

# CITOGENÉTICA CLÁSSICA À CITOGENÔMICA

A citogenética humana tem por objetivo avaliar os cromossomos quanto ao número, à estrutura, à morfologia e aos padrões de herança, possibilitando a correlação entre a apresentação clínica do paciente e as alterações cromossômicas.

Cada célula humana contém 23 pares de cromossomos, totalizando 46 cromossomos, sendo 22 pares autossomos (não ligados ao sexo) e um par sexual, XX (sexo feminino) e XY (sexo masculino), cada par é formado por um cromossomo herdado da mãe e outro do pai.

Dentro da citogenética clínica, são realizadas técnicas para investigar alterações cromossômicas numéricas (aneuploidias) e/ou estruturais (deleções, duplicações, translocações e inversões) nos cromossomos autossômicos ou sexuais.

A citogenética convencional permite identificar os cromossomos por meio de técnicas de coloração, por exemplo, a técnica de bandamento G (Giemsa), analisadas em resolução de 400 a 850 bandas. Para essa avaliação, o exame a ser solicitado é o de cariótipo.

Atualmente, a citogenética molecular tem desempenhado um importante papel, tanto na complementação do diagnóstico, quanto na avaliação de mutações genéticas submicroscópicas. Entre as metodologias empregadas, citamos o exame de FISH - Hibridização Fluorescente *In Situ*, que utiliza sondas de DNA marcadas por fluorocromos para avaliar anomalias cromossômicas (microdeleções e rearranjos complexos) não detectadas pela citogenética convencional.

Esse exame é de grande importância para a monitoração em casos de transplante de medula óssea (sexos diferentes), assim como nas doenças onco-hematológicas e no diagnóstico pré-natal.

Outra importante metodologia utilizada é a de array-CGH. A principal vantagem do array-CGH é não ser necessário conhecer a região-alvo da investigação, uma vez que essa metodologia possibilita a busca de deleções e duplicações em todo o genoma humano, a uma resolução de  $\pm 50\text{kb}$ .

Esse exame é recomendado para investigação de deficiência intelectual, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, síndromes genéticas não reconhecíveis clinicamente, cariótipo normal ou inconclusivo, cariótipo com cromossomo marcador ou translocações, análise de material de abortos, genitália ambígua, transtorno do espectro autista (TEA), malformações congênitas e epilepsia.




O cariótipo, o FISH e o array- CGH, são metodologias com vantagens e objetivos específicos e a escolha dependerá da hipótese clínica. Porém, muitas vezes elas se complementam para a conclusão de um diagnóstico.

Portanto, a citogenética e a citogenômica têm importante papel vinculado às especialidades médicas, à Oncologia, à Hematologia, à Pediatria e à Neonatologia, à Reprodução humana, à Medicina fetal e à Ginecologia, tornando-se exames imprescindíveis para investigação de condições genéticas.

## Referências

1. Marisa Silva, et al. European Guidelines for Constitutional Cytogenomic Analysis. *European Journal of Human Genetics*. 2019; vol. 27: 1-16.
2. Shaffer LG; American College of Medical Genetics Professional Practice and Guidelines Committee. American College of Medical Genetics guideline on the cytogenetic evaluation of the individual with developmental delay or mental retardation. *Genet Med*. 2005;7(9):650-654.
3. Sunil Kumar Polipalli, et al. Cytogenetic Analysis for Suspected Chromosomal Abnormalities: A Five Years Experience. *J Clin Diagn Res*. 2016 Sep; 10(9): GC01-GC05.

## Saiba mais

 [dbmolecular.com.br](http://dbmolecular.com.br)  
 [assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br](mailto:assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br)  
 0800 643 0376