

## Estudo e segregação familiar de paciente com fenótipo anormal, sendo os pais portadores de duas diferentes translocações

Segato, R.<sup>1</sup>; Martelli, L.R.<sup>3</sup>; Sabbag-Filho, D.<sup>2</sup>; Payão, S.L.M.<sup>2,1</sup>

### Abstract/Resumo

Os distúrbios cromossômicos constituem uma importante categoria de doenças Genéticas sendo responsáveis por uma considerável proporção de perdas reprodutivas, malformações congênitas e deficiências intelectuais, desempenhando um importante papel na patogênese das doenças malignas. Esses distúrbios podem ser numéricos ou rearranjos estruturais que resultam da quebra, recombinação ou troca cromossômica, seguida de reconstituição em uma combinação anormal. São classificados como balanceados ou desbalanceados, sendo que estes últimos produzem perda ou ganho de material cromossômico. Relatamos achados clínicos, citogenético por bandamento G e citogenético molecular pela técnica de SKY (Cariótipo espectral) de uma paciente portadora de translocação envolvendo os cromossomos 8 e 13 [46, XX,t(8;13)(q22;q32)], com fenótipo anormal, o qual sugere desequilíbrios cromossômicos ou genômicos. O estudo citogenético de seus pais, ambos fenotipicamente normais, evidenciou a mesma translocação no cariótipo do pai e a análise citogenética da mãe revelou translocação aparentemente balanceada envolvendo o braço curto dos cromossomos 3 e 16 [46, XX,t(3;16)(p21;p13)]. As translocações aparentemente balanceadas geralmente não possuem efeito fenotípico, uma vez que a troca é recíproca. No entanto, como ocorre em outros rearranjos estruturais balanceados, elas estão associadas a um maior risco de gametas desbalanceados e progênie anormal, como o relato deste caso. Ainda, de acordo com a literatura, é rara a ocorrência de evento familiar apresentando duas alterações estruturais diferentes envolvendo quatro cromossomos entre indivíduos não aparentados. Salientamos, ainda, a importância de um melhor entendimento dos mecanismos de segregação de rearranjos críticos como esse, com importância clínica, através do uso de diferentes técnicas com o intuito de orientar o aconselhamento genético.

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

Keyword/Palavras-chave: Segregação meiótica; Fenótipo/cariótipo; Translocação

1 Laboratório de Genética, Hemocentro, FAMEMA, Marília, São Paulo, [rosimeiresegato@yahoo.com.br](mailto:rosimeiresegato@yahoo.com.br)

2 Ambulatório de Genética, Hemocentro, FAMEMA, Marília, São Paulo.

3 Departamento de Genética, FMRP-USP, Ribeirão Preto, São Paulo.