



XVI Encontro de Geneticistas do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, de 27 à 29 de julho de 2008

Rastreamento por PCR-RFLP da Síndrome da Deleção 22q11.2 em Pacientes com Cardiopatia Congênita

Baumont, Angélica Cerveira de⁽¹⁾; Huber, Janaína⁽¹⁾; Peres, Vivian Catarino⁽¹⁾; Beltrão, Lauro de Fontoura⁽¹⁾; Santos, Tiago Jeronimo dos⁽¹⁾; Pellanda, Lucia Campos⁽¹⁾; Schaan, Beatriz D'Argord⁽¹⁾; Delgado-Cañedo, Andrés⁽¹⁾

¹Instituto de Cardiologia/ Fundação Universitária de Cardiologia, E-mail para contato: angelbaumont@hotmail.com

A Síndrome de DiGeorge está comumente associada à Síndrome da Deleção 22q11.2 (SD22q11.2), uma microdeleção cromossômica muito freqüente, com incidência de 1 para cada 4000 a 5000 nascidos vivos. Cerca de 75% dos pacientes com SD 22q11.2 apresentam cardiopatias congênitas, que podem estar associadas a imunodeficiência, hipoparatiroidismo e malformações extracardíacas, principalmente de face. O método diagnóstico utilizado atualmente é o FISH, mas recentemente, estudos demonstraram boa acurácia do diagnóstico por técnicas baseadas em PCR, com mais rapidez e custos reduzidos. Rastrear e excluir a presença de SD22q11.2 em pacientes com defeitos cardíacos congênitos de um serviço de referência em cardiologia pediátrica, utilizando PCR-RFLP. Estudo transversal objetivando avaliar 400 pacientes. O DNA foi extraído de sangue periférico segundo Lahiri & Nurnberger (1991). O rastreamento da deleção 22q11.2 está sendo realizado por PCR através da amplificação dos locos polimórficos rs5748411, rs4819523 e rs4680, utilizando *primers* específicos, posteriormente analisados por RFLP com as enzimas BsrI, HaeIII e BclI, respectivamente. Os produtos das clivagens são analisado em gel de agarose-SynerGel 3-4% corado com GelRed. A avaliação preliminar do alelo polimórfico rs4819523 em 163 pacientes revelou heterozigose em 87 destes pacientes (53%), homozigose para o alelo com sítio de clivagem em 32 pacientes (20%), e homozigose para o alelo sem sítio de clivagem em 44 pacientes (27%); freqüência gênica: 0,47 para o sitio de clivagem e 0,53 para o alelo sem sítio de clivagem. A avaliação do polimorfismo do loco rs4680 em 110 pacientes revelou heterozigose em 36 pacientes (33%), homozigose para o alelo com sítio de clivagem em 29 pacientes (26%), e homozigose para o alelo sem sítio de clivagem em 45 pacientes (41%); freqüência gênica: 0,43 para o alelo com sitio de clivagem e 0,57 para o alelo sem sítio de clivagem. Os pacientes heterozigotos foram considerados livres da presença da SD22q11, limitando o número de possíveis portadores da deleção, os quais serão posteriormente avaliados através da análise do alelo polimórfico rs5748411. A técnica de PCR-RFLP demonstrou-se satisfatória para rastreamento de possíveis portadores de SD22q11.2 dentre os pacientes com cardiopatia congênita, não permitindo a confirmação da deleção, na análise de cada um dos alelos polimórficos, mas permitindo a exclusão da deleção em pacientes heterozigotos.