



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Perfil Epidemiológico De 291 Pacientes Do Estado De Santa Catarina Indicados Para O Exame De Hibridização Genômica Comparativa (Cgh-Array) Nos Anos De 2020 E 2021

Autores: MARIA FERNANDA SCARDUELLI CECHINEL (UNISUL - PEDRA BRANCA), INGRID TREMEL BARBATO (NEUROGENE LABORATÓRIO)

Resumo: O CGH-Array é um exame que avalia o genoma como um todo e permite detectar anomalias genômicas não-balanceadas bem como anormalidades no número de cromossomos, não identificadas em técnicas antecedentes. Demonstrar o uso do CGH-array no auxílio do diagnóstico das doenças genéticas em um hospital de referência na Grande Florianópolis, bem como comparar a taxa diagnóstica dos exames de CGH-array solicitados no estado de Santa Catarina com as taxas relatadas na literatura. A amostra foi constituída de 291 resultados de exames de CGH-array, solicitados entre o período do dia 1º de janeiro de 2020 ao dia 31 de dezembro de 2021 e enviadas para uma Laboratório de Pesquisas Clínicas. Trata-se de um estudo observacional de delineamento transversal, que utilizou a epidemiologia descritiva para apresentação dos dados, sendo as variáveis qualitativas expressas em proporções e as variáveis quantitativas em medidas de tendência central e dispersão. Das 291 amostras analisadas por CGH-array um total de 71 (24%) das amostras foram classificadas como patogênicas, 49 (17%) como VUS, 33 (11%) como LOH, 29 (10%) como alterações benignas e 109 (38%) sem alterações genômicas. Dentre os pacientes do grupo patogênico, 32 (45%) não haviam realizado exame de cariótipo anteriormente e se mostraram alterados após o CGH-array. Dos 39 restantes que haviam realizado o exame, 26 (36,7%) haviam apresentado cariótipo normal, porém, tiveram alterações genômicas detectadas com CGH-array. Outros 13 (18,3%) pacientes já possuíam cariótipo alterado anteriormente, sendo as alterações genômicas confirmadas por CGH-array. A taxa diagnóstica encontrada neste estudo foi de 24% considerando as síndromes de Microdeleção e Microduplicações. Foi demonstrado a eficiência da técnica utilizada esclarecendo os sintomas clínicos dos pacientes estudados.