CytoScan HD GeneChip Affymetrix®, seguindo protocolo do fabricante. Após escaneamento e digitalização, os sinais luminosos foram lidos no software Chromosome Analysis Suite (ChAS) Affymetrix®. Os cariótipos não apresentaram alterações visíveis (46,XX ou 46,XY). A análise por CMA mostrou um total de 18 CNVs que foram identificadas em 9/15 (60%) pacientes e nenhum rearranjo cromossômico foi observado em 6/15 (40%) casos. Além disso, o cariótipo molecular de todos os 30 progenitores incluídos em nosso estudo não mostrou evidência de rearranjos cromossômicos. CNVs foram classificadas em patogênicas e provavelmente patogênicas baseadas no tamanho, conteúdo e diversidade gênica, e em casos previamente reportados de potencial envolvimento com mecanismos patogênicos em humanos e modelos animais. Em nossa coorte, CNVs patogênicas representaram cerca de 20% de todos os rearranjos observados e foram associadas com os cromossomos 17, 18 e X, envolvendo genes que foram relacionados com a formação e/ou manutenção do sistema nervoso central. Além disso, CNVs patogênicas incluíam genes mórbidos do OMIM e todas tinham origem de novo. 22% CNVs foram classificadas como provavelmente patogênicas e 56% foram classificadas como de significado clínico incerto. A tecnologia do CMA é uma estratégia relativamente nova útil como uma ferramenta adicional ao diagnóstico genético. O método tem sido recomendado como o teste de diagnóstico de primeira linha para pacientes com atraso global de desenvolvimento, deficiência intelectual, transtornos do espectro do autismo e anomalias congênitas múltiplas. Além disso, o diagnóstico correto de uma desordem neurológica é fundamental para acompanhamento clínico dos probandos, estabelecer prognóstico preciso e oferecer aconselhamento genético adequado.

Palavras-chave: CMA Deficiência Intelectual. Cariótipos.