

Menção Honrosa: 1º lugar

PERFIL DA FREQUÊNCIA DO ESTUDO CITOGENÉTICO HUMANO REALIZADO EM AMOSTRAS DE SANGUE PERIFÉRICO EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO FEDERAL NO ESTADO DO AMAZONAS

Nilton Fabris Bezerra; Leila Inês Aguiar Raposo C. Coelho; Ernanda Raquel de Queirós Gonçalves de Sousa.

Introdução: A citogenética é a parte da genética que estuda os cromossomos, sua função, estrutura e comportamento biológico. Está dividida em citogenética clássica e molecular. Por meio do estudo do cariótipo, realizado por citogenética clássica, investiga-se possíveis alterações estruturais ou numéricas presentes nos cromossomos humanos. As alterações cromossômicas podem estar associadas a diversas condições clínicas como, suspeita de síndromes, anomalias congênicas múltiplas, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, baixa estatura, amenorreia primária, infertilidade, abortamento de repetição. **Objetivo:** Este estudo teve como objetivo analisar, retrospectivamente, no período de 2010 a 2021, a frequência de alterações cromossômicas encontradas em pacientes encaminhados ao HUGV/UFAM-EBSEH. **Métodos:** A pesquisa foi realizada com os resultados dos exames de cariótipo de 72 pacientes atendidos da livre demanda armazenados em um banco de dados (Sistema Softlab) no setor de Citogenética da UACAP-HUGV/UFAM-EBSEH. Para o estudo em questão, foi construído um formulário de pesquisa para cada paciente individualmente. Os dados coletados, a partir deste formulário, foram transcritos e tabulados no programa Microsoft Excel, Windows. O tratamento estatístico foi feito pelo software R Studio, versão 4.2.0 e foi utilizado o teste de Qui-quadrado de Pearson. **Resultados:** No total, foram avaliados 72 cariótipos, dos quais 59,7% (n=43) não apresentaram alterações cromossômicas e 40,3% (n=29) apresentaram anormalidades cromossômicas. Dentre os pacientes com alterações cromossômicas, 79,2% (n=23) apresentaram alterações cromossômicas numéricas, 13,8% (n=4) apresentaram alterações cromossômicas estruturais e 7,0% (n=2) apresentaram variantes cromossômicas encontradas na população normal. **Conclusão:** Os resultados do estudo indicam uma alta frequência de alterações cromossômicas (40,3%) quando comparados com outros serviços brasileiros, o que reforça a importância da avaliação citogenética como uma ferramenta fundamental na investigação de pacientes com alterações clínicas evidentes. Além disso, o estudo contribui para preencher a lacuna de informações sobre a frequência de alterações cromossômicas na região Norte do Brasil, onde há escassez de estudos citogenéticos e bases epidemiológicas acerca do assunto.

PALAVRAS-CHAVE: Análise Citogenética; Síndromes Genéticas; Cromossomopatias.