



AValiação de Pacientes com Indicação Clínica de Retardo Mental pela Citogenética Convencional: Triagem e Seleção para o Emprego da Análise Cromossômica Microarray

JENIFFER DE OLIVEIRA SILVA REIS; ALEX SILVA DA CRUZ

nenajf.30@gmail.com

Objetivo: É a triagem e seleção de 20 pacientes com indicação clínica para Síndrome de Down através da análise de cariótipo. Adicionalmente, os pacientes que apresentarem o cariótipo negativo para SD serão encaminhados para a análise cromossômica microarray (CMA). **Método:** Foram analisados cerca de 20 casos, com indicação clínica de retardo mental, pelo emprego da Citogenética convencional. Este plano de trabalho será conduzido no Núcleo de pesquisas Replicon da PUC Goiás em parceria com o LaGene/SES-GO. Após esclarecimentos sobre o projeto, os pacientes foram convidados a participar do estudo e aqueles que concordarem assinarão um TCLE. Dos participantes e seus progenitores foram obtidas amostras biológicas, correspondendo a 10 mL de sangue periférico. **Resultados:** Através da análise de cariótipo, 40/69 (57,97%) apresentaram o cariótipo com presença de alterações visíveis a microscopia. Destas alterações 17/40 (42,5%) apresentaram 46,XY e 21/40 (52,25%) apresentaram 46,XX. Um conjunto de 2/40 (5%) apresentaram mosaicos para SD. Nestes casos o diagnóstico para SD foi realizado através do emprego do cariótipo, sem a necessidade de outra metodologia. Do total de 29/69 (42,025%) dos pacientes com o cariótipo normal (cariótipo livre para alterações cromossômicas visíveis ao microscópio), 23/29 (79,31%) não concordaram em continuar a investigação 6/29 (20,68%) dos pacientes com o cariótipo normal concordaram em continuar a investigação, sendo encaminhados para o CMA. **Conclusão:** Durante a vigência deste estudo, foi possível observar que a realização da investigação através da citogenética convencional seguindo o delineamento de cultura em curto prazo de Linfócitos T para a construção de Cariótipos com padrão de bandas GTG (450 Bandas) foi eficiente em 52,25% dos casos analisados. Um fato marcante neste estudo foi a não adesão de 23/29 pacientes que foram convidados em continuar a investigação citogenética, por se recusarem a assinarem o TCLE.

Palavras-chave: Síndrome De Down. Cariotipo. Cma