

# REFINAMENTO CITOGENÉTICO EM INDIVÍDUOS COM ANOMALIAS CRANIOFACIAIS: UMA NECESSIDADE

RODRIGUES RM<sup>(1)</sup>\*\*\*, Sandri RMCS<sup>(1)</sup>, Kamiya TY<sup>(1)</sup>\*\*\*, Zechi-Ceide RM<sup>(2)</sup>, Guion-Almeida ML<sup>(2)</sup>

(1) Laboratório de Citogenética Humana, (2) Serviço de Genética Clínica - Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais - HRAC/USP - Bauru

Anomalias cromossômicas representam causa maior de anomalias congênitas em cerca de 1 para cada 150 nativos. O estudo citogenético deve fazer parte da conduta de rotina em indivíduos com anomalias congênitas, especialmente aqueles com múltiplas anomalias, cuja causa é desconhecida ou que incluem em seu quadro clínico déficit de crescimento, atraso mental, alterações sexuais ou dificuldade de aprendizagem. Um número crescente de síndromes está sendo descrito como síndromes de microdeleções e/ou microduplicações, que não são observáveis em estudo citogenético convencional (~450 bandas) e devem ser investigadas com técnicas de alta resolução. Objetivo: Verificar o número de cariótipos realizados pelo Laboratório de Citogenética Humana do HRAC, tidos como normais em citogenética convencional e potencialmente suspeitos de síndromes cromossômicas. Métodos: Foram levantados os resultados de cariótipos de indivíduos atendidos no período de 2001 a 2006, pelo Laboratório de Citogenética Humana do HRAC, que apresentaram fissura labiopalatina associada a outras anomalias congênitas, sem diagnóstico definido ou com suspeita de síndrome cromossômica. Os indivíduos foram previamente atendidos pelo Serviço de Genética Clínica do HRAC que os encaminhou para o estudo citogenético. Resultados: Foram atendidos 972 indivíduos neste período, destes, 86 apresentaram anomalias cromossômicas numéricas e/ou estruturais, e 886 apresentaram cariótipo aparentemente normal. Conclusão: Os números apresentados revelam que 91,15% dos indivíduos estudados apresentaram seu cariótipo normal, destes acreditamos que grande parte deles possam apresentar microdeleções e/ou microduplicações e devem ser estudados com técnicas de alta resolução (800 - 2000 bandas).