

A utilização do CMA na análise da Deficiência intelectual

Melo, A.V.¹; Pinto, I. P.¹; Minasi, L. B.²; Cunha, D. M. C.¹;
Ribeiro, C. L.¹; Cruz, A. D.³

Abstract/Resumo

A heterogeneidade de fatores causais associados a deficiência intelectual (DI) torna difícil o diagnóstico dessa condição e, em alguns casos, tendo origem indeterminada. Distúrbios neuropsiquiátricos, como DI, já foram relacionados com a presença de CNV. Contudo a presença da mesma CNV patogênica pode apresentar uma clínica variada entre indivíduos. Avanços tecnológicos possibilitaram a superação dos limites de diagnóstico do cariótipo convencional impostas pela microscopia comum. O uso de microarranjos vem aumentando a frequência de achados relevantes. O estudo objetivou a análise genômica estrutural de alterações gênicas relacionada deficiência intelectual em pacientes com citogenética clássica. A avaliação foi realizada em indivíduos com indicação clínica de DI, síndrômica ou não síndrômica, com citogenética clássica sem diagnóstico relacionado a deficiência intelectual, encaminhados ao Núcleo de Pesquisas Replicon/PUC Goiás e LaGene-SES/GO por médicos das redes de saúde pública do estado de Goiás. Ao concordarem e assinarem o TCLE, foi coletado 5 mL de sangue periférico. As amostras foram extraídas, isoladas, purificadas e quantificadas, para serem encaminhadas a técnica de Chromosomal Microarray (CMA). A identificação dos ganhos e perdas foi realizada através do software CytoScan® HD Array. Os filtros utilizados tiveram seus parâmetros de: tamanho (0), ganho (50) e perda (25). O filtro foi alterado em consultoria com o fabricante. Foi identificada uma CNV de perda em Xq22.3 com 34 marcadores em 2 Kb, onde está localizado o gene MID2. O gene MID2 já foi associado a DI, sendo conhecida como a síndrome do Retardo Mental ligada o X (MIM300928). Nenhuma outra alteração relacionada a DI foi identificada, podendo inferir uma associação entre a perda encontrada e a DI. Pode-se concluir a necessidade de uma maior flexibilidade dos parâmetros de análise, ao menos nos casos em que não se obtém uma conclusão, devido à variedade de causas relacionadas a DI, na busca de novos achados que futuramente se revelem importantes e sejam inclusos como padrão na análise de diagnóstico.

Keyword/Palavras-chave: CMA; CNV; DI

1 Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia e Biodiversidade, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, aldairesv@gmail.com

2 Núcleo de Pesquisas Replicon, Departamento de Biologia, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, GO

3 Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular, Secretaria do Estado da Saúde de Goiás, Goiânia, GO