

## Detecção de longos trechos contínuos em homozigose na região 11p11.2 em crianças com deficiência intelectual

Silva, J.F.<sup>1</sup>; Pinto, I.P.<sup>1,2</sup>; Melo, A.V.<sup>1,2</sup>; Minasi, L.B.<sup>1,3</sup>; Silva, C.C.<sup>1,2,3,4,5</sup>; Cruz, A.D.<sup>1,2,3,4</sup>

### Abstract/Resumo

Os transtornos do desenvolvimento neurológico podem ocorrer por variações no número de cópias, rearranjos cromossômicos, mutações pontuais e alterações epigenéticas. Além disso, longos trechos contínuos em homozigose (LCSH) podem influenciar no desenvolvimento de desordens neurológicas. Mecanismos responsáveis pelo surgimento de longos trechos contínuos de homozigose compreendem dissomia uniparental (UPD), homozigose ancestral e consanguinidade dos pais. No presente estudo relatamos o caso de três garotas encaminhadas ao Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular – LaGene/Lacen/SES, com indicação clínica de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, que foi observada a presença de LCSH no cromossomo 11 através da técnica de Análise Cromossômica por Microarranjo. A citogenética convencional com bandeamento GTG usando o software IKAROS® (Metasystems Corporation, Alemanha) mostrou cariótipo do sexo feminino (46,XX) para as três meninas. O DNA genômico das três pacientes foi isolado usando o kit GE HealthCareIllustraTMBloodGenomicPrep Mini Spin. Em seguida, a Análise Cromossômica por Microarranjo usando o GeneChip®CytoScanHDTM da Affymetrix filtro de análise para LCSH > 5000 pb, revelou para as três pacientes uma LCSH com tamanho em torno de 5,27 Mb na região cromossômica 11p11.2 abrangendo 31 genes mórbidos. A LCSH foi observada em uma região do cromossomo 11 que é classificada como de retardo mental autossômico recessivo (OMIM614344), que já foi relatada para uma família de indivíduos consanguíneos que apresentavam severa deficiência intelectual. Ademais, a região 11p11.2 está relacionada com a Síndrome de Potocki-Shaffer (OMIM601224), classificada como uma síndrome rara de deleção de genes contíguos devido à haploinsuficiência da região 11p12-p11.2, sendo caracterizada fenotipicamente por atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual e anormalidades craniofaciais. É importante que seja feito estudo de expressão dos genes, presentes na região em homozigose, para observar o comportamento gênico e a correlação com o fenótipo clínico da deficiência intelectual observado nas pacientes. Além disso, é recomendado que estas famílias façam o aconselhamento genético com o objetivo de tentar entender o mecanismo que gerou a formação de longos trechos em homozigose, fazer o cálculo de risco de recorrência e proporcionar uma melhor qualidade de vida para estas famílias.

Keyword/Palavras-chave: LCSH; 11p11.2; CMA

1 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Escola de Ciências Agrárias e Biológicas, Núcleo de Pesquisas Replicon, Goiânia, GO, Brasil, [silvajf.juliana@gmail.com](mailto:silvajf.juliana@gmail.com)

2 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

3 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Programa de Pós-Graduação Mestrado em Genética, Goiânia, GO, Brasil

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

5 Universidade Estadual de Goiás, UnUEseffego, Brasil