

**HIBRIDAÇÃO GENÔMICA COMPARATIVA BASEADA EM MICROARRANJOS (ARRAY-CGH):**

Mariluce Riegel Brechner

A Hibridação Genômica Comparativa baseada em microarranjos (array-CGH) tornou-se uma ferramenta efetiva para a detecção e análise de alteração do número de cópias (deleções e duplicações) simultaneamente em milhares de sequências-alvo do genoma. A análise por microarrays permite a investigação global ou parcial do genoma podendo ser utilizada para a investigação e caracterização de segmentos cromossômicos submicroscópicos. Este estudo tem como objetivos a implantação da técnica de array-CGH no HCPA, a caracterização molecular de uma série de alterações cromossômicas estruturais e a determinação do mecanismo de formação dessas alterações no genoma. Foram concluídas as investigações de 15 amostras de DNA (Projeto Rede BRIM GPPG 10-560) em que foram determinados os pontos de quebra da região do genoma alterada e a origem da alteração. A recombinação homóloga não alélica e a junção de extremidades não homólogas são os mecanismos classicamente considerados na formação de rearranjos cromossômicos. Entretanto, a caracterização citomolecular dos pontos de quebra e a junção de alterações cromossômicas estruturais vem revelando sua complexidade e, diferentes mecanismos de formação têm sido identificados ou sugeridos para explicar a associação entre rearranjos cromossômicos e quadros clínicos em indivíduos afetados por uma determinada condição clínica. Apoio financeiro: CNPq 402012/2012-0