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

ANÁLISE DE LCRS EM PROBANDOS APRESENTANDO MICRODELEÇÃO 17Q21.31

GUSTAVO RIOS NASCIMENTO, LYSA BERNARDES MINASI
gustavoriosnas@gmail.com

Objetivo: Este trabalho tem por objetivo relatar a presença de LCRs e sua influência na formação de CNVs em dois probandos com microdeleção 17q21.31 características da Síndrome de Koolen D'Vries (KDVS). **Método:** O DNA genômico foi isolado a partir de sangue total. Foram realizadas análises cromossômicas por microaranjos (CMA - Cromossómica Microarray Analysis) usando GeneChip® CytoScanHDTM. A matriz foi projetada especificamente para a pesquisa citogenética, incluindo ˜ 2.696.550 marcadores CNV, 743.304 marcadores SNP, e > 1.953.246 marcadores não-polimórficos. Arquivos CEL obtidos por digitalização das matrizes foram analisados usando o software de análise cromossômica Suite. Usando a faixa de duplicação segmentar do navegador http://genome.ucsc.edu/, foi realizada uma análise de sequências genômicas duplicadas incluindo LCR conhecidas (duplicação segmentar > 1 kb de sequência não repetitiva com mais 98% de similaridade), comparando com tamanho da **Resultados:** O CMA revelou nos dois probandos uma microdeleção de novo abrangendo aproximadamente 500 kb em 17q21.31, envolvendo os genes CRHR1, MGC57346, CRHR1-IT1, MAPT-AS1, SPPL2C, MAPT, MAPT-IT1, STH e KANSL1. Flanqueando a região das microdeleções foram encontradas duas grandes famílias de LCR que contribuíram para a complexidade desta região. Cada família de LCR foi nomeada como 19A-19B e 19C-19D com ~ 19 kb de tamanho, apresentando sentido direto e compartilhando 98,2% de identidade. A avaliação da CMA dos pais confirmou desequilíbrios genômicos de novo nos probandos. **Conclusão:** Os dois probandos apresentaram alterações em uma mesma região (17q21.31) sendo diagnosticados com Síndrome de Koolen D'Vries e esta CNV estava flanqueada pelas LCRs com 98% de identidade. Após a análise das LCRs foi possível concluir que a presença das LCRs 19A-19B e 19C-19D pode ter favorecido o mecanismo de formação das CNVs, já que neste caso as LCRs estavam localizadas no sentido direto ou em tandem e apresentavam alta homologia, o que favoreceu o processo de recombinação não alélica resultan

Palavras-chave: Koolen D'Vries. CMA. CNV.