



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

Ciência para promoção da equidade.

**INSTITUTO
FEDERAL**
Fluminense
Campus
Campos Guarus

ISSN 2525-975X

Cromossomo marcador supranumerário identificado pela Análise Cromossômica por Microarray (CGH-Array): relato clínico

MAURICIO ASSIS RODRIGUES, RENATA VASCONCELOS MOREIRA, DANIEL ABREU DIAS DE ASSIS, ROGERIO DA SILVA BURLA e PATRICIA DAMASCENO RIBEIRO

A Análise Cromossômica por Microarray (CGH-Array) é uma metodologia de citogenética molecular capaz de identificar pequenas alterações cromossômicas por meio da análise de todo um genoma. Esta técnica permite o estudo de anomalias cromossômicas numéricas e/ou estruturais, tais como cromossomos marcadores supranumerários, duplicações e deleções. Dentre as indicações clínicas para estes exames estão atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual e alterações fenotípicas. O objetivo deste trabalho é relatar caso de um cromossomo marcador supranumerário (cromossomo extra de origem desconhecida) identificado pelo teste de CGH-Array. Paciente do sexo feminino, 4 anos de idade, foi encaminhada para aconselhamento genético com indicação de atraso na fala, Transtorno do Espectro Autista e dismorfismo facial. Inicialmente, a paciente realizou o Cariótipo Banda G (Análise Citogenética Convencional) que revelou presença de um fragmento genético não identificado (cromossomo marcador), com resultado: 47,XX,+mar/46,XX (mosaicismo cromossômico). Em seguida, foi submetida ao teste de CGH-Array para identificar o cromossomo marcador. O teste mostrou um conteúdo gênico originário do cromossomo 15 (segmento 15q11.1-q13.2), acarretando uma tetrassomia parcial da região 15q. Esta alteração cromossômica estrutural é denominada Isodicêntrico 15 [Idic(15)] ou Duplicação 15q (Dup15q). Segundo a literatura, o achado clínico mais marcante desta síndrome é a epilepsia, que acomete a maioria de seus portadores e, embora raramente, pode ser letal. O início das crises convulsivas pode ocorrer em qualquer idade, variando entre dias até anos de vida. Desta forma, o diagnóstico genético precoce é essencial para o acompanhamento e prevenção de possíveis complicações do quadro clínico. Assim, a identificação do material cromossômico envolvido permite uma conduta médica mais adequada e precisa, uma vez que é possível relacionar o genótipo (composição genética) com o fenótipo (características observáveis do indivíduo).

Palavras-chave: CGH-Array. Análise Citogenética. Cromossomo Isodicêntrico 15..