

FREQUÊNCIA DAS ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS ENCONTRADAS NOS CARIOTIPOS DE 464 AMOSTRAS

HETTI, G.F.¹, FERNANDES, F.¹, SEREHI, D.C.², CARVALHO, A.L.I.¹, CCOHN, C.¹, CAPUTO, L.Z.C.²

¹Laboratório FOCCUS de Medicina Diagnóstica - SÃO PAULO

²Laboratório CHROMOS de Citogenética Humana - SÃO PAULO

INTRODUÇÃO

O exame citogenético é a técnica mais eficiente para a avaliação global do genoma de um indivíduo. É indicado nos casos de idade materna avançada, teste triplo alterado e aconselhamento genético (citogenética pré-natal), de síndromes genéticas com alta heterogeneidade clínica e casais com baixa fertilidade (citogenética pós-natal), e no diagnóstico e prognóstico das doenças onco-hematológicas e monitoramento no transplante de medula óssea (citogenética tumoral).

OBJETIVO

Este trabalho visou identificar as alterações cromossômicas detectadas em um laboratório privado de citogenética.

CASUÍSTICA E MÉTODOS

Foram analisadas 464 amostras, no período de maio de 2004 a maio de 2005:

- 372 de sangue periférico
- 91 de aspirado medular
- 1 de sangue intracardíaco

Agrupadas, de acordo com a suspeita clínica, em 4 grupos:

- GI - 145 (31%) malformação congênita
- GII - 96 (21%) baixa fertilidade
- GIII - 97 (21%) doença onco-hematológica
- GIV - 124 (27%) hipótese diagnóstica não informada

A cultura celular, a colheita e a preparação citológica foram realizadas segundo protocolo padrão. Foram avaliadas, sob bandamento G, de 5 a 20 metáfases por caso suspeito de doença hematológica e de 10 a 100 metáfases para as demais suspeitas clínicas. O resultado foi descrito de acordo com o ISCN-1995.

RESULTADOS

83/464 (18%) amostras apresentaram cariótipo alterado, distribuídos de acordo com o **gráfico 1**. Entre os pacientes afetados não houve dominância por sexo e a média de idade entre o sexo masculino foi de 23 anos e do sexo feminino de 29 anos. A taxa de solicitação de repetição de exames foi de 1,5%. Dentre as alterações numéricas, observadas no **gráfico 2**, a trissomia do cromossomo 21 (51,5%) foi a mais frequente, seguida da monossomia do cromossomo sexual X (12%), ambas exclusivamente encontradas em GI e GIV. (**Figura 1**)

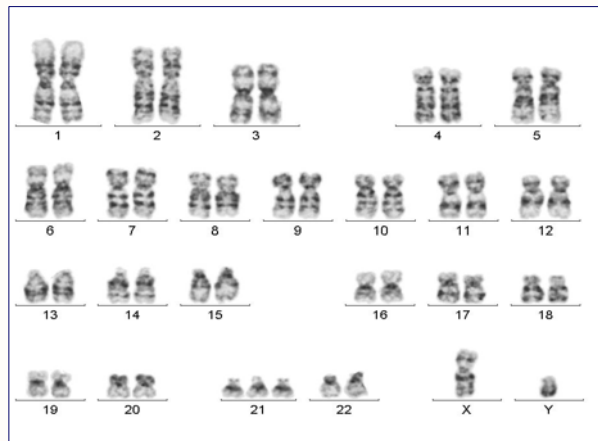
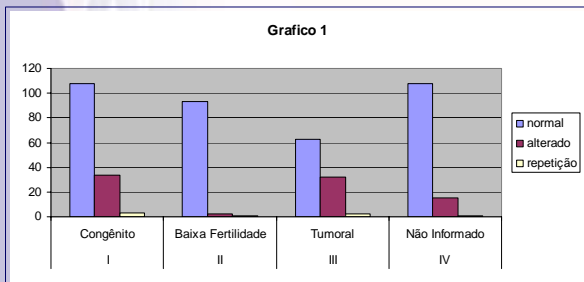
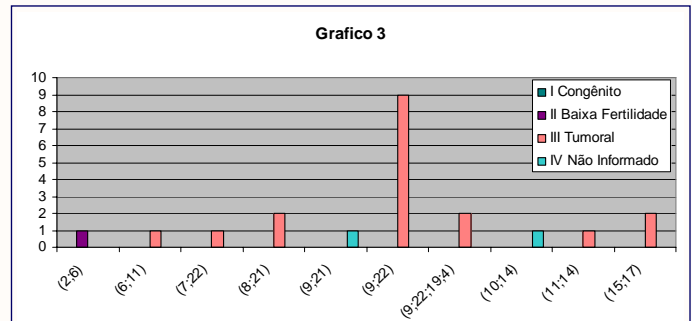
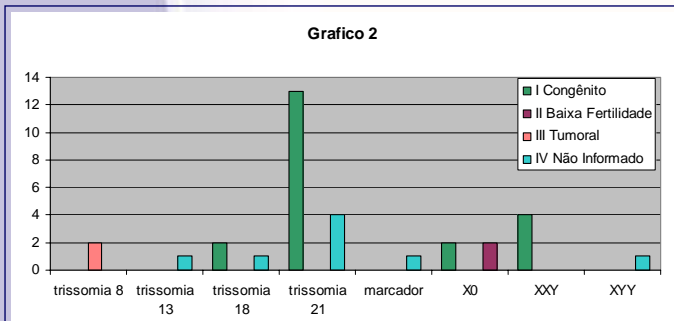


Figura 1: Cariótipo masculino com trissomia total do cromossomo 21.

As translocações recíprocas (9;22), (8;21), (15;17), juntamente com as deleções dos cromossomos 5 e 7 e o material cromossômico adicional encontrado nos cromossomos 15 e 18, foram as alterações cromossômicas estruturais mais comumente encontradas, representando cerca de metade do total detectado (51%). GI e GIII caracterizaram-se, respectivamente, por apresentarem o maior número de alterações numéricas e estruturais. (**Gráfico 3**)



CONCLUSÃO

Este estudo reflete a relevância do exame citogenético no diagnóstico clínico de distúrbios genéticos e seus resultados agregam informações importantes aos dados nacionais, sobre as principais alterações cromossômicas, e estabelecem um perfil laboratório-médico-paciente para fins de pesquisas futuras.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ISCN (1995) - An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. MITELMAN, F. 114 p., S. Karger Basel.
- LAWCE, H. J.; BROWN, M.G. Cytogenetics – an overview. In: BARCH, M. J.; KNUTSEN, T.; SPURBECK, J. L. The AGT Cytogenetics laboratory manual. 3 ed. Philadelphia: LIPPINKOTT-RAVEN PUBLISHERS, 1997. p. 19.