

A Anemia de Fanconi (FA) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por múltiplas malformações congênitas, aplasia de medula óssea, sensibilidade elevada à agentes danificadores do DNA e suscetibilidade aumentada ao desenvolvimento de câncer. O presente trabalho consiste na avaliação de aberrações cromossômicas espontâneas e induzidas pela adição de agentes mutagênicos (diepoxibutano e mitomicina C) em cultura de linfócitos a partir de sangue periférico. A amostra é composta por indivíduos clinicamente afetados, pais heterozigotos de indivíduos afetados, irmãos clinicamente normais de indivíduos afetados e indivíduos controle clinicamente normais. Os agentes mutagênicos têm sido testados em concentrações diferentes, a fim de estabelecermos o protocolo mais adequado para o diagnóstico citogenético de FA. A frequência das aberrações cromossômicas observadas *in vitro* em indivíduos afetados é maior que aquela encontrada em indivíduos normais, devido à uma deficiência no sistema de reparo do DNA. (FAPERGS).