



**CONEPE 2018**  
**V CONGRESSO DE ENSINO,  
PESQUISA E EXTENSÃO**

*Ciência para promoção da equidade.*

**INSTITUTO  
FEDERAL**  
Fluminense  
Campus  
Campos Guarus

ISSN 2525-975X

## **Avaliação citogenética em pacientes de uma UTI Neonatal no município de Campos dos Goytacazes/RJ**

**MAURICIO ASSIS RODRIGUES, RENATA VASCONCELOS MOREIRA, LUIZA BRACONI GRILO , CAROLINA SILVA  
SCARAMUSSA e PATRICIA DAMASCENO RIBEIRO**

O estudo citogenético, conhecido como cariótipo, é uma das metodologias mais tradicionais em genética humana, utilizada para a detecção de alterações cromossômicas numéricas e/ou estruturais. As anomalias cromossômicas constituem uma categoria importante de doenças genéticas, respondendo por uma proporção significativa de malformações congênitas, deficiência intelectual e atraso no desenvolvimento. O objeto deste trabalho é a análise dos resultados do estudo citogenético em recém-nascidos (do nascimento até o 28º dia de vida) de uma Unidade de Terapia Intensiva (UTI) Neonatal no município de Campos dos Goytacazes, RJ. Foram encaminhados 176 pacientes para o estudo, com as principais indicações clínicas de malformações congênitas e atraso no desenvolvimento. A metodologia foi o estudo citogenético em amostras de sangue periférico com técnica de coloração em banda G. As coletas ocorreram no período de outubro de 2011 a julho de 2018. Estudo de 176 pacientes, com 48 (27%) resultados alterados, sendo 25 masculinos e 23 femininos. Quanto ao tipo, 44 (92%) são anomalias numéricas e apenas 4 (8%) estruturais. A Síndrome de Down (trissomia do 21) foi a alteração cromossômica mais frequente, com 29 (60%) casos, em seguida a Síndrome de Edwards (trissomia do 18), com 5 (10%) relatos. Dentre os achados mais raros, destacam-se dois pacientes portadores de dupla aneuploidia (ou dupla trissomia) e um de trissomia do cromossomo 14 em mosaico de baixa frequência. Concluindo, este trabalho surge como pioneiro na região, apresentando dados estatísticos a partir de 7 anos de pesquisa. O diagnóstico precoce de doenças genéticas é um fator primordial para uma conduta médica mais adequada. A partir disso, o exame de cariótipo ainda é considerado o principal exame de triagem genética do genoma.

Palavras-chave: Análise Citogenética. Anomalias Cromossômicas. UTI Neonatal.