# VIII RBCC Brasília 2025

Reunião Brasileira de Citogenética e Citogenômica

6 a 9 de junho de 2025 - Brasília - DF

# E-book

Sociedade Brasileira de Genética 70 anos

# Índice por área

Genômica estrutural e funcional em citogenética ..... 1

Instabilidade cromossômica e câncer ..... 1

Aplicação de citogenética em biotecnologia ..... 2

Polimorfismos cromossômicos e diversidade genética ..... 3

Evolução cromossômica em diferentes grupos biológicos ..... 4

Impactos ambientais e biomarcadores citogenéticos ..... 9

Novas tecnologias em citogenética e citogenômica ..... 10

Citogenética humana e médica ..... 11

# Sumário

**Genômica estrutural e funcional em citogenética.....18**

AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA INSTABILIDADE GENÔMICA E CROMOSSÔMICA NO CICLO CELULAR DE CÉLULAS COM CROMOSSOMO MARCADOR EM MOSAICO ..... 19
Monique Oliveira Freitas, Amanda Oliveira dos Santos, Luciana Santos Barbosa, Amanda Faria de Figueiredo, Eduarda Silva Kingma Fernandes, Sabine Mai, Débora Nogueira Coelho Dias, Maria Paula Miscoli Estevam, Leonardo Hansen Laranja, Milton Prudente, Marcia Gonçalves Ribeiro, Maria Cecília Menks Ribeiro

SYSTEMS BIOLOGY APPROACH TO ANALYZE MIRNA GENE REGIONS WITHIN COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS ..... 20
Bibiana Ruppenthal da Silva, Natasha Malgarezi de Moraes, Larissa Schwanck, Marcela Rodrigues Nunes, Kendi Nishino Miyamoto, Igor Araujo Vieira, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Mariluce Riegel

BIOINFORMATICS APPROACH TO INVESTIGATE PROTEIN-PROTEIN INTERACTION NETWORKS IN A PATIENT WITH COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS..... 21
Natasha Malgarezi de Moraes, Bibiana Ruppenthal da Silva, Larissa Schwanck, Marcela Rodrigues Nunes, Bruna Lixinski Diniz, Kendi Nishino Miyamoto, Igor Araujo Vieira, Felipe Mateus Pellenz, Mariluce Riegel, Paulo Ricardo Gazzola Zen

*PHASEOLUS LEPTOSTACHYUS* GENOME SHEDS LIGHT ON EXTENSIVE RESTRUCTURING AFTER DYSPLOIDY ..... 22
Thiago Nascimento, André Marques, Andrea Pedrosa-Harand

RELAÇÃO ENTRE ABUNDÂNCIA E LOCALIZAÇÃO DE DNAS REPETITIVOS E O TEMPO DE FLORESCIMENTO EM MILHO ..... 23
Juliana Machado da Silva, Rafaela Rodrigues Pinheiro, Thamirys Silva Valentim, Josué Maldonado Ferreira, Mateus Mondin, André Luis Laforga Vanzela

CHROMOSOME-SCALE ASSEMBLIES REVEAL GENOMIC PATTERNS IN HOLOCENTRIC AND MONOCENTRIC *CUSCUTA* SPECIES ..... 24
Ludmila Cristina Oliveira, Pavel Neumann, Petr Novák, André Marques, Jiri Macas

INFLUENCE OF THE B CHROMOSOME ON TELOMERE MACHINERY GENES IN *PSALIDODON PARANAE*..... 25
Pamela Cristina Ferreira de Nadai, Mateus Rossetto Vidal, Lucas Lasmar, Letícia Batista Soares, Raquel da Costa Machado, Claudio Oliveira, Fausto Foresti

CHROMOSOME-LEVEL GENOME ASSEMBLY REVEALS GENE CONTENT DIVERGENCE AND AN INVERSION BETWEEN THE ARMS OF A B ISOCHROMOSOME IN THE FISH *PSALIDODON PARANAE* ..... 26
Mateus Rossetto Vidal, Francisco Ruiz Ruano, Alexander Suh, Lucas Fortino Lasmar, Pamela Cristina Ferreira Nadai, Duilio Mazzoni Zerbinato Andrade Silva, Ricardo Utsunomia, Claudio Oliveira, Fausto Foresti

**Instabilidade cromossômica e câncer.....27**

ANALYSIS OF STAG2 EXPRESSION AND ITS ASSOCIATION WITH ANEUPLOIDY IN MYELODYSPLASTIC SYNDROME..... 28
Beatriz Ferreira da Silva, Nina Carrossini Bastos, Tatiana Fonseca Alvarenga, Verônica Goulart Moreira, Ana Paula Bueno, Cristiane Bedran Milito, Teresa de Souza Fernandez

INIBIÇÃO DE HDAC6 AUMENTA A INSTABILIDADE CROMOSSÔMICA E REDUZ QUIMIORRESISTÊNCIA EM GLIOBLASTOMA..... 29
Leilane Sales Oliveira, Vinicius Bernardo de Oliveira, Laís Bernardo Lopes, Carlos Vinicius Expedito de Souza, João Marcos Oliveira-Silva, Hebreia Oliveira Almeida-Souza, Mario Machado Martins, Carolina Berraut Chiminazo, Rafael Fonseca, Alexandre Ferro Aissa, Luciana Machado Bastos, Marisa Ionta, Graziela Domingues de Almeida Lima, Angel Mauricio Castro-Gamero

REAVALIANDO O PAPEL DAS ALTERAÇÕES 14Q32 NA LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÔNICA: UM APELO PARA REEXAMINAR SUA INCLUSÃO EM PAINEIS FISH DE ROTINA..... 30
Bruna da Silva Oliveira, Deisy Morselli Gysi, Valderez Ravaglio Jamur, Daniel Pacheco Bruschi

ANÁLISE COMPARATIVA DOS EFEITOS GENOTÓXICOS INDUZIDOS PELA RADIOTERAPIA E PELA MITOMICINA C NO TRATAMENTO DO CÂNCER DE PRÓSTATA..... 31
Suleyna Ribeiro Prudente, Daniel Perez Vieira, Patrícia Lima Falcão, Giovana Dias da Silva, Thais Monteiro da Silva, Esther Carolina dos Santos, Guilherme Gonçalves Guerini

