

ROTEIRO DE ESTUDO

ARRAY CGH EM PACIENTES

Foram realizados 2 experimentos de array-CGH usando o DNA de pacientes com deficiência intelectual como teste e um pool de DNAs de indivíduos do mesmo sexo que os pacientes como referência.

1. Quais os tamanhos das CNVs (copy number variations) identificadas?
2. São variações já previamente identificadas em indivíduos normais? com que frequência?
3. Quais os genes contidos em cada uma delas?
4. O que se sabe sobre o efeito desses genes e de suas alterações no fenótipo dos indivíduos?
5. Quais CNVs você diria que são patogênicas.
6. Você consegue identificar esses pacientes no Genome Browser? Há outros pacientes com alterações que se superpõem a esta? é possível comparar o fenótipo com outros pacientes descritos?
7. Faça uma busca no PubMed sobre o significado desses achados. Há casos semelhantes descritos?
8. Como você descreveria os achados para fins de diagnóstico do paciente?