



POSTER – 71

NOVA ABORDAGEM METODOLÓGICA NO ESTUDO DO CATCH22

Ferreira C¹, Marques B¹, Silva C² e Correia H¹

¹Unidade de Citogenética do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, INSA, I.P., Lisboa.

²Unidade de Tecnologia e Inovação do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, INSA, I.P., Lisboa

A deleção em 22q11.2 (MIM #188400/#192430) é a síndrome de microdeleção mais frequente, estando estimada em 1 para 4000 nados vivos. A sua frequência, aliada à complexidade do fenótipo, faz desta patologia um importante problema de saúde pública. A região 22q11.2 é constituída por 8 sub-regiões de repetições de baixo número de cópias (*Low Copy Repeats*, LCRs), que, por recombinação homóloga não-alélica (*Non-Allelic Homologous Recombination*, NAHR), originam microdeleções e microduplicações de diferentes tamanhos dependendo das LCRs envolvidas.

A hibridação *in situ* fluorescente (FISH) foi durante muitos anos a melhor opção no seu diagnóstico. No entanto esta metodologia, para além de não detetar duplicações nem deleções atípicas, não dá informação acerca do tamanho da deleção.

Apresentamos o estudo de 30 amostras com suspeita de alterações em 22q11.2, sendo 12 delas em contexto de diagnóstico pré-natal (dez líquidos amnióticos e duas biópsias de vilosidades coriônicas), recorrendo à metodologia de amplificação multiplex de sondas dependentes de ligação (MLPA). Três das amostras (10%) apresentaram anomalias nesta região, sendo um caso com a deleção típica (~3Mb), um caso com a deleção de tamanho inferior (~1,5Mb) e um caso com deleção distal atípica (~2,4Mb). Foi, ainda, possível fazer o diagnóstico pré-natal de um feto cujo cariótipo materno referenciava um marcador derivado do cromossoma 22, o qual se verificou não ter sido herdado.

Estes resultados confirmam que o MLPA é a melhor abordagem no estudo do CATCH22, sendo uma metodologia simples e muito eficaz para o diagnóstico de alterações nesta região cromossómica, inclusive em diagnóstico pré-natal.