**Aplicação de citogenética em biotecnologia .....32**

ECOTOXICOLOGICAL PROFILE OF THE PARAOPEBA RIVER: AN ANALYSIS THREE YEARS AFTER THE BRUMADINHO DAM COLLAPSE ..... 33
Fernanda de Oliveira Bustamante, Helen Gonçalves Marques, Larissa Batista Soares, Frank Pereira de Andrade, Jose Marcello Salabert de Campos, Marcel Jose Palmieri, Ana Christina Brasileiro-Vidal

RARO SABER: AN INNOVATIVE PROJECT FOR HIGH-SCHOOL STUDENTS INTEGRATING HANDS-ON TRAINING IN CYTOGENETICS AND GENOMICS WITH EDUCATION IN RARE DISEASES..... 34
Larissa Schwanck Rodrigues, Natasha Malgarezi de Moraes, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Mariluce Riegel

CITOINSIGHTS: POPULARIZING CYTOGENETICS AND CYTOGENOMICS THROUGH SCIENTIFIC COMMUNICATION ON INSTAGRAM..... 35
Juliana Vargas Campiol, Bruna Herrmann Janssen da Silva, Hellen Nicole Keller, Maria Clara de Freitas Pinho, Rejane Gus, Caroline Paula Mescka

OS IMPACTOS MUTAGÊNICOS DE ATIVIDADES ANTRÓPICAS EM MORCEGOS CAVERNÍCOLAS..... 36
Ana Julia Pereira Peixoto Virote, Daiany Folador Sotero, Renata Maria Pereira de Freitas, Leticia Lima Correia, Marcelino Benvindo de Souza, Daniela de Melo e Silva

INVESTIGADORES GENÉTICOS: GAMIFICAÇÃO COMO ESTRATÉGIA INOVADORA NO ENSINO DE DOENÇAS METABÓLICAS ..... 37
Diana Lisbôa Dias, Beatriz Romeiro Ferreira Araújo Benício, Susana Suely Rodrigues Milhomem Paixão

GENÔMICA DOS MICRONÚCLEOS INDUZIDOS POR 2,6-DINITROANILINA EM *ZEA MAYS* L. ..... 38
Marcos Vitor Rosa Ferreira, Fernanda Aparecida Ferrari Soares, Breno Machado de Almeida, Verônica da Costa Saraiva, Ana Paula Mitiko Fialho Toma, Sofia Lopes Isenmann, Amanda Keny Rodrigues Silva, Wellington Ronildo Clarindo

IMPACTO DA EXPOSIÇÃO OCUPACIONAL NA SAÚDE DO TRABALHADOR RURAL: UMA ANÁLISE COM MULTIBIOMARCADORES..... 39
Diego da Silva Lima, Andreya Gonçalves Costa, Daiany Folador Sotero, Thays Milena Alves Pedroso, Miller Caldas Barradas, Daniela de Melo e Silva

EFEITOS CITOGENOTÓXICOS DE *TECOMA STANS*: UMA ORNAMENTAL COM POTENCIAL ALELOPÁTICO. ..... 40
Jeniffer Cristina Souza Silva, Saulo Marçal de Sousa

DIVERSIDADE DE ELEMENTOS DE TRANSPOSIÇÃO EM GENOMAS DE SILURIFORMES ..... 41
Rafael de Assis, Jesus Hernandez Dias Cruz, Roberto Ferreira Artoni

ANÁLISE DA FREQUÊNCIA DE VARIAÇÕES NO NÚMERO DE CÓPIAS EM INDIVÍDUOS EXPOSTOS À RADIAÇÃO IONIZANTE DE CÉSIO-137 NO ACIDENTE RADIOLÓGICO DE GOIÂNIA ..... 42
Samara Socorro Silva Pereira, Lorraynne Guimarães de Oliveira, Elza Maria Gonçalves Santos Uchoa, Juliana Ferreira da Silva, Nayara Souza Lopes, Claudio Carlos da Silva, Hugo Pereira Leite Filho, Irene Plaza Pinto, Aparecido Divino da Cruz

BIOINFORMATICS FOR CYTOGENETIC AND CYTOGENOMIC STUDIES IN MELIPONINI: POPULAR TOOLS AND FUTURE DIRECTIONS FOR SOFTWARE AND PIPELINE DEVELOPMENT ..... 43
Larissa de Oliveira Rosa Marques, Elen Carolina Ferreira Moura, Rhewter Nunes

**Polimorfismos cromossômicos e diversidade genética .....44**

PAPEL DOS ELEMENTOS TRANSPONÍVEIS NA DIVERSIFICAÇÃO GENÔMICA DE ESPÉCIES DE *CAPSICUM* ..... 45
Breno Machado de Almeida, Ana Paula Mitiko Fialho Toma, Fernanda Aparecida Ferrari Soares, Marcos Vitor Rosa Ferreira, Veronica da Costa Saraiva, Amanda Keny Rodrigues Silva, Wellington Ronildo Clarindo

EVIDÊNCIAS CITOGENÉTICAS DE POLIMORFISMO EM POPULAÇÕES NATURAIS DE *MELIPONA CAPIXABA* (HYMENOPTERA: APIDAE) ATRAVÉS O MAPEAMENTO DE GENES RIBOSSOMAIS ..... 46
Mara Garcia Tavares, Ana Luiza Moreira Soares, Vander Calmon Tosta

AMPLIFICAÇÃO DE RDNA 35S IMPULSIONA A EXPANSÃO GENÔMICA EM PIMENTAS DO GÊNERO *CAPSICUM* ..... 47
Breno Machado de Almeida, Amanda Keny Rodrigues Silva, Marcos Vitor Rosa Ferreira, Verônica da Costa Saraiva, Fernanda Aparecida Ferrari Soares, Ana Paula Mitiko Fialho Toma, Wellington Ronildo Clarindo

THE DIVERSITY OF NUCLEOLAR ORGANIZING REGIONS IS INFLUENCED BY RECOMBINATION BETWEEN NON-HOMOLOGOUS CHROMOSOMES IN A SPECIES COMPLEX OF FROGS ..... 48
Helena Mattiazzo Milanez, Lucas Henrique Bonfim Souza, Luciana Bolsoni Lourenço

O IMPACTO DA HIBRIDAÇÃO E POLIPLOIDIA NA COMPLEXIDADE TAXONÔMICA DO COMPLEXO *C. BRACTEOSUM* (LEGUMINOSEAE)..... 49
Júlia Neves, Paulo Aecyo, Ana Silva, Emanuel Evaristo de Sousa, Gustavo Souza, Andrea Pedrosa-Harand

