

310

TRISSOMIA DE PARTE DO BRAÇO LONGO DO CROMOSSOMO 6 COM INSERÇÃO EM 14q EM PACIENTE COM LEVE RETARDO MENTAL E DISMORFIAS. Gisele B. Trombetta,

Ricardo Pires, Mariana S. Faller, Ana P. B. Souza, Luiza E. Dorfman, Graziela M. Schuh, Verônica

Contini, Mariluce Riegel, Sharbel W. Maluf. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, RS.

Um número apreciável de aberrações cromossômicas é responsável por síndromes suficientemente definidas, de modo a permitir seu diagnóstico clínico. A exemplo das síndromes de malformações de outras etiologias, as cromossomopatias, não são entidades clínicas rígidas, apresentando grande variação de suas manifestações fenotípicas. A elucidação de alterações cromossômicas relacionadas com anomalias clínicas é importante, pois fornece pistas para a localização de genes importantes para o desenvolvimento normal humano. O objetivo deste trabalho foi elucidar a alteração cromossômica do paciente HP, do sexo masculino, o qual apresentava quadro clínico de retardo mental leve, clinodactilia, camptodactilia, padrão alterado das pregas nas mãos e fenda palatina incompleta. Além do exame clínico, foram utilizadas técnicas citogenéticas convencionais com bandas G e hibridização *in situ* por fluorescência (FISH) com as sondas WCP 14; WCP 6; tel6p; tel6q. Foram analisadas 15 metáfases por citogenética convencional (GTG). Todas as células apresentaram material adicional no cromossomo 14, cariótipo 46,XY,add(14). A mãe apresentou cariótipo 46,XX,t(6;14) e o pai, cariótipo normal. O material do paciente foi submetido à técnica de FISH com sonda WCP 6, marcando a porção adicional como material do cromossomo 6 inserido em 14q22. As sondas subteloméricas 6p/q marcaram os quatro pontos normalmente esperados, assim como a sonda subtel14q. O paciente apresenta quadro clínico que resultou de uma trissomia parcial do cromossomo 6. Este material adicional está inserido no braço longo do cromossomo 14. O cromossomo derivado de 14 tem origem materna. HCPA, Fapergs.