

A importância do CMA na detecção de um ganho na região crítica de 2p25.3 em um paciente com deficiência intelectual e catarata congênita

Oliveira, L. G.^{1,2}; Pinto, I. P.^{2,3}; Melo, A. B.^{2,3}; Costa, E. O. A.^{1,2};
Silva, C. C.^{1,2,3,4,5}; Cruz, A. S.^{1,2}; Cruz, A. D.^{1,2,3,4}

Abstract/Resumo

Deficiência intelectual é definida como redução no desempenho intelectual, que se manifesta antes dos 18 anos de idade e está associada às limitações importantes no funcionamento cognitivo e adaptativo, afetando de 1 – 3 % da população em geral. A catarata congênita é uma das principais causas de deficiência visual durante a infância e é detectada nos primeiros três meses de vida após o nascimento. O objetivo do estudo foi relatar um caso de um paciente encaminhado para o Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular – LaGene/Lacen/SES e Núcleo de Pesquisas Replicon – NPR/PUC/GO com indicação clínica de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e catarata congênita no qual foi realizada a técnica de Análise Cromossômica por Microarranjos. O DNA genômico foi isolado usando o GE HealthCare Illustra™ blood GenomicPrep Mini Spin Kit. A Análise Cromossômica por Microarranjos usando Affymetrix GeneChip® CytoScanHDTM revelou um ganho de 110 kb na região cromossômica 2p25.3 incluindo 2 genes (PXDN e MYT1L). O gene MYT1L pertence à família de fatores de transcrição neural-específicos (MYT1) e sua expressão está restrita às regiões distintas do cérebro e sendo notavelmente alta no cérebro fetal. Estudos mostram que a haploinsuficiência deste gene está relacionada ao aparecimento do sinal clínico da deficiência intelectual, mas foi observado que a expressão aumentada deste gene também pode acarretar a deficiência intelectual. O gene PXDN codifica peroxidase, uma proteína que está localizada no retículo endoplasmático e é secretada dentro do espaço extracelular, sendo este gene expresso no endotélio corneano. Estudos mostram que mutações em PXDN comprometem a integridade da membrana basal da lente e da córnea, interrompendo a formação de colágeno IV. Mutações em PXDN causam opacificação da córnea, cataratas e outras anomalias oculares. A análise cromossômica por microarranjo foi uma importante ferramenta para detectar um ganho na região cromossômica 2p25.3 e identificar os genes envolvidos, sendo possível correlacionar o achado citogenômico com o fenótipo clínico do paciente. É importante fazer o aconselhamento genético para ajudar a compreender a causa genética do fenótipo da criança e fazer o cálculo de risco de recorrência, proporcionando à família uma melhora da qualidade de vida.

Keyword/Palavras-chave: CMA, Deficiência Intelectual, Anomalias oculares

1 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Programa de Pós-Graduação Mestrado em Genética, Goiânia, GO - lorrynne@gmail.com

2 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Escola de Ciências Agrárias e Biológicas Núcleo de Pesquisas Replicon, Goiânia, GO

3 Universidade Federal de Goiás, Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia e Biodiversidade, Rede Centro Oeste de Pós-Graduação, Pesquisa e Inovação, Campus Samambaia, Goiânia, GO

4 Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular, Secretaria de Saúde de Goiás, Goiânia, GO, Brasil

5 Universidade Estadual de Goiás, Eseffego, Brasil