NOVO CITOTIPO REVELA VARIAÇÃO COMPLEXA NO SISTEMA CROMOSSÔMICO DE DETERMINAÇÃO DO SEXO DO GRILO *OECANTHUS RUBROMACULATUS* ZEFA, 2022 (ORTHOPTERA) ..... 50
Edison Zefa, Anelise Fernandes e Silva, Maria Kátia Matiotti da Costa, Rafael Kretschmer

CYTOGENETIC CHARACTERIZATION OF *NEPTUNIA PLENA* (L.) BENTH. AND *N. WINDLERIANA* SANTOS-SILVA & V.F. MANSANO (LEGUMINOSAE) BY CMA/DAPI AND FISH ..... 51
Jéssica Nascimento de Aguiar, Géssica Souza Santos, Samara Silva de Matos Aquino, Arthur Roberto Monteiro da Silva, Luiz Gustavo Rodrigues Souza, Maria José Gomes de Andrade

CITOGENÉTICA DE DORADIDAE (SILURIFORMES): ANÁLISE E DESCRIÇÃO DO CARIÓTIPO DE *AMBLYDORAS NHECO* ..... 52
Guilherme Ratts de Almeida, Paulo César Venere

**Evolução cromossômica em diferentes grupos biológicos ..... 53**

TRANSPOSABLE ELEMENTS TRIGGERED THE GENOME DIVERSIFICATION OF SIGMODONTINAE RODENTS (RODENTIA: CRICETIDAE) ..... 54
Camila do Nascimento Moreira

DIVERGÊNCIA TEMPORAL DE DNA REPETITIVO EM *EPIDENDRUM DENTICULATUM* INDICA DIFERENCIAÇÃO GENÔMICA ENTRE POPULAÇÕES DA MATA ATLÂNTICA E CERRADO ..... 55
Ana Carolina Humberto, Magdalena Vaio Scvortzoff, Ana Paula de Moraes

SATELLITE DNA IN BOMBYX MORI: LOW STRAIN DIFFERENTIATION AND LINKS WITH TRANSPOSABLE ELEMENTS ..... 56
José M Rico-Porras, Pablo Mora, Terasa Palomeque, Pedro Lorite, Diogo Cavalcanti Cabral-de-Mello

HOW DOES THE SARS-COV-2 GENOME RESPOND TO SANITIZING AGENTS AND STRESS? ..... 57
Rita de Cássia Garcia Simão, Caio Ricardo Eich, Helder Lopes Vasconcelos, Júlia Thays Kava Martins, Jacqueline Plewka, Maurício Turkiewicz, Adriano Fávero, Luciana Oliveira de Fariña, Alexandre Maller, José Luis da Conceição Silva, Marina Kimiko Kadowaki

A EVOLUÇÃO CARIOTÍPICA EM ORCHIDOIDEAE (ORCHIDACEAE JUSS.) FOI MOLDADA PELAS DISPLOIDIAS DESCENDENTES A PARTIR DO ANCESTRAL COM X=10 ..... 58
Leticia Wanderley Cavalcanti, Ana Paula Moraes

SATELLITOME MAPPING AND THE MULTIPLE SEX CHROMOSOME SYSTEM OF GENUS *SULA* (SULIFORMES; SULIDAE) ..... 59
Luciano Cesar Pozzobon, Natália dos Santos, Ricardo Utsunomia, Marcelo de Bello Cioffi, Rafael Kretschmer, Thales Renato Ochotorena de Freitas

UNVEILING KARYOTYPIC EVOLUTION IN *TRIATOMA*: INSIGHTS FROM REPETITIVE DNA ANALYSIS. ..... 60
Sebastián Pita, Pablo Mora, Jose Manuel Rico-Porras, Diogo Cabral-de-Mello, Teresa Palomeque, Francisco Panzera, Pedro Lorite

THE X1X2Y SEX CHROMOSOME SYSTEM IN *AOTUS INFULATUS* (PLATYRRHINI, PRIMATES): A SATELLITOME PERSPECTIVE ON NEW WORLD MONKEY CHROMOSOMES ..... 61
Gustavo Akira Toma, Edivaldo Herculano Corrêa de Oliveira, Fabio Porto-Foresti, Thomas Liehr, Ricardo Utsunomia, Marcelo de Bello Cioffi

ESTUDO CROMOSSÔMICO EM SETE ESPÉCIES DE ESCORPIÕES DO GÊNERO *TITYUS* (BUTHIDAE) ..... 62
Sabrina Vitória da Silva Borges, Juliana Figueiredo de Lima, Leonardo Sousa Carvalho, Marcos André de Carvalho, Marielle Cristina Schneider

SATELLITOME MAPPING OF *TROGON SURRUCURA* (TROGONIFORMES; TROGONIDAE) ..... 63
Luciano Cesar Pozzobon, Jhon Alex Dziechciarz Vidal, Analía Del Valle Garnero, Ricardo José Gunski, Marcelo de Bello Cioffi, Thales Renato Ochotorena de Freitas, Rafael Kretschmer

MAPEAMENTO CROMOSSÔMICO DE SEQUÊNCIAS REPETITIVAS EM *SAGUINUS URSULUS* É. GEOFFROY, 1803 (PRIMATES; CALLITRICHIDAE) ..... 64
Daniel Pereira de Oliveira, Edivaldo Herculano Correa de Oliveira, Marcelo Nazareno Vallinoto de Souza, Rodrigo Petry Corrêa de Sousa

EVOLUÇÃO CITOGENÉTICA NA SUBTRIBO MAXILLARIINAE (ORCHIDACEAE) ..... 65
Irene de Fátima Vieira de Moraes, Ana Paula de Moraes

ISOLAMENTO GEOGRÁFICO E DIVERGÊNCIA CROMOSSÔMICA EM *EPIDENDRUM FULGENS*: UMA ANÁLISE CITOGENÉTICA DE POPULAÇÕES INSULARES E CONTINENTAIS ..... 66
Lucas de Oliveira Santana, Fábio Pinheiro, Ana Paula de Moraes

CARACTERIZAÇÃO GENÔMICA DE *MELIPONA CAPIXABA* (HYMENOPTERA: APIDAE) COM BASE EM ANÁLISES CARIOTÍPICAS E DE CONTEÚDO DE DNA ..... 67
Pedro Otávio Magalhães Pereira, Mara Garcia Tavares, Ana Luiza Moreira Soares, Vander Calmon Tosta Breno Machado de Almeida, Fernanda Aparecida Ferrari Soares, Wellington Ronildo Clarindo

