

075

**IMPORTÂNCIA DA ANÁLISE CROMOSSÔMICA DOS FIBROBLASTOS EM CASOS SUSPEITOS DE MOSAICISMO: EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA DA UFCSPA/CHSCPA.***Marina Boff Lorenzen, Rafael Fabiano Machado Rosa, Carla Graziadio, Giorgio Adriano Paskulin, Paulo Ricardo Gazzola Zen (orient.) (FFFCMPA).*

Mosaicismo é a presença de duas ou mais linhagens de células em um único indivíduo. Embora a análise cromossômica do sangue seja a comumente realizada, muitos casos necessitam da avaliação de um segundo tecido para o diagnóstico. O objetivo deste estudo foi verificar a prevalência e os achados clínicos e citogenéticos de pacientes submetidos à avaliação cromossômica através do cariótipo por bandas GTG de linfócitos e fibroblastos, no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA de janeiro de 1975 a junho de 2008. Dos 9.773 pacientes avaliados, 15 (0, 2%) realizaram cariótipos de sangue e pele. Seis eram do sexo masculino e 9 do feminino. Suas idades variaram de 10 dias a 14 anos. A maior parte veio encaminhada pela Pediatria (73, 3%), sendo os principais motivos aspecto sindrômico (33, 3%) e hemihipertrofia e retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, em 20% cada. Quanto à análise cromossômica do sangue, alterações foram observadas em 4 pacientes (26, 7%) e incluíram 1 caso de  $t(2;9)pat$  e 3 de mosaicismo [45, X/46, X, +mar; 46, XY, r(12)/45, XY, -12/47, XY, r(12), +r(12) e 46, XY/47, XY, +9]. A mediana de metáfases analisadas foi 33. A presença, nos casos sem mosaicismo, de hemihipertrofia (N=7), manchas hipocrômicas (N=4), hipercrômicas e verrucosas (N=1), e café-com-leite (N=1), além de suspeita de cromossomopatia (N=3), levou à realização do cariótipo de pele. Mosaicismo foi identificado em 2 (16, 7%) casos, ambos 46, XX/47, XX, +22. Daqueles com mosaicismo no sangue (N=3), somente o caso com 46, XY/47, XY, +9 não foi verificado na pele. A mediana de metáfases avaliadas foi 48. Nossos resultados ilustram a variabilidade tecidual característica dos casos de mosaicismo cromossômico bem como confirmam a importância da avaliação de um segundo tecido para a sua determinação diagnóstica.