



ESTUDOS CITOGENÉTICOS REALIZADOS NO NÚCLEO DE PESQUISAS REPLICON/LAGENE DA PUC-GOIÁS NO PERÍODO DE 01 DE JANEIRO DE 2011 A 31 DE DEZEMBRO DE 2014

SABRINA SARA MOREIRA DUARTE; ALEX SILVA DA CRUZ; TATIANY MARINHO SALGADO; CLAUDIO CARLOS DA SILVA; APARECIDO DIVINO DA CRUZ

bibinasara@gmail.com

Objetivo: Este estudo teve como objetivo relatar as atividades do NPR – Núcleo de pesquisas Replicon em parceria ao LaGene – Laboratório de Citogenética Humana da Secretaria do Estado de Saúde, em relação a exames citogenético encaminhados pela rede pública de saúde. **Método:** Participam do projeto, pacientes com indicação clínica para síndromes genéticas, encaminhados ao NPR/LaGene através da rede pública de Saúde no período de 01 de janeiro de 2011 a 31 de dezembro de 2014. Todos os participantes deste estudo concordam em participar de forma voluntária e assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Foram realizadas culturas de Linfócitos T em sangue periférico através da punção venosa dos pacientes. Posteriormente, foi aplicada a técnica de bandeamento GTG, FISH e outros, de acordo com a indicação clínica. **Resultados:** Do total de casos analisados (323 casos), 36,5% (118/326) apresentam cariótipo normal, 14,2% (46/326) constaram aneuploidias autossômicas, entre eles: Síndrome de Down, Edwards, Patau, 2,8% (9/326) apresentaram anomalias estruturais, sendo estas, Síndrome de Prader – Willi, de Willians – Beuren e as alterações cariótipicas 46, XX, del (7q32ter) e 46,XX del (9) (q11q13), 0,3% (1/326) refere-se as anomalias estruturais dos cromossomos sexuais. Dos casos restantes 31,3% foram solicitadas novas coletas e 14,9% (101/326) não constavam o resultado final no banco de dados do NPR/LaGene. **Conclusão:** De acordo com o trabalho, a citogenética convencional é de grande importância para as comunidades médicas e científicas, sendo o cariótipo o exame de primeira escolha. A partir desse estudo foi possível fazer um levantamento dos casos encontrados no NPR/LaGene. Porém, estes dados não podem ser considerados como referências para a população goianiense e de Goiás como um todo, pois o laboratório trabalha com o serviço do SUS e atende pacientes de vários lugares, e não somente do estado de Goiás.

Palavras-chave: Cariótipo. Aneuploidias Autossômicas. Anomalias Estruturais