

Avaliação de anomalias cromossômicas por CGH-Array em portadores de dismorfias e deficiência intelectual com cariótipo normal

Ribeiro, K.H.O.¹; Santos, T.A.²; Cintra, T.S.¹

Abstract/Resumo

A deficiência intelectual é uma condição presente em 2% a 3% da população e mais da metade dos casos ainda são considerados idiopáticos. Sua etiologia é heterogênea e as anomalias cromossômicas têm importante contribuição. A detecção de pequenas instabilidades genômicas, atualmente são apontadas como fator etiológico. O estudo cromossômico microscópico pelo bandejamento G (cariótipo convencional) apresenta limitações para detecção de pequenas instabilidades genômicas e a Hibridização Genômica Comparativa por array (aCGH) é capaz de identificar perdas e ganhos de material genômico com alta resolução. O objetivo do trabalho foi investigar as anormalidades cromossômicas por aCGH em pacientes com características dismórficas e deficiência intelectual com cariótipo convencional normal. O estudo realizado foi retrospectivo, período de janeiro de 2012 a fevereiro de 2014, analisando os resultados do aCGH de 39 pacientes que possuem os resultados da análise de cariótipo convencional normal, com suspeitas de microalterações no genoma. Os critérios de inclusão no estudo foram indivíduos que apresentavam DI e/ou dismorfias que tiveram o resultado do exame de cariótipo com bandejamento G normal e realizaram o teste de aCGH, os indivíduos que apresentaram cariótipo alterado não entraram no presente estudo. Com os resultados obtidos pôde-se identificar alterações cromossômicas e CNVs através do aCGH que são classificadas em três categorias: patogênicas, benignas e resultados de significância incerta. Das 39 amostras obtidas no estudo, somou-se o total 26 pacientes com cariótipo e aCGH normais e 13 pacientes que apresentaram cariótipo normal e aCGH com algum tipo de alteração, dentre eles 6 apresentaram alterações designadas como patogênicas, 6 alterações com significado clínico incerto e 1 com variante benigna. A análise de aCGH permitiu uma taxa considerável de detecção de anomalias cromossômicas que não foram detectadas na análise convencional por bandejamento cromossômico, o exame de cariótipo. Nesse estudo, os resultados obtidos mostraram que a caracterização do perfil genético por aCGH nos pacientes com deficiência intelectual e dismorfias, possibilitou complementar o diagnóstico etiológico em 15,4% dos casos. Apesar da difícil interpretação, o aCGH mostrou-se um método sensível, podendo ser utilizado como metodologia complementar em diagnósticos de patologias.

Keyword/Palavras-chave: Microdeleção; Anormalidades cromossômicas; Variantes patogênicas; Array-CGH

¹ Laboratório de Genética do Espírito Santo, Vitória-ES, Katyanne.heringer@hotmail.com

² APAE- Associação de Pais e Amigos Excepcionais, Vitória-ES.