

## Rearranjos estruturais em cromossomos humanos: origens e consequências

Dr. Társis Antônio Paiva Vieira

### Abstract/Resumo

Os rearranjos cromossômicos estruturais são por definição qualquer alteração na estrutura dos cromossomos, ocasionadas por quebras cromossômicas, seguidas ou não, de reconstituição de maneira anômala. O advento das técnicas de citogenética molecular e, nos últimos anos, das técnicas de hibridação genômica em *arrays* (aGH) e sequenciamento de nova geração têm permitido a identificação de rearranjos genômicos muito menores do que os conhecidos anteriormente, assim como a elucidação de seus mecanismos de origem. Atualmente, são conhecidos três principais mecanismos de origem de rearranjos genômicos: recombinação homóloga não alélica (NAHR – *Non-Allelic Homologous Recombination*), *Non-Homologous End-Joining* (NHEJ) e *Fork Stalling and Template Switcching* (FoSTeS). Além dos mecanismos de origem, alguns estudos recentes também têm investigado as diferenças nas taxas de mutações novas e na segregação de rearranjos entre a meiose feminina e masculina. Em muitos casos, a interpretação clínica dos rearranjos cromossômicos não é simples, sendo necessária a investigação de vários membros da família e a utilização de diferentes técnicas para a elucidação do diagnóstico. Embora incomuns, casos de rearranjos cromossômicos complexos também podem ocorrer e representam um desafio em sua caracterização correta. Nesta mesa redonda, serão abordados sucintamente os aspectos citados acima e as consequências dos rearranjos cromossômicos e genômicos para a genética humana e médica, através de exemplos de pacientes e famílias recentemente estudados através de técnicas de citogenética molecular e hibridação genômica em arrays, assim como técnicas moleculares, no Laboratório de Citogenética Humana e Citogenômica do Departamento de Genética Médica da FCM – UNICAMP.

Quinta Reunião Brasileira de Citogenética e Citogenômica  
5th Brazilian Meeting of Cytogenetics and Cyto-genomics

Keyword/Palavras-chave: Rearranjos cromossômicos estruturais; Recombinação homóloga não alélica; Citogenética molecular