

30005**ESTUDO CITOMOLECULAR DE REGIÕES CROMOSSÔMICAS ASSOCIADAS A DOENÇAS GENÔMICAS**

Rafaella Mergener, Káren Regina Silva de Souza, Luiza Emy Dorfman, Mariluce Riegel Brechner

Unidade/Serviço: Centro de Terapia Gênica

Introdução: A utilização de métodos moleculares como Hibridização in situ por fluorescência (FISH) e Hibridização Genômica Comparativa (array-CGH) estabeleceu novas perspectivas em relação à detecção e caracterização de rearranjos genômicos submicroscópicos. A identificação de deleções e duplicações genicas causadas por rearranjos cromossômicos, permite o estudo dos mecanismos celulares envolvidos na formação de alterações do genoma, possibilitando o entendimento da etiologia de uma série de doenças genômicas. **Objetivo:** Os objetivos deste estudo foram identificar e caracterizar microrearranjos cromossômicos em regiões críticas do genoma em amostras de indivíduos portadores de doenças genômicas. **Material e Métodos:** Estudo retrospectivo, em uma série consecutiva de amostras de biorrepositório (Edital MCT/CNPq/CT-Saúde 57/2010; Extensão UFRGS 22866). Foram selecionadas amostras de indivíduos com suspeita de microrearranjos cromossômicos. Neste estudo as regiões cromossômicas críticas envolvendo os cromossomos 1p36, 4p16.3, 5p15.2, 5q35, 7p21.1, 7q11.23, 8q24.12, 10p14, 15q11-q12, 16p13.3, 17p13.3, 17p11.2, 22q11.2, Xp22.3, Yp11.3, entre outras, foram analisadas por hibridização in situ por fluorescência (FISH). Em 15 amostras com rearranjos específicos realizamos hibridização genômica comparativa (array-CGH) a fim de caracterizar molecularmente as regiões alteradas. Este trabalho envolveu a investigação de mecanismos genéticos básicos que abordaram o estudo sobre localização, estrutura, função e expressão de genes humanos e da organização cromossômica. **Resultados:** Um total de 864 amostras foram re-avaliadas para identificação de perdas e ganhos cromossômicos submicroscópicos pelo método de FISH. Em 205 amostras (23,73%) foram identificados desequilíbrios no genoma. As deleções foram os rearranjos mais frequentes, sendo a del7q11.23 a microdeleção identificada mais frequente (5%), seguida pela del22q11.2 (3,7%) e del15q11-q12 (3,2%). **Conclusões:** Nossos achados reforçam a estratégia de que um estudo citogenético utilizando análise de alta resolução contribui significativamente para a identificação e entendimento dos processos de formação de rearranjos cromossômicos, permitindo a identificação das causas de diversas doenças genômicas. Além disso, os resultados obtidos justificam a necessidade de investimento para o desenvolvimento de pesquisa em citogenética em hospitais universitários e o apoio ao estabelecimento de novas tecnologias, que podem ser transferidas para a assistência e que levarão ao desenvolvimento técnico-científico da pesquisa em saúde. Uma pesquisa científica direcionada a sociedade e que se propõe a estabelecer a renovação de tecnologia aplicada a saúde, deve ocorrer de forma sistemática, necessitando investimento regular para desenvolvimento e atualização tecnológica. Apoio financeiro FIPE/HCPA 10560 e CNPq 402012/2010-0