DEVELOPMENT OF OLIGO-FISH PROBES FOR THE IDENTIFICATION OF CHROMOSOMAL HOMOLOGIES IN *XENOPUS* (ANURA, PIPIDAE) ..... 68
Lucas Henrique Bonfim de Souza, Jiming Jiang, Luke William Strickland, Daniel Pacheco Bruschi

VARIAÇÃO DO TAMANHO DE GENOMA EM *EPIDENDRUM FULGENS* BRONGN (EPIDENDROIDEAE, ORCHIDACEAE) DA ILHA DE ALCATRAZES, SÃO SEBASTIÃO - SP ..... 69
Isabelle Cristina Tiemi Ichi, Fábio Pinheiro, Ana Paula de Moraes

CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA DE *TOXORHYNCHITES THEOBALDI* E *LUTZIA BIGOTI*, COM EVIDÊNCIAS DE REGIÕES $CMA_3$+ CONSERVADAS ..... 70
Ana Luiza Guido Lopes, Ana Luiza Moreira Soares, Mara Garcia Tavares

CARACTERIZAÇÃO CARIOTÍPICA DE *ANTHOPLEURA CASCAIA*: ADAPTAÇÕES DE MÉTODOS PARA TECIDO EM REGENERAÇÃO ..... 71
Fabiana de Lima, Manoela Beatrice de Oliveira Mendes Silva, Fabio Porto Foresti, Sérgio Nascimento Stampar

CARACTERIZAÇÃO DO SATELITOMA DE *TRICHECHUS INUNGUIS* (TRICHECHIDAE, SIRENIA) REVELA NOVA SEQUÊNCIA CONSERVADA ENTRE SIRÊNIOS ..... 72
Luis Rogério Correa de Oliveira, Rodrigo Petry Corrêa de Sousa, Jhon Alex Dziechciarz Vidal, Marcelo de Bello Cioffi, Adam Bessa-Silva, Edivaldo Herculano Correa de Oliveira

FROM PERICENTROMERE TO CENTROMERE: INTERPLAY BETWEEN TWO SATELLITE DNAS AND CENP-A IN A SPECIES COMPLEX OF ANURANS ..... 73
Pedro Henrique Pacheco Mosquini, Jennifer Nunes Pompeo, Luciana Bolsoni Lourenço

INSIGHTS INTO GENOME EVOLUTION AND SATELLITE DNA CHARACTERIZATION: UNCOVERING DIVERGENT PATTERNS IN CONSERVED KARYOTYPES OF NOCTUIDAE MOTHS ..... 74
Ana Elisa Gasparotto, Ana Beatriz Stein Machado Ferretti, Frederico Hickmann, Alberto Soares Corrêa, José Manuel Rico-Porras, Pablo Mora, Pedro Lorite, Diogo Cavalcanti Cabral-de-Mello

GENERATIONAL IMPACT OF B CHROMOSOMES ON GERMLINE EXPRESSION PROFILES IN *DROSOPHILA MELANOGASTER* ..... 75
Ana Beatriz Stein Machado Ferretti, Camila Avelino, Paulo B. Belato, Kaylah B Samuelson, Ryan Gado, Josefa Perez Gonzalez, Maria Dulcetti Vibranovski, Stacey L Hanlon, Diogo Cavalcanti Cabral de Mello

ANÁLISE DOS DNAS REPETITIVOS EM *ASTYLUS VARIEGATUS* REVELA ENRIQUECIMENTO DE DNAS SATÉLITES NA EUCROMATINA E EXPANSÃO DOS ELEMENTOS DE TRANSPOSIÇÃO ..... 76
Livia Geovanna Sena Souza, Leonardo Vicente Carvalho Santos, Ana Elisa Gasparotto da Silva, Ana Beatriz Stein Machado Ferretti, Diogo Cavalcanti Cabral de Mello

KARYOTYPES, RIBOSOMAL DNA, AND A CONSERVED SATELLITE DNA ACROSS SIX CALLIPHORIDAE (DIPTERA) SPECIES ..... 77
Rhavenna Thais Alves-Gomes, Gustavo H. M. Vazquez, Pablo Mora, José Manuel Rico-Porras, Cláudio J. Von Zuben, Teresa Palomeque, Pedro Lorite, Patricia P. P. Maltempi, Diogo C. Cabral-de-Mello

CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA E DELIMITAÇÃO MOLECULAR DE ESPÉCIES DE PEIXES DA TRIBO LORICARIINI (SILURIFORMES: LORICARIIDAE)..... 78
Geórgia Liz Monteiro Sant Ana de Arruda, Hugmar Pains da Silva, Paulo Cesar Venere, Daniela Cristina Ferreira

CARACTERIZAÇÃO CROMOSSÔMICA DE DUAS ESPÉCIES DE *TROPIDURUS* (SQUAMATA, TROPIDURIDAE) DE MATO GROSSO, BRASIL. ..... 79
Ana Clara dos Santos Roque Taques, Marielle Cristina Schneider, Felipe Franco Curcio

KARYOTYPIC EVOLUTION AND REPETITIVE DNA LANDSCAPE IN THE BARN OWL *TYTO FURCATA* (STRIGIFORMES,TYTONIDAE) ..... 80
Felipe Lagreca Bitencourt, Luciano Cesar Pozzobon, Gustavo Akira Toma, Maria Eduarda Gisloti Ribeiro, Ricardo Utsunomia, Marcelo de Bello Cioffi, Thales Renato Ochotorena de Freitas, Rafael Kretschmer

UNPRECEDENTED REDUCTION OF CHROMOSOME NUMBER IN THE GENUS *TRIGONA*, A REPORT OF 2N = 28 IN *TRIGONA CILIPES* (APIDAE: MELIPONINI)..... 81
Arthur Pereira Pereira

ANALYSIS OF THE REPEATOME OF THE *PASSIFLORA FOETIDA* COMPLEX (SECTION *DYSOSMIA*): IMPLICATIONS FOR ITS GENOMIC DIVERSITY..... 82
Arthur Roberto Monteiro da Silva, Mariela Analía Sader, Jéssica Nascimento de Aguiar, Luiz Gustavo Santana Luna, Daniela Cristina Imig, Andrea Pedrosa Harand

