

Introdução

A citogenética é um campo da genética que estuda especificamente alterações cromossômicas, muitas vezes associadas a fenótipos clínicos específicos.

As anomalias cromossômicas podem ser tanto estruturais quanto numéricas, podendo envolver autossomos, cromossomos sexuais, ou ambos, e são descritas através de um conjunto padrão de abreviaturas e nomenclaturas que indicam a tecnologia utilizada e a natureza da anomalia (Thompson e Cols, 2009).

O tipo mais comum dessas alterações é a aneuploidia, a qual consiste no número anormal de cromossomos devido à ausência de um deles ou à existência de um cromossomo extra. As trocas de segmentos entre cromossomos não homólogos, conhecidas como translocações recíprocas, também são relativamente comuns, porém não alteram o fenótipo do paciente, embora possam estar relacionadas a um risco maior de prole cromossomicamente anormal.

Para que uma anomalia cromossômica transpareça no fenótipo, depende-se dos genes específicos afetados, da sua natureza específica e do desequilíbrio causado nas partes envolvidas do genoma.

Este trabalho visa apresentar o estudo, através de diferentes técnicas citogenéticas, da caracterização de causas cromossômicas em casos encaminhados por malformações congênitas, atraso de desenvolvimento e aconselhamento genético, realizado durante o período de estágio de iniciação científica (PROVOC), no qual foi possível vivenciar a rotina do laboratório de citogenética.

Metodologia

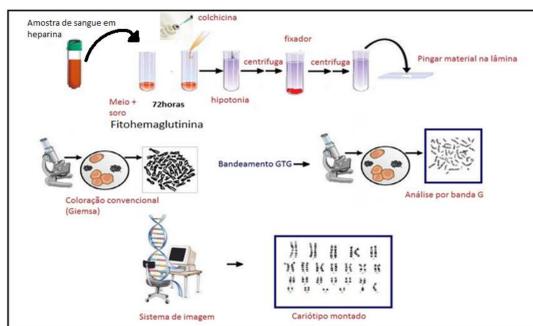


Figura 1- Esquema da técnica de obtenção de cromossomos metafásicos



Figura 2- Esquema da técnica coloração - Bandejamento GTG

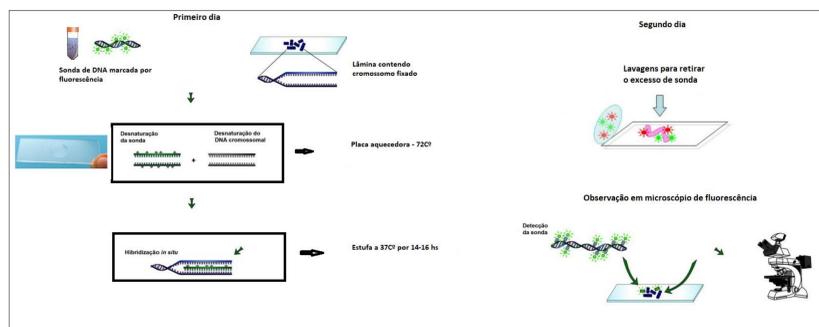


Figura 3- Esquema da técnica de Hibridização In Situ por Fluorescência (FISH)

Resultados e discussão

Caso I – Paciente do sexo masculino, encaminhado para aconselhamento genético por esposa sofrer três abortos espontâneos de primeiro trimestre.

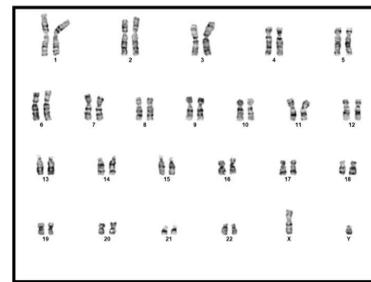


Figura 4 – Cariótipo masculino normal por bandejamento GTG - 46,XY

Caso II - Paciente encaminhado por apresentar características clínicas sugestivas de Síndrome de Down

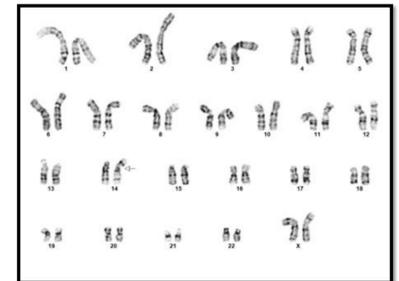


Figura 5- Cariótipo correspondente a Síndrome de Down por translocação (seta) - 46,XX, der t(14;21)[20]

Caso III – Paciente, sexo feminino, 16 anos, encaminhada por apresentar baixa estatura associada a amenorreia primária (suspeita clínica de Síndrome de Turner)

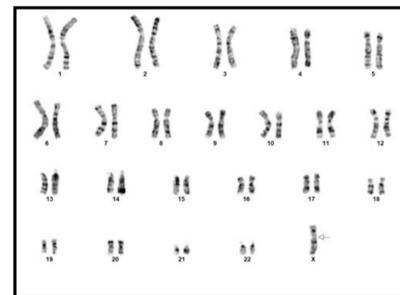


Figura 6- Cariótipo em bandejamento GTG, de uma paciente com síndrome de turner (45,X)

Caso IV - Amostra de cordão umbilical (cordocentese) para diagnóstico citogenético pré-natal, pois o feto apresenta alterações morfológicas identificadas na ultrassonografia. Suspeita clínica de Síndrome de Patau.

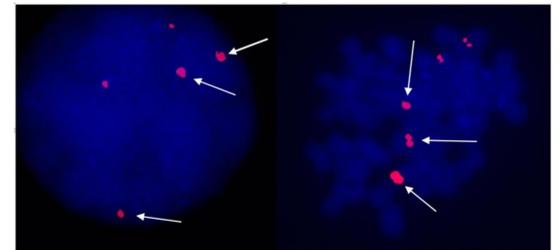


Figura 7- Técnica FISH em amostra de cordocentese. Presença de cinco sinais vermelhos. Os dois menores correspondem ao centrômero do cromossomo 21 e os três maiores correspondem ao cromossomo 13 (setas), confirmando a suspeita clínica de Síndrome de Patau (trissomia de 13).

Conclusão

A aplicação de diferentes técnicas foram essenciais para a caracterização dos casos apresentados nesse trabalho. Todos tiveram a complementação diagnóstica concluída. Nos três primeiros casos a técnica de bandejamento GTG foi suficiente para a resolução diagnóstica. Entretanto, para o caso IV, a utilização da técnica FISH foi fundamental, uma vez que, sem a presença de metafases, conseqüentemente, sem a possibilidade de montar o cariótipo, esse caso ficaria sem resposta.