

## CARIÓTIPO BANDAMENTO G EM SANGUE PERIFÉRICO (DEB TESTE) Cariótipo [cód. 10219]

### INFORMAÇÕES GERAIS

#### NOME DO EXAME

Cariótipo em Sangue Periférico (DEB Teste)

#### OUTROS NOMES DO EXAME

Cariótipo para anemia de Fanconi; Cariótipo com mitomicina; Cariograma para quebras cromossômicas; Cariótipo com DEB; Cariótipo síndromes de quebras cromossômicas; Anemia de Fanconi; Cariótipo para quebras cromossômicas; Diepoxibutano (DEB);

#### UTILIDADE DO EXAME

Durante o exame, as células são expostas a agentes clastogênicos (como o **diepoxibutano** ou DEB), que induzem quebras no DNA. No caso da anemia de Fanconi, as células do paciente apresentam uma quantidade muito maior de quebras cromossômicas do que as células normais.

#### INTERPRETAÇÃO CLÍNICA

#### INFORMAÇÃO CLÍNICA

A análise de diepoxibutano (DEB) é o teste preferido para AF porque outros agentes têm taxas mais altas de resultados falso-positivos e falso-negativos. Teste de Diepoxibutano para diagnóstico pós-natal de Anemia de Fanconi onde o tecido preferido para diagnóstico laboratorial é o sangue periférico. A amostra é fácil de obter e trabalhar, e os resultados da análise de quebra cromossômica de linfócitos do sangue periférico podem ser obtidos dentro de 3 a 4 dias ou seja, é uma cultura de células seguida de análise cromossômica. Anemia de Fanconi (AF) é um distúrbio genético fenotipicamente heterogêneo caracterizado por malformações congênitas, insuficiência progressiva da medula óssea e predisposição ao câncer, particularmente malignidades hematológicas e tumores sólidos de cabeça e pescoço. O papel principal das proteínas AF é no reparo de ligações cruzadas interfilamentares de DNA. AF resulta de variantes patogênicas em pelo menos 16 genes distintos, causando instabilidade genômica.

#### INTERPRETAÇÕES

Valor de Referência:

Sexo Feminino normal = 46,XX

Sexo Masculino normal = 46,XY

#### METODO

#### DESCRIÇÃO DA METODOLOGIA

Cultura de células seguida de análise cromossômica, ou seja, análise dos cromossomos dos linfócitos após cultura de 72 horas, estimulados com fitohemaglutinina, com adição de agentes clastogênicos como mitomicina (MMC) ou diepoxibutano (DEB). São analisadas 30 metáfases de cada cultura, de acordo com o agente clastogênico (*que produz destruição do material genético*) adicionado à cultura, considerando as quebras, falhas, minuto, duplo minuto, cromossomo em anel, cromossomo dicêntrico, translocação e figuras radiais.

#### Prazo

15 dias

## AMOSTRA

### TIPO DE ESPÉCIME

Tecido fresco, resfriado para cultura de células. As culturas desta amostra serão descartadas 4 dias após todos os resultados dos testes citogenéticos terem sido relatados.

### INFORMAÇÃO NECESSÁRIA

Estabilidade da amostra:

Temperatura ambiente - não aceitável;  
Refrigerada (2-8 °C) - 24 horas;  
Congelada (-20 °C)- não aceitável.

### AMOSTRA NECESSÁRIA

Para coleta de amostras de sangue para cariótipo, é recomendado tubo com tampa verde contendo heparina sódica (também conhecido como tubo heparinizado)

### AMOSTRAS REJEITADAS

Sangue hemolizado. Material recebido após 48 h de coleta. Amostra enviada em temperatura ambiente.