

FREQÜÊNCIA DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS EM PORTADORES DE ANOMALIAS CONGÊNITAS E/OU RETARDO MENTAL

André Rodrigueiro Clavisio Pereira de Oliveira, Elaine Sbroggio de Oliveira Rodini, Maria Aparecida de Barros Agostinho e Thalita Mendes Pereira.

Genética, Ciências Biológicas, Departamento de Ciências Biológicas, Faculdade de Ciências, UNESP, Bauru/SP.

As alterações cromossômicas ocorrem em um para cada 160 nativos, sendo, portanto, freqüentes. Porém, a maior parte das alterações ocorre em produtos de abortamentos espontâneos.

Alterações numéricas apresentam excesso ou falta de cromossomos; e incide em 60% dos casos de cromossomopatias. Podem ser classificadas em dois tipos: Euploidias, que envolvem todos os cromossomos; Aneuploidias, quando ocorrem cromossomos extras em apenas um ou alguns pares, então se podem detectar as trissomias e monossomias. Essas representam 3% a 4% de todas as gestações clinicamente reconhecidas. A mais comum é a trissomia do 21, que causa a Síndrome de Down.

As alterações estruturais ocorrem em alguma região da estrutura dos cromossomos, podendo alterar regiões que contêm genes ativos, ou regiões onde não há genes ativos, como por exemplo, polimorfismos em região de heterocromatina constitutiva. As deleções, translocações, duplicações, isocromossomos etc, são exemplos de alterações estruturais. Pode ocorrer uma alteração desse tipo sem haver malformações, são as chamadas alterações equilibradas, onde o material genético apenas mudou de lugar, sem perda ou ganho. As não equilibradas ocorrem em 10% dos portadores de alterações cromossômicas, e as equilibradas ocorrem em 30%.

O objetivo deste trabalho é mostrar a freqüência de alterações cromossômicas observadas em pacientes encaminhados ao Ambulatório e Laboratório de Genética (ALAGe) da Unesp de Bauru no ano de 2005.

Foram coletadas no ALAGe, 60 amostras de sangue, que foram cultivadas pela técnica de Cultura de Linfócitos (MOOREHEAD *et al.*, 1960), com modificações, e analisadas sob aspecto citogenético por bandeamento G e bandeamento C para detecção de possíveis alterações no padrão de bandas cromossômicas.

Entre as amostras analisadas, 31,7% dos casos apresentaram cariótipos alterados, sendo 52,7% anomalias estruturais, 36,9% anomalias numéricas e 10,4% mosaicismos.

Pôde-se detectar 10% de deleções, 10% de cromossomos com sítio frágil, 10% de translocações, 60% de polimorfismos e 10% que possuía translocação e polimorfismo, dentre as anomalias estruturais.

Todas as alterações numéricas referiram-se a trissomias, envolvendo a do 21 (47,XX ou XY,+21), a do 18 (47,XX ou XY,+18) e a dos cromossomos sexuais (47,XXY).

Os mosaicismos se apresentaram de diversas formas, contudo os mais freqüentes ao cromossomo X.

Achados Citogenéticos

Estruturais

Polimorfismos	
	46,XX,9qh+
	46,XY,9qh-
	46,XX,inv9qh
Translocações	
	46,XY,t(1,3)(q32;p13)
	46,XX,9qh+,rob(14;21)+21
Deleção	
	46,XdelX(q23;q28)
Sítio Frágil	
	46,XX,fra(10)(q26.3)

Numéricos	
	Trissomias
	47,XY,+21
	47,XXY
	47,XY,+18
Mosaicismos	
	80% 46,XiXq/20% 45,X
	90% 45,X+mar/10% 45,X

Tabela 1. Achados citogenéticos do presente trabalho.

Observa-se que o achado mais freqüente foi o polimorfismo, ou seja, alterações em região de heterocromatina constitutiva, que não possui genes ativos, o que não causa nenhuma anomalia ou retardo mental, não sendo prejudicial ao indivíduo, dessa forma, a etiologia da alteração presente na maioria desses indivíduos deve ser devida a mutações gênicas e/ou a fatores ambientais.

A importância em se desenvolver estudos em citogenética humana se refere à necessidade de se detectar alterações cromossômicas, que podem causar síndromes, ou alterações que embora não causem malformações, podem resultar na formação de gametas anormais, com falta ou excesso de material genético, como no caso das translocações equilibradas. A detecção dessas anomalias é importante para o diagnóstico das síndromes e de aplicação importante no aconselhamento genético que orienta seus portadores e suas famílias sobre prognóstico e riscos de recorrência.

Referência:

NUSSBAUM, R. L.; MCINNES, R. R. & WILLARD, H. F. **Thompson & Thompson Genética Médica**. Ed. Guanabara Koogan S.A. Rio de Janeiro, RJ. 2002