



Poster 28. DIAGNÓSTICO E BENEFÍCIOS PARA A COMUNIDADE NA DOENÇA GENÉTICA: CONTRIBUTO DA CITOGENÉTICA

Autores: Natália Oliva-Teles¹, M Mota Freitas¹, E Lopes¹, J Aguiar³, B Marques³, Ana Fortuna², ML Silva¹

Afilições: ¹Unidade de Citogenética e ²Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar do Porto (CHP), Porto, Portugal; ³ Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), Lisboa, Portugal.

Contatos: Natália Oliva Teles, Técnica Superior de Saúde, Assessor Superior, Unidade de Citogenética, CGMJM, CHP; E-mail: natalia@igm.min-saude.pt

INTRODUÇÃO: A Investigação Clínica pode definir-se como aquela que é realizada em doentes, com intervenções que são relevantes para aqueles e cujos resultados se destinam a servir de base à decisão de diagnosticar, tratar ou de fazer um prognóstico das patologias que os afetam. Através deste tipo de investigação poder-se-ão obter importantes ganhos em saúde, nomeadamente nas cromossomopatias.

OBJETIVOS: Através de exemplos de doentes diagnosticados na Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CGMJM), com cariótipo anómalo mas aparentemente equilibrado e/ou síndrome bem definido, divulgar o modo como foi obtido posteriormente um diagnóstico preciso desses doentes, recorrendo a técnicas de citogenética molecular indisponíveis no primeiro estudo.

MATERIAL E MÉTODOS: Os autores apresentam dois casos de doentes com atraso mental (ligeiro a moderado) e ligeiras dismorfias faciais, com estudos cromossómicos que revelaram anomalias estruturais complexas e parcialmente herdadas, envolvendo três cromossomas; um desses cariótipos implicava uma trissomia 21 e o outro era aparentemente equilibrado.

RESULTADOS: Doente A: investigado aos 2 anos (1995), revelou um cariótipo anómalo com uma t(5;21) de origem materna e um cromossoma 21 extra, num total de 47 cromossomas. Em 2003, foram efetuados estudos por hibridização *in situ* (FISH) da mãe e do doente, que revelaram, na mãe, uma translocação complexa t(3;5;21) e, no filho, derivativos dos cromossomas 5 e 21, com presença da região crítica do síndrome de Down (DSCR) apenas nos dois cromossomas 21 livres. Assim, o cariótipo final foi: 47,XY,der(5),der(21),t(3;5;21)(p24.3;q13.1;q22.1)mat,+21 ish 21q22.2(D21S55x2). Doente B: Investigada aos 14 anos (1999), revelou um cariótipo com duas translocações t(6;10) e t(7;11) *de novo* e uma translocação t(2;13) de origem paterna, todas aparentemente equilibradas. Em 2011, para investigar a existência de possíveis desequilíbrios, efetuou-se hibridização genómica comparativa (cCGH), que permitiu a identificação de uma deleção de 6q23.1->6q23.3, redefinindo o cariótipo como: 46,XX,der(6)del(6)(q23.1q23.3)t(6;10)(q23.1;p15) t(2;13)(p21;q14)t(7;11)(q32;q23.3). ish. cgh der(6)del(6)(q23.1q23.3).

CONCLUSÕES: Os autores apresentam estes casos raros, salientando o fato de que, à medida que vão aparecendo novas possibilidades técnicas, a reavaliação e investigação mais profunda de anomalias cromossómicas justifica o investimento em doentes já identificados. Estudos genéticos utilizando técnicas de citogenética molecular mais atuais, em doentes com características fenotípicas pouco específicas mas apresentando rearranjos – sobretudo complexos e/ou *de novo* – devem ser sempre reconsiderados, para que cada doente possa ter um acompanhamento clínico o mais adequado possível. Para além disto, esta informação genética poderá ser fundamental para investigações familiares e, não raras vezes, uma ajuda atempada em situações de diagnóstico pré-natal.