KARYOTYPIC DIVERSIFICATION AND REPETITIVE DNA DYNAMICS IN *CARACARA PLANCUS* (FALCONIDAE, AVES) ..... 83
Felipe Lagreca Bitencour, Luciano Cesar Pozzobon, Gustavo Akira Toma, Ricardo Utsunomia, Manuela Cândido de Mello Ferro, Marcelo de Bello Cioffi, Thales Renato Ochotorena de Freitas, Rafael Kretschmer

SIMPLESIOMORFIA VS. REARRANJOS INTRACROMOSSÔMICOS: A DINÂMICA EVOLUTIVA DO CROMOSSOMO Z DAS AVES EVIDENCIADA POR BAC-FISH..... 84
Marcelo Santos de Souza, Mateus Pacheco Martins, Analia Del Valle Garnero, Ricardo José Gunski, Rafael Kretschmer

UNVEILING KARYOTYPE EVOLUTION IN LEIOSAURID LIZARDS: A TALE OF LIZARD LINEAGES ACROSS SOUTH AMERICA AND A PUTATIVE HYBRID..... 85
Fernando da Cruz Bianchi, Mariana Morando, Miguel Trefaut Rodrigues, Katia Cristina Machado Pellegrino

INVESTIGATION OF CRYPTIC DIVERSITY IN *RHAMDIA* AFF. *QUELEN* FROM THE URUGUAY RIVER BASIN USING CYTOGENETICS AND DNA *BARCODE*..... 86
Letícia Marchiotti de Jesus, Diana Paula Perin, Chrystian Aparecido Grillo Haerter, Gabrielle Jovana Antoniazzi, Mariane Gavazzoni, Leonardo Marcel Paiz, Vladimir Pavan Margarido, Roberto Laridondo Lui

HETEROCHROMATIN TURNOVER ASSOCIATED TO POST-POLYPLOID DIPLOIDIZATION IN *NICOTIANA* SECT. *SUAVEOLENTES* (SOLANACEAE) ..... 87
Leylson Ferreira Araujo, Felipe Nollet, Mark Wayne Chase, Steven Dodsworth, Andrea Pedrosa-Harand

CYTOGENETIC ANALYSIS OF NON-MENDELIAN SEGREGATION AND CHROMOSOMAL BEHAVIOR IN THE MAIZE A-B TRANSLOCATION LINE TB-9SB-2059..... 88
Filipy Alves Said, Eduardo Velloso Oliveira, Ana Laura Marassi Maronezi, Silvia Cristina Menuzzo-Molina, Margarida Lopes Rodrigues Aguiar-Perecin, Mateus Mondin

NEW KARYOTYPES FOR THREE DIPSADIDAE SPECIES (SQUAMATA: SERPENTES): *ATRACTUS GUENTHERI, RODRIGUESOPHIS CHUI* AND *XENOPHOLIS SCALARIS*..... 89
Andressa Emanuele Johann, Lucas dos Santos Fazzio Rachid, Douglas Araujo, Katia Cristina Machado Pellegrino

ALLOPATRIC CYTOTYPES OF *HERBERTIA QUAREIMANA* RAVENNA (IRIDACEAE): WHAT IS THEIR FUTURE POTENTIAL DISTRIBUTION? ..... 90
Inaê Carolina Sfalcin, Marcelo Reginato, Ana Paula de Moraes, Fernanda Pessi de Abreu, Pietra Vitória Toniolo, Eliane Kaltchuk dos Santos

CHROMOSOMAL EVOLUTION AND EVIDENCE OF A NOVEL MULTIPLE SEX CHROMOSOME SYSTEM IN THE NORTHEASTERN PEPPER FROG (*LEPTODACTYLUS VASTUS*; LEPTODACTYLIDAE) ..... 91
Rodrigo Petry Corrêa de Sousa, David Santos da Silva, Anderson José Baia Gomes, Edivaldo Herculano Corrêa de Oliveira

ANÁLISE CITOGENÔMICA COMPARATIVA ENTRE DUAS ESPÉCIES DE ICTERIDAE (AVES: PASSERIFORMES) ..... 92
Hybraim Severo Salau, Paulo Afonso Rosa de Lara, Matheus Pasini Machado, Vitor Oliveira de Rosso, Fabiano Pimentel Torres, Ricardo Jose Gunski, Analía Del Valle Garnero

DIFERENCIAÇÃO CROMOSSÔMICA EM ESCORPIÕES DO COMPLEXO *TITYUS STIGMURUS* (BUTHIDAE) ..... 93
Rafaela Schutz Machado, Leonardo Sousa Carvalho, Marielle Cristina Schneider

DISTRIBUIÇÃO DE SEQUÊNCIAS DE MICROSSATÉLITES EM *SCIADE HERZBERGII* (BLOCH, 1794) ..... 94
Carla Denise Bessa de Brito, Alessandro Gabriel Farias de Araújo, Marcelo Nazareno Vallinoto de Souza, Edivaldo Herculano Corrêa de Oliveira, Rodrigo Petry Corrêa de Sousa

ARE CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS IN MEMBRACIDAE LINKED TO TELOMERE SHORTENING? ..... 95
Pablo Mora Ruiz, Ana Elisa Gasparotto da Silva, Ana Beatriz Ferreti, José Manuel Rico Porras, Teresa Palomeque, Pedro Lorite, Damiela Palmer Droguett, Diogo Cavalcanti Cabral de Mello

CHROMOSOMAL MAPPING OF 18S RDNA IN TWO SPECIES OF *SCAURA* SCHWARZ, 1938 (APIDAE: MELIPONINI) ..... 96
Ana Paula Rocha Moraes, Gisele Amaro Teixeira, Denilce Meneses Lopes

ASSOCIAÇÃO ENTRE ELEMENTOS LINE E O GENE SNRNA-U2 NO GENOMA DE *XENOPUS TROPICALIS* REVELA MODELO MISTO DE EVOLUÇÃO DE DNAS REPETITIVOS ..... 97
Pedro Vinícius Macedo, Kaleb Pretto Gatto, Daniel Pacheco Bruschi

KARYOTYPIC EVOLUTION IN THE GENUS *ENGYSTOMOPS* AND INSIGHTS INTO CENTROMERIC DNA FROM ANURANS ..... 98
Jennifer Nunes Pompeo, Marcos Gridi-Papp, Luciana Bolsoni Lourenço

