

ANÁLISE COMPARATIVA DA REGIÃO CROMOSSÔMICA 5P ASSOCIADA A SÍNDROME DE CRI DU CHAT

Rafaella Mergener, Layla Damasceno do Espírito Santo, Mariluce Riegel Brechner

A região cromossômica crítica responsável pelo fenótipo da síndrome Cri du Chat (SCdC) localiza-se na região cromossômica 5p15.2. É uma doença genética rara, com uma incidência estimada entre 1:15000 e 1:50000 nascimentos, caracterizada por retardamento mental e de crescimento, choro típico de miado de gato e dismorfismo facial típico, que inclui hipertelorismo, epicanto, retrognatismo e micrognatismo. O grau de severidade da doença é atribuído à posição e ao tamanho da deleção do segmento cromossômico. Os objetivos desse trabalho têm sido identificar a presença de deleções e/ou alterações estruturais no braço curto do cromossomo 5; analisar a extensão de alterações cromossômicas associadas a região 5p e investigar possíveis translocações submicroscópicas familiares. Foram concluídas as investigações de 6 amostras de indivíduos com suspeita de SCdC encaminhadas pelo Serviço de Genética/LGHM-UFBA para pesquisa por Híbridação *in situ* por Fluorescência (FISH) e Híbridação Genômica Comparativa (array-CGH). Foi detectada deleção da região 5p15.2 em todas as amostras investigadas. Entretanto, observa-se uma variabilidade fenotípica nos indivíduos afetados pela mesma alteração cromossômica. Estudos de identificação e caracterização de alterações do genoma associadas a subgrupos de fenótipos observados na SCdC contribuem para uma correta correlação genótipo-fenótipo dos indivíduos afetados. Apoio: GPPG 10560 (Projeto RedeBRIM); PPG GenBio UFBA