



CONFIRMAÇÃO DIAGNÓSTICA DE SÍNDROME DE DOWN POR MEIO DO CARIÓTIPO EM ALUNOS DA APAE DE MARINGÁ-PR

Giandra Azolini Fernandes de Souza¹; Bárbara Scorsim Arjona²; Clarissa Torresan³; Marcela Funaki dos Reis⁴

¹Acadêmica do Curso de Biomedicina, UNICESUMAR, Maringá-PR. Bolsista do PIBIC/Unicesumar.

²Colaboradora Acadêmica do Curso de Ciências Biológicas, UEM, Maringá-PR.

³Coorientadora, Profa. Dra. do Centro de Ciências Biológicas e da Saúde no curso de Medicina, UNICESUMAR, Maringá-PR

⁴Orientadora, Profa. Dra. do Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UNICESUMAR, Maringá-PR

RESUMO: A Síndrome de Down (SD) é considerada a síndrome genética mais comum, além de ser uma das principais causas de deficiência intelectual de origem genética. A SD é causada por mutações como trissomia livre do cromossomo 21, mosaïcismo genético ou ainda por translocação. Dessa forma, pode-se considerar que a análise do cariótipo de indivíduos com SD é fundamental para um aconselhamento genético adequado. Portanto, o objetivo do presente trabalho é realizar o exame de cariótipo por bandeamento G em indivíduos de ambos os sexos e de diferentes faixas etárias com síndrome de Down, porém que não apresentam diagnóstico citogenético confirmativo. Sendo assim, esta pesquisa trata-se de um estudo transversal de caráter clínico e experimental realizado em parceria com a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Maringá, Liga Acadêmica de Genética Médica de Maringá-LAGeM, e o Laboratório de Biologia Molecular do Centro Universitário Cesumar – Unicesumar. Logo, as coletas sanguíneas serão realizadas em alunos da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Maringá, sendo que o cultivo de linfócitos e as análises citogenéticas serão realizados no Laboratório de Biologia Molecular do Centro Universitário Cesumar – Unicesumar, Maringá-PR. Por fim, as variáveis coletadas serão analisadas de forma descritiva com tabelas de contagem e frequência. Desse modo, ao finalizar a pesquisa, espera-se identificar indivíduos com Síndrome de Down de origem trissômica e de translocação cromossômica para que, conseqüentemente, seja possível fornecer laudos citogenéticos aos participantes do estudo.

PALAVRAS-CHAVE: Aconselhamento Genético; Etiologia Genética; Exame Citogenético.