CHROMOSOME NUMBER AND GENOME SIZE IN *HYMENOPHYLLUM* SUBGENUS *SPHAEROCIONIUM* (HYMENOPHYLLACEAE) ..... 99
Fernanda Pessi de Abreu, Felipe Gonzatti, João Pedro de Camargo Deble, Inaê Coralina Sfalcin, Eliane Kaltchuk-Santos

CARACTERIZAÇÃO CROMOSSÔMICA DE CINCO ESPÉCIES DO GÊNERO *BOANA* (ANURA: HYLIDAE) E DUAS ESPÉCIES DO GÊNERO *RHINELLA* (ANURA: BUFONIDAE) ..... 100
Maria Andréia Corrêa Mendonça, Ana Caroline Candida da Silva, Paulo Felipe da Silva Oliveira, Helbert Sansão Barbosa, Werther Pereira Ramalho

DETERMINAÇÃO DO VALOR C DE ANUROS DO BRASIL CENTRAL ..... 101
Catharine de Sousa Martins, Ana Caroline Cândida da Silva, Artur Orsetti, Wellington Ronildo Clarindo, Fernanda Aparecida Ferrari Soares, Maria Andreia Corrêa Mendonça

CARACTERIZAÇÃO CROMOSSÔMICA DE *LORICARIA SIMILLIMA* REGAN, 1904 (PISCES, SILURIFORMES, LORICARIIDAE) ..... 102
Ester Esli Macedo de Moura, Geórgia Liz Monteiro Sant'ana de Arruda, Paulo César Vênere, Daniela Cristina Ferreira

ANÁLISE CITOGENÉTICA DA CARANGUEJEIRA *SICKIUS LONGIBULBI* (MYGALOMORPHAE, THERAPHOSIDAE)..... 103
Maria Eduarda Rodrigues Monteiro Camargo, Antonio Domingos Brescovit, Rafaela Schutz Machado, Marielle Cristina Schneider

CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA DE *GALLINULA GALEATA*: EVIDÊNCIAS DE CAMINHOS EVOLUTIVOS DIVERGENTES E CONVERGENTES PARA ESPÉCIES DO GÊNERO *GALLINULA* ..... 104
Mateus Pacheco Martins, Victoria Tura, Vitor Oliveira de Rosso, Hybraim Severo Salau, Eliana Feldberg, Analia Del Valle Garnero, Ricardo José Gunski, Marcelo Santos de Souza

GENOMIC PLASTICITY IN *LEPTOGLOSSUS* SPECIES REVEALED BY SATELLITE DNA MAPPING..... 105
Vanessa Bellini Bardella, Diogo Cavalcanti Cabral-de-Mello, Pablo Mora, Pedro Lorite

FIRST CYTOGENETIC RECORDS ON THIODININI, AMYCINI, AND INSIGHTS ON EUOPHRYINI SEX CHROMOSOMES (ARANEAE: SALTICIDAE)..... 106
Adolfo Melgarejo Morel Neto, Alexandre Stamato Michelotto, Douglas Araujo

PATTERNS OF REPEATOME DIVERSIFICATION IN *PODOCARPUS SELLOWII* (PODOCARPACEAE): A COMPARATIVE STUDY ACROSS DISJUNCT RELICTUAL POPULATIONS..... 107
Augusto César Muniz Bezerra, Natália Maria de Souza Castro, Tiago Esposito Couceiro Melo, Andrea Pedrosa-Harand, Luiz Gustavo Rodrigues Souza

DINÂMICA DA FRAÇÃO DE DNA SATÉLITE EM *PASPALUM* (POACEAE) ASSOCIADA À HIBRIDAÇÃO E POLIPLOIDIZAÇÃO..... 108
Marcel Antônio da Trindade, Giovana Augusta Torres, Vânia Helena Techio, Bianca Baccili Zanotto Vigna, Marcelo Mattos Cavallari, Magdalena Vaio Scvortzoff

REPETITIVE GENOMIC FRACTION AND ENVIRONMENT: CYTOGENOMIC CHARACTERIZATION OF *CAESALPINIA PULCHERRIMA* SUGGESTS CONVERGENT TRENDS IN MESOAMERICAN SPECIES..... 109
Yris Eduarda Castro de Andrade, Brena Van-Lume, Harrison Luiz, Jessica Nascimento, Gustavo Souza

UNRAVELING EVOLUTIONARY RELATIONSHIPS IN THE *SIDA* GENERIC ALLIANCE (MALVACEAE): A CYTOTAXONOMY CONTRIBUTION ..... 110
Harrison Luiz Santos Rocha, Yris Eduarda Castro de Andrade, Matheus Colli-Silva, Gustavo Souza

ANÁLISE FILOGENÉTICA E DESCRIÇÃO CROMOSSÔMICA DE ESCORPIÕES DO GRUPO *BOTHRIURUS ARAGUAYAE* (SCORPIONES, BOTHRIURIDAE)..... 111
Dayane Correa do Nascimento, Leonardo Sousa Carvalho, Marcos André Carvalho, Marielle Cristina Schneider

CYTOGENOMIC CHARACTERIZATION OF THE AMAZON TREE "SAMAÚMA" (*CEIBA PENTANDRA*, MALVACEAE)..... 112
Luiz Gustavo Santana Luna, Jéssica Nascimento de Aguiar, Matheus Colli-Silva, Luiz Gustavo Rodrigues Souza

GENOMICS OF THE BRAZILIAN TREE "IMBURANA-DE-CHEIRO" (*AMBURANA CEARENSIS*, LEGUMINOSEAE) PROVIDE INSIGHTS OF EARLY-DIVERGING PAPILIONOIDEAE EVOLUTION..... 113
Gustavo da Silva Gomes, Aaryan Bathia, Laura Ávila Robledillo, André Marques, Gustavo Souza, Andrea Pedrosa Harand

MICROSATELLITE ANALYSIS IN *THECADACTYLUS RAPICAUDA*, (HOUTTUYN, 1782) . 114
Sara Santos da Conceição, Ana Lilian Luz Rodrigues, Samuel Santos Ribeiro, Jadson Pereira Dias, Edivaldo Herculano Correa de Oliveira, Anderson José Baía Gomes

KARYOTYPIC ANALYSIS IN SPECIES OF *ARREMON TACITURNUS* (AVES, PASSERIFORMES)..... 115
Ana Lilian Luz Rodrigues, Sara Santos da Conceição, Jadson Pereira Dias, Edivaldo Herculano Correa de Oliveira, Anderson José Baia Gomes

