



ANÁLISE DE CARIÓTIPOS DE PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN SEM DIAGNÓSTICO CITOGENÉTICO

Ana Carolina Soares Avelar¹; Ana Caroline Pareja de Peder²; Clarissa Torresan³; Marcela Funaki dos Reis⁴;

^{1,2}Acadêmicas do Curso de Medicina e Biomedicina, UNICESUMAR, Maringá-PR. Programa de Iniciação Científica da UNICesumar (PIC).

³Orientadora, Doutora, Docente do Curso de Medicina, UNICESUMAR, Maringá-PR.

⁴Coorientadora, Doutora, Docente do Curso de Biomedicina, UNICESUMAR, Maringá-PR.

RESUMO: A Síndrome de Down (SD) é causada por uma alteração cromossômica conhecida e estudada em âmbito mundial devido a sua grande incidência. No Brasil, nasce uma criança com SD a cada 600 a 800 nascimentos, independente de etnia, gênero ou classe social. Esse conjunto de sinais e sintomas foi inicialmente descrito por Langdon Down, em 1866, e após esse ano as pesquisas em torno da síndrome nunca mais pararam. Os portadores da SD possuem como características principais comuns a deficiência intelectual, baixa estatura, prega epicânticas nos olhos, nariz largo, olhos curtos semelhantes aos de origem oriental, língua grande e protusa com uma fissura distinta, mãos curtas e grossas com uma prega simiesca na palma da mão e uma prega no quinto dedo, além de uma hipotonia generalizada. A ocorrência dessa síndrome está relacionada a idade materna e a erros cromossômicos. Mulheres com idade superior a 35 anos estão mais propícias a terem filhos com SD do que mulheres com idade inferior, pois a chance de ocorrerem erros na divisão celular dos gametas aumenta com a idade. Os erros cromossômicos podem ser causados por trissomia livre do cromossomo 21, por translocação Robertsoniana ou ainda por mosaicismos genéticos. No caso da translocação, é necessária uma análise citogenética dos progenitores, pois um deles pode possuir a mutação balanceada, de modo que não se expresse clinicamente. Essa elucidação do portador é imprescindível para o aconselhamento genético, já que a chance de ter um segundo filho com SD é aumentada. Dessa forma, a análise do cariótipo dos indivíduos com SD é fundamental para o aconselhamento genético, principalmente nos casos em que há presença de translocação cromossômica. O objetivo desse trabalho é realizar a análise citogenética dos alunos da Associação de Pais e Amigos de Maringá (APAE), diagnosticados clinicamente com SD, mas que não possuem laudo citogenético, confirmando a causa cromossômica. Será realizado um estudo transversal de caráter clínico e experimental, em parceria com a APAE de Maringá, Liga Acadêmica de Genética Médica de Maringá - LAGeM e o Laboratório de Biologia Molecular do Centro Universitário Cesumar – UniCesumar. Os alunos com diagnóstico clínico de SD serão submetidos a coleta de material biológico sanguíneo, seguido de análise citogenética por meio de cariótipo por bandeamento G. Na análise dos cromossomos, serão verificados o número e a estrutura, buscando mutações numéricas e estruturais. Ao finalizar essa pesquisa, se espera fornecer aos familiares ou responsáveis um diagnóstico confirmatório por meio da emissão de laudos, bem como identificar possíveis casos com translocação cromossômica, que implicarão em uma análise genética dos pais e um aconselhamento genético diferenciado.

PALAVRAS-CHAVE: Distúrbio cromossômico; Mutação Genética; Translocação cromossômica.