



## FREQUÊNCIA DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS EM PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM SÍNDROME DE DOWN ATRAVÉS DA ANÁLISE DE CARIÓTIPO COM BANDAS G.

LORRAYNNE GUIMARÃES OLIVEIRA; ALEX SILVA DA CRUZ; DAMIANA MÍRIAN DA CRUZ E CUNHA  
lorraynne@gmail.com

**Objetivo:** Levantamento da Citogenética convencional 20 pacientes com indicação clínica síndrome de Down a serem encaminhados pelo cariótipo. **Método:** Foram analisados pacientes com indicação clínica de SD (Síndrome de Down), apresentando deficiência intelectual, pelo emprego da Citogenética convencional. Dos participantes e seus progenitores foi obtidas amostras biológicas, correspondendo a 10 mL de sangue periférico. As amostras de sangue periférico heparinizado foram submetidas à cultura de linfócitos T conforme protocolos convencionais para a obtenção de metáfases. Para a análise do cariótipo por bandas G, as lâminas foram envelhecidas por sete dias e posteriormente tratadas e coradas. Para a análise cromossômica, as metáfases foi capturadas com auxílio de microscopia de luz e analisadas pelo software IKaros® (Metasystems Corporation). **Resultados:** Foram analisados 69 casos com indicação de SD e deficiência intelectual. Destes 29/69 (42,02%) dos indivíduos apresentaram cariótipo livre de alterações visíveis. 40/69 (57,08%) dos indivíduos apresentaram alterações cromossômicas microscópicas visíveis. Destas, 38/69 (55,07%) apresentaram trissomia do cromossomo 21 (17/38 ou 44,73% foram 47, XY +21 e 21/38 ou 55,26% foram 47, XX + 21). Do total de 40 casos com cariótipo que apresentaram alterações, 2/40 (8,0%) apresentaram-se mosaicos para SD. Um indivíduo apresentou (30%) 46, XY, (70%) 47, XY + 21. Um indivíduo apresentou 46, XX, rob(21q,14q). Os 29/69 (42,02%) apresentou o cariótipo livre de alterações e foi convidado a continua a pesquisa 6/29 (20,68%) indivíduos aceitaram. **Conclusão:** O correto diagnóstico da doença traz ao portador e sua família, uma maior compreensão e instrução para a conduta dos procedimentos tanto pré-natal quanto após o nascimento, principalmente em relação ao déficit intelectual no qual atinge grandes limitações, além das outras características fenotípicas. Neste trabalho, a frequência das alterações encontradas para SD não podem ser consideradas para a população de Goiânia e até mesmo de Goiás.

**Palavras-chave:** Síndrome De Down. Citogenética Convencional. Cariótipo