

CARIÓTIPO BANDA G

GENÉTICA

CARIÓTIPO BANDA G PRINCIPAIS CROMOSSOMOPATIAS DETECTADAS				
Suspeita clínica	Características mais prevalentes	Incidência	Resultados mais comuns	Observação
Síndrome de Down	Hipotonia no recém-nascido, microcefalia, prega epicantal, fendas palpebrais inclinadas para cima e, em torno de 50% dos casos, cardiopatia congénita.	1:600 nascidos vivos	Em cerca de 95% dos casos, é encontrada a trissomia livre do cromossomo 21 (47,XX, +21 ou 47,XY, +21).	O cariótipo é útil para esclarecimento de casos duvidosos e para o aconselhamento genético.
Síndrome de Turner	Baixa estatura, linfedema (no recém-nascido), pescoço alado e atraso puberal.	1:2.000 meninas nascidas vivas	Cerca de 50% dos pacientes apresentam o cariótipo 45,X. Em 20% a 35% das pacientes, é encontrado mosaïcismo (em que 45,X é uma das linhagens).	O fenótipo é variável
Síndrome de Klinefelter	Alta estatura, ginecomastia e infertilidade.	1:581 a 1:917 homens (prevalência)	47,XXY	O fenótipo é variável e, muitas vezes, as manifestações são leves
Síndrome de Edwards	Baixo crescimento pré-natal, postura típica de mão (sobreposição de dedos), esterno curto, cardiopatia congénita.	1:6.000 nascidos vivos	Em cerca de 94% dos casos, é encontrada a trissomia livre do cromossomo 18 (47,XX +18 ou 47,XY, +18).	Em alguns casos, as características clínicas das síndromes de Patau e Edwards podem se sobrepor
Síndrome de Patau	Fenda orofacial, polydactilia pós-axial em mão e/ou pés, microftalmia ou anofthalmia.	1:10.000 a 1:20.000 nascidos vivos	Na maioria dos casos, ocorre a trissomia livre do cromossomo 13. Em até 20% dos casos, pode ser evidenciada translocação envolvendo o cromossomo 13.	Em alguns casos, as características clínicas das síndromes de Patau e Edwards podem se sobrepor

