

## O uso da ferramenta de análise cromossômica por microarranjo (CMA) para auxílio no diagnóstico do transtorno do espectro autista

Pereira, S.S.S.<sup>1,2</sup>; Nascimento, G.R.<sup>1,2</sup>; Pinto, I.P.<sup>2,3</sup>; Gigonzac, M.A.<sup>2,4,5</sup>;  
Cruz, A.D.<sup>1,2,3,4</sup>; Minasi, L.B.<sup>1,2</sup>; Cruz, A.S.<sup>1,2</sup>; Silva, C.C.<sup>1,2,3,4,5</sup>

### Abstract/Resumo

A Análise Cromossômica por Microarranjo (CMA) é recomendada como primeiro teste genético para o diagnóstico de indivíduos com deficiência intelectual, TEA e anormalidades congênitas múltiplas. O objetivo do estudo foi demonstrar aplicação do CMA para contribuir com o diagnóstico de um paciente com indicação clínica de TEA. Probando do sexo feminino, 11 anos de idade, boa socialização, deficiência intelectual grave e com distúrbios motores e da fala, foi encaminhado ao NPR/PUC-GO. Foi realizado o cariótipo com bandeamento G, pesquisa de repetições CGG no gene FMR1 e CMA. Foi utilizado o chip GeneChip CytoScan HD® (Affymetrix, EUA) para identificação de CNVs e as análises dos dados foram realizadas pelo software Chas@2.0. O resultado do cariótipo foi 46, XX e o teste para X-frágil identificou < 45 repetições CGG em FMR1. Após a realização do CMA foi observado três CNVs de ganho nas regiões 2q12.2q12.3, 15q13.3 e Xp22.33 e duas CNVs de perda nas regiões 5p13.2 e 14q11.2. As CNVs de ganho 2q12.2q12.3 (240 Kb), 15q13.3 (440kb), envolveram os genes ST6GAL2 e CHRNA7, respectivamente, e foram identificados os genes NUP155 e WDR70 em 5p13.2 (330Kb). Estudos tem demonstrado a relação de CNV's de ganho e de perda na região 15q11-q13, destacando a região 15q13.3 com fenótipos de TEA. 1% dos indivíduos com TEA apresentam duplicação herdada maternalmente associada a região de Prader-Willi/Angelman. Pequenas duplicações neste mesmo locus têm sido reportadas em estudos apresentando associação com TEA, comportamento repetitivo e atraso na linguagem, enquanto, duplicações maiores têm sido associadas com déficit cognitivo, características de autismo e convulsões. O gene CHRNA7 já foi relacionado ao fenótipo do TEA devido seu envolvimento com doenças neurológicas. Já foi demonstrado que alguns indivíduos portadores de TEA estão mais propensos a apresentarem CNVs e mutações pontuais. Portanto, a técnica de CMA que apresenta uma ampla cobertura genômica, mostrou-se eficiente na detecção de CNVs em loci associados ao TEA, contribuindo para auxiliar no diagnóstico deste probando. Adicionalmente, com uso do CMA CNVs com <10Mb que não são possíveis de serem detectadas pelo cariótipo, foram identificadas o que demonstra a importância desta técnica como primeiro teste de escolha para indivíduos com TEA.

Keyword/Palavras-chave: Autismo; CMA; CHRNA7

1 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Prog Pós-Graduação Mestrado em Genética, GO, GO, [samarasocorrosilva@hotmail.com](mailto:samarasocorrosilva@hotmail.com)

2 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Escola de Ciências Agrárias e Biológicas Núcleo de Pesquisas Replicon, Goiânia, GO

3 Universidade Federal de Goiás, Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia e Biodiversidade, Rede Centro Oeste de Pós-Graduação, Pesquisa e Inovação, Campus Samambaia, Goiânia, GO, Brasil

4 Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular, Secretaria de Saúde de Goiás, Goiânia, GO, Brasil

5 Universidade Estadual de Goiás, UnU Eseffego, Brasil