**Impactos ambientais e biomarcadores citogenéticos.....116**

COMPORTAMENTO MEIÓTICO DO ACESSO SEXUAL DE *U. HUMIDICOLA* USANDO MARCAÇÕES FISH DE SEQUÊNCIAS REPETITIVAS ..... 117
Isadora Cardoso Soares, Laura Maciel Almeida, Sanzio Carvalho de Lima Barrios, Cacilda Borges do Valle, Vânia Helena Techio

EARLY CHROMOSOMAL INSTABILITY IN MICROPROPAGATED PLANTS REVEALED BY ANALYSIS OF THE MITOTIC CELL CYCLE ..... 118
Max Fernando de Pinho, Rômulo Môra, Tiago Ribeiro Barros dos Santos

CYTOGENETIC DIVERSITY AND NUCLEAR DNA CONTENT IN UNDEREXPLORED *MIMOSA* L. SPECIES (LEGUMINOSAE JUSS.)..... 119
Lívia do Vale Martins, Márcia Vieira de Sousa, Mariana Ellen Costa de Freitas Barbosa, Loane Costa Sampaio, Grazielly Santos Silva, Jarbson Henrique Silva, Breno Almeida Machado, Fernanda Aparecida Ferrari Soares, Wellington Ronildo Clarindo, Paulo Sarmanho, Jesus Rodrigues Lemos, Marcones Ferreira Costa, Ana Christina Brasileiro-Vidal, Regina Lucia Ferreira Gomes

CYTOLOGICAL KNOBS CHARACTERIZATION OF NEAR-ISOGENIC TROPICAL MAIZE INBRED LINES REVEAL NEW POSITIONS AND COMBINATIONS OF K180 AND TR-1 ..... 120
Joe Abdul Vilcherrez-Atoche, Margarida Lopes Rodrigues Aguiar-Perecin, Mateus Mondin

LOCALIZAÇÃO DE SEQUÊNCIAS SATÉLITE EM CROMOSSOMOS DE ESPÉCIES DIPLOIDES DE *CYNODON* (POACEAE) ..... 121
Giovanna Angeli Belo, Juliana Oliveira Silva, Mariana Baez, Giovana Augusta Torres, Flávio Rodrigo Gandolfi Benites, Vânia Helena Techio

CRISPR-CAS9 HETEROCHROMATIN EDITING CHANGED RELATIVE COPY NUMBER OF TGR1 REPEATS AND INDUCED GENOME REORGANIZATION IN TOMATO..... 122
Nathalia Vállery Tostes, Joe Abdul Vilcherrez Atoche, Matthew Naish, Lázaro Eustáquio Pereira Peres, Ian Henderson, Mateus Mondin

INTERSTITIAL TELOMERIC-LIKE REPEATS (ITR) IN *SOLANUM* SPECIES OF THE COMMERSONIANA SERIES..... 123
Karla Carvalho de Azevedo, Tiago Yukio Inoue, Guilherme Tomaz Braz ,Giovana Augusta Torres

KARYOTYPE OF THE CHICKPEA CULTIVAR BRS ALEPPO (*CICER ARIETINUM* L.) ..... 124
Larissa Roberta Rodrigues Leme, Tiago Yukio Inoue, Vania Helena Techio, Giovana Augusta Torres

GENETIC STABILITY AND ESSENTIAL OIL PROFILE IN SYNTHETIC POLYPLOIDS OF *LIPPIA ALBA* (MILL) N. E. BROWN (VERBENACEAE) ..... 125
Luiza Maria Carvalho Almeida Nogueira, Juliana Tatiara da Costa Siqueira, Marina Aparecida Rocha Souza, Elyabe Monteiro de Matos, Lyderson Facio Viccini

GENOME DUPLICATION IN *ONCIDIUM CRISPUM*: A SOURCE OF NEW FEATURES OF COMMERCIAL INTEREST..... 126
Carine Lugato Silva de Andrade

THE IMPACT OF SELECTION PRESSURES IN MODERN MAIZE BREEDING PROGRAMS ON KNOB COMPOSITION, GENOME SIZE, AND OTHER CHROMOSOMAL FEATURES ..... 127
Tiago Estevam Corrêa, Mateus Mondin

EVIDÊNCIAS DA CONSTITUIÇÃO GENÔMICA E COMPORTAMENTO MEIÓTICO DE CITÓTIPO PENTAPLOIDE DE *UROCHLOA BRIZANTHA* ..... 128
Isabella de Campos Moraes, Fausto Souza Sobrinho, Vânia Helena Techio

CHROMOSOMAL VARIATION IN THE TRADITIONAL MAIZE VARIETY ZAPALOTE CHICO REVEALS DIVERSITY IN KNOB COMPOSITION AND B CHROMOSOME CONTENT ..... 129
Ana Laura Marassi Maronezi, Silvia Cristina Menuzzo-Molina, Margarida Lopes Rodrigues Aguiar-Perecin, Mateus Mondin

DESVENDANDO O VALOR NUCLEAR 1C E O CARIÓTIPO DE *AGALINIS MARIANAE* VCSOUZA: UMA ESPÉCIE NOVA E AMEAÇADA DE EXTINÇÃO. ..... 130
Verônica da Costa Saraiva, Isadora Lemas Gomes, Jéssica Coutinho Silva, Fernanda Aparecida Ferrari Soares, Mariana Neves Moura, Breno Machado de Almeida, Marcos Vitor Rosa Ferreira, Ana Paula Mitiko Fialho Toma, Wellington Ronildo Clarindo

MEIOTIC BEHAVIOR OF DIPLOID ACCESSION OF *PASPALUM ROJASII* HACK ..... 131
Giovana de Carvalho Silva, Isabella de Campos Moraes, Karla Carvalho de Azevedo, Vania Helena Techio, Giovana Augusta Torres

CARACTERIZAÇÃO DOS ELEMENTOS TRANSPONÍVEIS NOS GENOMAS DE ESPÉCIES DIPLOIDES DE *CYNODON* (POACEAE) ..... 132
Juliana de Oliveira Silva, Giovanna Angeli Belo, Mariana Baez, Giovana Augusta Torres, Flávio Rodrigo Gandolfi Benites, Vânia Helena Techio

CHROMOSOMAL ANALYSIS OF SIX ORNAMENTAL CULTIVARS OF *HIPPEASTRUM HYBRIDUM* (AMARYLLIS) ..... 133
Biatriz Adrielli Pedroza da Silva, Silvia Cristina Menuzzo-Molina, Adilson Aderito da Silva Filho, Mateus Mondin

