

30019**AValiação DO USO DE AMOSTRAS DE SANGUE COLETADAS EM PAPEL FILTRO PARA PESQUISA DE VARIANTES GENÔMICAS POR ARRAY-CGH**

Mariluce Riegel Brechner, Rafaella Mergener, Ieda Maria Orioli (UFRJ)

Unidade/Serviço: Centro de Terapia Gênica

Introdução: Amostras de sangue colhidas em papel filtro servem como um recurso valioso para estudos genéticos retrospectivos. Embora a quantidade da amostra de sangue obtida deste modo é limitada, é um método conveniente para o armazenamento de amostras a longo prazo. **Objetivos:** O objetivo deste estudo foi avaliar o uso de DNA extraído de amostras de sangue seco armazenadas em papel filtro para análise comparativa de genomas através do método de array-CGH. **Material e Métodos:** Foram selecionadas amostras de biorepositório de sangue seco armazenado previamente em papel filtro por 10-12 anos de crianças nascidas com malformações cardíacas congênitas (CEP/IFF No 134/01; 136/01/CONEP 2.532[25000.072120/2001-29] CONEP 2.532 [25000.072120/2001-29]). Após a extração de DNA, a amplificação genômica foi realizada em 15 amostras. O DNA recuperado foi utilizado para análise comparativa de genomas por array-CGH com 60.000 oligonucleotídeos. **Resultados:** Em cinco amostras a concentração de DNA obtida foi baixa (<10 ng) e a utilização de DNA para array-CGH não foi possível. O experimento foi bem sucedido em 6 das 10 amostras de DNA amplificadas. Foram identificados dois indivíduos com uma deleção de 2,5 Mb em 22q11.2 associada com a região da síndrome de del22q11.2. As deleções patogênicas, não detectadas anteriormente, foram identificadas e associadas com o fenótipo nestes dois casos. Em uma amostra, uma trissomia completa do cromossomo 21 foi identificada. Um desequilíbrio genômico envolvendo a região 7q36.3 foi classificado como variação de significado desconhecido. As duas amostras restantes não apresentaram ganho ou perda de sequências genômicas consideradas significativas. **Conclusão:** Apesar das vantagens que o sangue coletado e armazenado por longos períodos em papel filtro pode oferecer, a recuperação do material genético para fins de análise do genoma ainda é crítica devido a qualidade e quantidade de DNA necessárias para a obtenção de resultados por array-CGH. Entretanto, a utilização de DNA recuperado a partir de manchas de sangue seco para análise cromossômica por microarranjos, é uma abordagem inovadora e atraente para os investigadores que necessitam trabalhar com amostras armazenadas em papel filtro por longos períodos, como é o caso dos programas de monitoramento em grande escala, tais como o ECLAMC (Estudo Colaborativo Latino-americano de Malformações Congênitas). **Apoio financeiro:** FIPE/ HCPA 10560 e CNPq 402012/2010-0.