

1335**AVALIAÇÃO CITOGENÔMICA DE INDIVÍDUOS COM CARDIOPATIAS CONGÊNITAS POR CARIÓTIPO MOLECULAR**

Karen Regina Silva de Souza, Rafaella Mergener, Júlio César L. Leite, Janaina Huber, Mariluce Riegel. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Os defeitos cardíacos têm sido relatados como as malformações congênitas mais comuns, afetando 0,4 a 0,8% dos nascidos vivos. Entre as malformações cardíacas congênitas destacam-se os defeitos cardíacos complexos, não só pela sua frequência relativa, mas também pela sua gravidade. Dentro desse subgrupo encontram-se as cardiopatias conotrunciais, defeitos que se caracterizam por alterações nas vias de saída do coração e que corresponde a cerca de 50% das cardiopatias congênitas relatadas em recém-nascidos. Embora seja conhecida a existência de uma importante associação dessa condição com síndromes malformativas, 25% a 30% das cardiopatias conotrunciais não estão associadas a doenças genéticas conhecidas. Este estudo tem como objetivos determinar o perfil citogenômico da amostra selecionada; identificar sequências de DNA ou genes candidatos com variação no número de cópias associadas à cardiopatias congênitas; delinear as regiões cromossômicas que apresentarem número de cópias alterado e determinar a relevância de ganhos e perdas de sequências do genoma para a etiologia das cardiopatias congênitas. Foi realizado um estudo citogenômico retrospectivo em amostras armazenadas em repositório de material biológico de indivíduos com cardiopatias congênitas de etiologia desconhecida por meio cariótipo molecular baseado em microarranjos. Nas 58 amostras de DNA de indivíduos com cardiopatias conotrunciais foram identificadas 6 deleções associadas a região 22q11.2 e instabilidades genômicas recorrentes envolvendo as regiões 1q44,7p11.2,7q36.3,10p14, 14q32. A possibilidade de identificação de variação do número de cópias nas amostras incluídas neste estudo, tem permitido um registro atualizado do genótipo de portadores de cardiopatias congênitas de etiologia desconhecida avaliados em um centro de referência. As informações geradas por este estudo agregam informações ao banco de dados clínico já existente e estabelecido em estudo anterior e deverão fornecer dados importantes para o manejo clínico e aconselhamento genético dessas situações. Palavra-chave: cariótipo molecular; CNVs; cardiopatias congênitas. Projeto GPPG10560