



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil.

RASTREAMENTO DA DELEÇÃO 22q11 EM INDIVÍDUOS DO ESPECTRO PSICÓTICO

Ana Cecilia Novaes de Oliveira¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A presença da microdeleção 22q11.2 entre pacientes com espectro psicótico foi investigada, visto que pacientes afetados pela referida desordem genética apresentam riscos elevados para manifestações neuropsiquiátricas, especialmente as psicoses; cerca de 25% a 30% dos indivíduos desenvolvem esquizofrenia; e 0,3% a 2% dos pacientes esquizofrênicos apresentam a deleção 22q11.2. Coleta de amostra sanguínea para estudo molecular pelo método da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) foi realizada para detecção de hemizigose na região crítica do cromossomo 22 em dezesseis pacientes cuja avaliação clínica comprovou a presença de distúrbios psiquiátricos do espectro psicótico. Não foi observada evidência molecular da microdeleção 22q11.2 em nenhum dos indivíduos avaliados, mas a análise sócio demográfica da amostra foi efetivada. Conclui-se assim que a amostra alcançada foi insuficiente para real avaliação da presença da microdeleção 22q11.2 entre pacientes com espectro psicótico, dada a porcentagem de acometimento dessa desordem genética em indivíduos esquizofrênicos, segundo a literatura.

Palavras-chaves: Síndrome de DiGeorge, psicoses.

¹Graduanda em Medicina, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: amione_no@hotmail.com

²Graduação em Medicina – UFPB, Doutora, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil.

22q11 DELETION SCREENING IN INDIVIDUALS OF PSYCHOTIC SPECTRUM

ABSTRACT

The presence of 22q11.2 microdeletion among patients with psychotic spectrum was researched, since the patients affected by the referred genetic disorder exhibit high risks of neuro-psychiatric manifestations, especially psychosis; around 25% to 30% of individuals develop schizophrenia; and 0,3% to 2% of schizophrenic patients present de 22q11.2 deletion. Blood sample collection to molecular analysis through de Polymerase Chain Reaction (PCR) was carried in order to detect the the hemizigose in critical region of 22 chromosome in sixteen patients whose clinical evaluation proved the presence of psychiatric disorder of psychotic spectrum. It was not detected molecular evidence of 22q11.2 microdeletion in none of evaluated individuals, but a socio-demographic analysis was performed for these patients. Deduces so that the sample was insufficient to real evaluation of 22q11.2 microdeletion presence between patient with psychotic spectrum, since the percentage of involvement of these genetic disorder in schizophrenic individuals, according to literature.

Keywords: DiGeorge syndrome, psychosis.