

**CARACTERIZAÇÃO CITOMOLECULAR DA REGIÃO CROMOSSÔMICA 4P16.3 ASSOCIADA A MICRODELEÇÃO DOS GENES WHSCR1 E WHSCR2**

Rafaella Mergener, Julio Cesar Loguercio Leite, Mariluce Riegel Brechner

A região cromossômica 4p16.3 associada a Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) é altamente variável, gerando, em alguns casos uma deleção submicroscópica (microdeleção) envolvendo os genes WHSCR1 e WHSCR2. A SWH apresenta uma frequência estimada de 1/50.000 – 1/20.000 nascimentos. Em 87% dos casos tem origem de novo e em 13% tem origem familiar. Este trabalho teve como objetivos realizar uma análise citogenética molecular da região 4p16.3 contendo os genes WHSCR1 e WHSCR2; identificar e caracterizar alterações cromossômicas envolvendo a região 4p16.3 e classificar as alterações cromossômicas estruturais envolvendo a região crítica 4p16.3. Foram investigadas 14 amostras através do método de Hibridação in situ por Fluorescência (FISH) modificado de Rautenstraub BW & Liehr 2002. Das 14 amostras investigadas, 8 tinham um registro anterior de cariótipo normal e em 6 foi detectada uma alteração cromossômica estrutural envolvendo a região 4p16.3. A investigação citomolecular da região 4p16.3 mostrou a deleção dos genes WHSCR1 e WHSCR2 em 13 amostras. A caracterização citomolecular de regiões cromossômicas associadas à Síndrome de Wolf-Hirschhorn contribui para o conhecimento dos mecanismos de formação celular de alterações na região 4p16.3.bem como para o conhecimento da etiologia da doença, incluindo a correta orientação a ser prestada à família e no subsequente manejo dos indivíduos portadores dessa condição. Apoio: GPPG/HCPA 10560; Projeto Rede BRIM CNPq 402012/2012-0