Anais do II Congresso de Ciência e Tecnologia da PUC Goiás
Disponível em: http://pucgoias.edu.br/ucg/prope/pesquisa/anais/2016
ISSN: 2177-3327

IMPACTOS DO CONSUMO DE CRACK DURANTE O PERÍODO GESTACIONAL POR UMA FAMÍLIA CUJO FILHO POSSUI INDICAÇÃO CLÍNICA DE SÍNDROME DE DOWN

LORRAYNNE GUIMARÃES OLIVEIRA, DAMIANA MIRIAN DA CRUZ E CUNHA, ALEX SILVA DA CRUZ
lorraynnego@gmail.com

Objetivo: Realizar um relato de caso do uso da técnica de CMA na tentativa de elucidar o fenótipo de um paciente com indicação clínica de SD, que apresentou o cariótipo livre de alterações cromossômicas visíveis ao microscópio. **Método:** Este estudo foi conduzido no Núcleo de Pesquisas Replicon, da Pontifícia Universidade Católica de Goiás (NPR/PUC Goiás) e no Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular/Laboratório de Saúde Pública Dr. Giovanni Cysneiros da Secretaria de Estado da Saúde de Goiás (LaGene/LACEN/SES-GO). Este estudo descreve parte dos resultados encontrados pelo projeto intitulado “Investigação das causas genéticas e genômicas do retardo mental autossômico”, coordenado pelo professor Dr. Aparecido Divino da Cruz, PhD. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da PUC Goiás, sob o CAAE 0051.0.168.000-11.Foi realizado o cariótipo com bandas G (método GTG) e a CMA conduzido em um GeneChip CytoScan HD®. **Resultados:** A análise do cariótipo do probando apresentou ausência de alterações tanto numéricas quanto estruturais. Na hipótese de solucionar as possíveis causas do fenótipo apresentado pelo probando, foi utilizada a técnica de CMA para buscar microduplicações e microdeleções.Os resultados da CMA evidenciaram 2 CNVg e 8 CNVp no genoma do probando. As microduplicações estavam localizadas na região Xq13,3 e Xq24 e as microdeleções nas regiões 2q33.2, 14q11.2, 14q11.2, 16q12.2, 17q21.2, Xq26.1, Xq27.1 e Xq28. Sete das alterações genômicas encontradas tiveram o resultado sem alteração relevante e três alterações genômicas tiveram o resultado clinico incerto apesar de serem mutações consideradas novas no genoma do probando. **Conclusão:** A técnica de CMA permitiu a verificação em uma única hibridização, proporcionando assim uma varredura de todo o genoma e uma melhor elucidação do genótipo do paciente com maior potencial para correlações genótipo/fenótipo comparado ao cariótipo.A investigação dos genomas dos progenitores permitiu determinar a transmissão das CNVs e identificar aquelas que ocorreram de novo.

Palavras-chave: CMA. Crack Gestacional. Alterações Genômicas.