



ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRANJO APLICADA AO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE DIGEORGE

ANA JULIA DA CUNHA LEITE; . APARECIDO DIVINO DA CRUZ; . LYSA
BERNARDES MINASI
anajulia_c@hotmail.com

Objetivo: O objetivo do estudo foi realizar a técnica de Análise Cromossômica por Microarranjo (CMA) em pacientes com indicação médica para a Síndrome de DiGeorge (SDG). **Método:** Foi obtido 7mL de sangue total com EDTA do paciente para extração de DNA. A extração de DNA foi realizada usando o kit comercial Illustra blood genomicPrep Mini Spin segundo recomendações do fabricante. A genotipagem em microarranjo foi conduzida em um sistema CytoScan HD (Affymetrix®). A grande quantidade de informações disponibilizadas pelo uso do GeneChip® de alta densidade, faz com que sejam necessárias análises complexas para o tratamento dos dados. A análise dos resultados foi executada no Software ChAS® que possibilita investigar alterações estruturais ao longo do genoma, tais como variações no número de cópias, como duplicações e deleções de segmentos de DNA de áreas gênicas presentes na amostra estudada. **Resultados:** Foi realizado o CMA em um paciente do sexo masculino, 15 anos, com diagnóstico clínico de atraso no desenvolvimento. Com o CMA foi possível detectar uma microdeleção de novo na região 22q11.2 que é sugestiva da Síndrome de DiGeorge. A CNV encontrada possui um tamanho de aproximadamente 3Mb e foi classificada como Patogênica. Essa região é susceptível à rearranjos cromossômicos, devido a presença de varias regiões de repetições de pequeno numero de cópias denominadas de LCRs – Low Copy Repeats. Estas LCRs encontram-se aglomeradas em vários módulos com alto grau de homologia (95-99%)em suas sequencias, resultando em instabilidade nessa região dando origem a uma série de síndromes denominados de distúrbios genômicos, como a SDG. **Conclusão:** Com a análise cromossômica por Microarranjo, que é uma metodologia de alta robustez, foi possível realizar o diagnóstico genético da Síndrome de DiGeorge neste paciente, que é de extrema importância pois favorece uma assistência médica mais eficiente, permite estimar o risco de recorrência do agravo na família, proporciona um aconselhamento genético eficaz e colabora para inclusão sócio-afetiva e escolar dos portadores da condição.

Palavras-chave: Microarray. Digeorge. Cma