



## **ANÁLISE DE MICROARRAY CROMOSSÔMICA APLICADA AO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE DIGEORGE**

ANA JULIA DA CUNHA LEITE; DRA. LYSA BERNARDES MINASI; DR.  
APARECIDO DIVINO DA CRUZ

[anajulia\\_c@hotmail.com](mailto:anajulia_c@hotmail.com)

A síndrome de DiGeorge (SDG) ou da deleção 22q11.2 (SD 22q11.2) é considerada uma das síndromes de microdeleção genética mais frequentes em seres humanos. Até o momento, mais de 180 achados clínicos já foram descritos na SD22q11, tanto do ponto vista físico como comportamental porém nenhum deles é patognomônico ou mesmo de acometimento obrigatório, o que dificulta o seu diagnóstico. Apesar dos estudos citogenéticos através do cariótipo de alta resolução serem capazes de identificar uma pequena parcela de pacientes com a SD22q11, a maioria destes indivíduos apresentam microdeleções que poderão ser detectadas pela técnica de FISH, porém em alguns casos os pacientes podem apresentar rearranjos ou deleções ainda menores em 22q11.2 identificados somente através de técnicas mais sensíveis e robustas como a técnica de CMA (do inglês Chromosomal MicroArray Analysis), que consiste em uma técnica de citogenética molecular desenvolvida para a detecção de microdeleções ou microduplicações de um amplo espectro de regiões clinicamente significativas do genoma humano. O CMA é capaz de detectar alterações genômicas em regiões críticas nos cromossomos, geralmente não detectados através da investigação citogenética convencional. Os casos que apresentam sinais clínicos da SDG, mas com cariótipo e FISH normais, ficam sem conclusão do diagnóstico pelos médicos assistentes. Essa nova técnica, traz resoluções para esta questão, pois possibilita o fornecimento de informações adicionais que auxiliarão no fechamento do diagnóstico e consequentemente no manejo do paciente. O objetivo geral do presente estudo é diagnosticar a Síndrome de DiGeorge, através do CMA em pacientes com suspeita clínica sugestiva da Síndrome que apresentam resultados sem alterações no Cariótipo e FISH. Serão analisados cerca de 10 casos, de ambos os sexos, que apresentarem cariótipo e FISH normais para proceder com o CMA. Os resultados permitirão inferir sobre os possíveis mecanismos moleculares associados à Síndrome de DiGeorge, além de contribuir para uma melhor elucidação da fisiopatologia dessa alteração genética.

**Palavras-chave:** CMA. Síndrome de DiGeorge. Microdeleção.