



Avaliação da indicação, taxa diagnóstica e aplicabilidade de exames de Hibridização Genômica Comparativa por Chips de Oligonucleotídeos (CGH array) em Santa Catarina.



Participantes: Mayara Anselmi, Angelica Francesca Maris e Ingrid Tremel Barbato.

RESUMO

No Brasil, o Censo 2000 mostra que no país há 24.553.984 deficientes dentre seus 169.799.170 habitantes, um percentual de 14,5% da população total. Destes, 2.848.684 (11,6%) apresentam deficiência mental, correspondendo a 1,68% da população brasileira. No Brasil, o número de alunos que possuem deficiência mental e estão matriculados em escolas especiais ou comuns ultrapassa qualquer outro tipo de deficiência. As diretrizes atuais para esses pacientes recomendam avaliação citogenética olhando para certos tipos de anormalidades cromossômicas que podem ser causalmente relacionadas à sua condição.

O cariótipo analisado através da técnica utilizando microscópio de luz têm limitações na detecção de anomalias, sendo perceptíveis acima de cerca de 10 Mb e não havendo informações que informem quais genes estariam associados a alteração encontrada. Outras técnicas como FISH e MLPA permitem a detecção de anormalidades cromossômicas estruturais menores, porém, para solicitar o exame, a patologia já deve ser conhecida, assim como o local do genoma cuja alteração causa o problema. Atualmente, desenvolveu-se o CGH *array*. A "ARRAY - Comparative Genomic Hybridization" conhecida pela sigla CGH *array*, técnica de hibridização que analisa todo o genoma e permite detectar anomalias cromossômicas não balanceadas (duplicações e deleções) bem como anormalidades no número de cromossomos com uma resolução muito maior que as antigas técnicas, de até 500 pares de base. Nos resultados dessa técnica, encontramos dados que revelam o tamanho e o local preciso da alteração encontrada, além dos possíveis genes envolvidos com a alteração.

A análise por CGH *array* de casos de deficiência mental idiopática, tem trazido resultados causais para 12 a 20% dos pacientes. Para o Brasil, os dados ainda são imprecisos e não há publicações a respeito, uma vez que a técnica ainda é pouco difundida em nosso país.

O presente trabalho pretende analisar os resultados de testes de CGH *array* de aproximadamente 100 pacientes que realizaram este exame via o Laboratório de Genética Neurogene, fazendo um levantamento da proporção do número de casos em que a investigação através do CGH *array* revelou alterações de provável casualidade na patogênese de pacientes com cariótipo tradicional normal. Adicionalmente pretendemos verificar se há diferenças na taxa diagnóstica, na extensão e no tipo de alteração (microdeleção/microduplicação) encontrada entre pacientes que apresentam traços dismórficos e aqueles que não apresentam dismorfologias marcantes, um dado importante para decidir quando pedir este exame, que no momento ainda é um exame de alto custo. Na literatura internacional até o momento não há dados conclusivos a este respeito.

INSTITUIÇÕES: UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
NEUROGENE LABORATÓRIO

CONTATO

Pesquisadora: Mayara Anselmi

e-mail: mmayah@hotmail.com

Orientadora: Angelica Francesca Maris

Fone: (48) 3721-9887

e-mail: afmaris@gmail.com

Co-orientadora: Ingrid Tremel Barbato

Telefone: Fone/Fax: (48) 3223-0229

e-mail: labneurogene@yahoo.com.br