



## ANÁLISE DE CARIÓTIPO E PCR X FRÁGIL DE INDIVÍDUOS PROVENIENTES DE APAEs DO ESTADO DO PARANÁ

*Lucas Pozza Gomes<sup>1</sup>, Isabella Fantini Molinari<sup>2</sup>, Maria Fernanda Piffer Tomasi Baldez da Silva<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Acadêmico do Curso de Medicina, Universidade Cesumar - UNICESUMAR, Campus Maringá-PR. Bolsista PIBIC-MED/ICETI- UniCesumar. lucas\_gomes@alunos.unicesumar.edu.br

<sup>2</sup>Acadêmica do Curso de Biomedicina, Universidade Cesumar - UNICESUMAR, Campus Maringá-PR. ra-20097110-2@alunos.unicesumar.edu.br

<sup>3</sup>Orientadora, Docente do Curso de Medicina, UNICESUMAR. maria.baldez@docentes.unicesumar.edu.br

### RESUMO

O presente trabalho trata-se de um estudo transversal de caráter clínico e experimental cujo objetivo consiste em coletar, processar e analisar amostras de sangue periférico e/ou swab da mucosa oral de pacientes com suspeita de síndrome genética não diagnosticados ou subdiagnosticados provenientes de Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAEs) do estado do Paraná, por meio do exame de cariótipo por bandeamento G e Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) para cromossomo X-Frágil. Atualmente, estes pacientes contam com limitadas opções de diagnóstico laboratorial especializado, na esfera do Sistema Único de Saúde (SUS) no estado do Paraná, produzindo uma insuficiência de dados epidemiológicos importantes para elaborar uma estratégia política de saúde pública com uma abordagem mais efetiva junto à comunidade. As amostras para o cariótipo serão coletadas a partir de sangue periférico e processadas realizando o cultivo de linfócitos e confecção de lâminas contendo cromossomos metafásicos que passarão por visualização em microscopia óptica, possibilitando, assim, a montagem e análise do cariótipo de cada paciente. Para a PCR X-Frágil, serão utilizadas amostras de swab da mucosa oral. Ambos os procedimentos serão realizados no Laboratório de Genética Humana da UniCesumar. Esta pesquisa se insere em uma linha estratégica de estudos do Grupo de Pesquisa em Análise Citogenética e Molecular da Biodiversidade e busca oferecer treinamento especializado aos acadêmicos dos cursos da área da saúde participantes, além de contribuir para a investigação das características laboratoriais das síndromes genéticas, auxiliando na formulação de uma hipótese diagnóstica que conduza a um diagnóstico laboratorial preciso e confiável. Esta abordagem se faz necessária para a formação acadêmica em Genética Médica e vai ao encontro, também, das necessidades dos pacientes portadores de síndrome de provável etiologia genética não diagnosticadas ou subdiagnosticadas. Espera-se com este trabalho, portanto, oferecer diagnóstico laboratorial aos pacientes não diagnosticados ou subdiagnosticados e produzir dados epidemiológicos, com enfoque na prevalência das síndromes genéticas até então ocultas por essa ausência diagnóstica.

**PALAVRAS-CHAVE:** Cariótipo; PCR X-Frágil; Síndromes genéticas.