



USO DA TÉCNICA DE CMA NA DETECÇÃO DE REGIÕES DE LOH PACIENTES COM DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL

ALDAIRES VIEIRA DE MELO; APARECIDO DIVINO DA CRUZ; IRENE PLAZA
PINTO; LYSA BERNARDES MINASI
aldairesv@gmail.com

Objetivo: Descrever regiões de LOH em pacientes com deficiência intelectual, através da técnica de CMA. **Método:** Todo o procedimento metodológico desta pesquisa foi realizado no NPR/PUC Goiás. Após a aceitação gratuita e voluntária mediante assinatura do TCLE, foi realizada a coleta de um total de 5 mL de sangue periférico em fracos a vácuo contendo o anticoagulante EDTA. No tratamento das amostras, primeiramente, o DNA foi isolado do sangue total dos pacientes, usando o kit IllustraBloodGenomicPrepMini Spin® (GE Healthcare, UK), seguindo da quantificação deste DNA pelo espectrofotômetro NanoVue Plus® (GE Healthcare, UK). Posteriormente, 250 ng de DNA isolado de cada amostra foi digerido com a enzima NSPI, ligado, amplificado por PCR, purificado, fragmentada, marcada com biotina e hibridada no GeneChip HD CytoScan Array (Affymetrix, Santa Clara, EUA). **Resultados:** Foram identificados em 3 indivíduos com perda de heterozigose (LOH) na mesma citobanda Xq11.1, tendo correspondência no OMIM a 4 genes, sendo eles, ARHGEF9, AMER1, ZC4H2, OPHN1. Os sinais clínicos envolvem baixa estatura, atraso do desenvolvimento global, múltiplas anomalias congênitas. **Conclusão:** Mais pesquisas envolvendo LOH na região Xq11.1, precisam ser investigados para relacionar aos casos de deficiência intelectual, o envolvimento dessa região para identificar relações entre a perda de heterozigose e efeitos do fenótipo, sendo na progressão e/ou desenvolvimento.

Palavras-chave: Loh. Cma. Cnv