COMPARATIVE ABUNDANCE OF TRANSPOSABLE ELEMENTS IN *VIGNA SPP.* USING DANTE AND DANTE_LTR ..... 134
Jarbson Henrique Oliveira Silva, Flávia Layse Belém Medeiros, Ken Naito, Ana Maria Benko-Iseppon, Lívia do Vale Martins, Ana Christina Brasileiro-Vidal

INDUÇÃO DE PLANTAS TETRAPLOIDES EM CALOS DE *STYLOSANTHES GUIANENSIS* (AUBL.) SW. (FABACEAE) ..... 135
Eduarda Schmitz Furtado Hauck, Saulo Marçal de Sousa

**Novas tecnologias em citogenética e citogenômica ..... 136**

SOBREPOSIÇÃO DE CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS ENTRE AS SÍNDROMES DE WILLIAMS-BEUREN E COFFIN-SIRIS. ..... 137
Letícia Cassimiro Batista, Eny Maria Goloni Bertollo, Érika Cristina Pavarino, Deise Helena de Souza, Danilo Moretti-Ferreira

INTEGRATING CLASSICAL CYTOGENETICS WITH HIGH-RESOLUTION TECHNIQUES TO DECIPHER COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS ..... 138
Bruna Ferreira Burssed dos Santos, Bart Van Der Sanden, Kornelia Neveling, Wolfram Hops Eveline Kamping, Ronald Van Beek, Amber Den Ouden, Ronny Derks, Raoul Timmermans, Eduardo Perrone, Marco Antonio Ramos, Thomas Liehr, Fernanda Teixeira Bellucco, Alexander Hoischen, Maria Isabel Melaragno

APLICAÇÃO DO MAPEAMENTO ÓPTICO GENÔMICO E SEQUENCIAMENTO DE EXOMA EM PACIENTE COM MALFORMAÇÃO DE MEMBROS E TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA..... 139
Erica Carine Campos Caldas Rosa, Vanessa Sodré de Souza, Raphael Bonadio, Mara Santos Cordoba, Juliana Forte Mazzeu

O USO DO MLPA NA TRIAGEM DE SÍNDROMES GENÉTICAS NA SECRETARIA DE SAÚDE DO DF ..... 140
Ana Carolina Vaqueiro Figueiredo, Gabriella Ribeiro Ramos de Vasconcelos, Carolina Amaro de Moura, Gil Amaro da Silva, Daphne Renata Tavares Amaral, Claudiner Pereira de Oliveira, Gerson da Silva Carvalho, Maria Teresinha de Oliveira Cardoso

COMPARAÇÃO DE MÉTODOS DE EXTRAÇÃO DE DNA DE ALTO E BAIXO PESO MOLECULAR: APLICAÇÕES PARA O SEQUENCIAMENTO DE LONG READS ..... 141
Lissandro de Sousa Rolim, Mariana Ribeiro Costa Siemann, Beatriz Martins Wolff (autor), Karina Marinho Nascimento (autor), Rafaela da Silva Mendes, Lucas Liro Vieira, Gleyson Francisco da Silva Carvalho, Eder Alencar Moura, Leslie Domenici Kulikowski, Yanca Gasparini Oliveira

OPTIMIZING KARYOTYPE ANALYSIS IN A REFERENCE CYTOGENETICS LABORATORY THROUGH WEB-BASED AI INTEGRATION..... 142
Aline Amaro dos Santos, Rosana Mercante Martinez, Samyra Ciota, Maria Fernanda Pedro, Nathan Santos, Thiago Barbosa, Laura Regina Fazan, Débora Araújo de Lima Souza, Rodrigo Proto-Siqueira

CHROMOSOMAL MICROARRAY ANALYSIS IN PATIENTS WITH GDD / ID, ASD AND MCA AT A REFERENCE CENTER FOR RARE DISEASES (IFF / FIOCRUZ)..... 143
Camila de Almeida Pereira Dias Soares, Carlos Roberto da Fonseca, Ingrid Bendas Teres Lima, Sandra Vitoria Thuler Pimentel, Annelise Barth, Patricia Santana Correia, Elenice Ferreira Bastos, Juan Clinton Llerena Jr., Lúcia de Fátima Marques de Moraes

**Citogenética humana e médica ..... 144**

SÍNDROME DE EDWARDS: RELATO DE CASO POR TRANSLOCAÇÃO ENTRE CROMOSSOMOS 9 E 18 ..... 145
Jaciléa Maria Pereira Machado, Danilo da Silva de Andrade Figueira, Antonette Souto El Husny, Edivaldo Herculano C de Oliveira, João Farias Guerreiro

IDENTIFICATION OF CANDIDATE REGIONS FOR ABNORMAL PHENOTYPIC MAPPING FROM APPARENTLY BALANCED STRUCTURAL CHROMOSOME REARRANGEMENTS..... 146
Ingrid Bendas Feres Lima, Carlos Roberto da Fonseca, Clara Haim, Larissa Bernardes de Jesus Araujo, Gabriele Silva de Paula, Livia Bento da Silva, Camila de Almeida Pereira Dias Soares, Lucia de Fátima Marques de Moraes, Niels Tommerup, Juan Llerena, Elenice Ferreira Bastos

A RARE CASE REPORT: 21Q22.12-Q22.13 MICRODELETION SYNDROME..... 147
Gabriela de Castro Rosa, Mariana Tavares de Souza Monteiro Bizarro, Luciano Santana de Oliveira, Suely Rodrigues dos Santos

PRENATAL DIAGNOSIS OF COMPLETE 9P TETRASOMY: CYTOGENETIC CONSIDERATIONS AND LITERATURE REVIEW ..... 148
Carlos Roberto da Fonseca, Ingrid Bendas Feres Lima, Camila de Almeida Pereira Dias Soares, Larissa Bernardes de Jesus Araújo, Lívia Bento da Silva, Gabriele Silva de Paula, José Paulo Pereira Júnior, Juan Clinton Llerena Júnior, Lúcia de Fátima Marques de Moraes, Elenice Ferreira Bastos

ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRANJO EM PACIENTES DO SEXO FEMININO COM DEFICIÊNCIA INTELECTUAL..... 149
Bianca Arcaro Topázio, Claudiner Pereira de Oliveira, Raphael Severino Bonadio, Mara Santos Cordoba, Beatriz Ribeiro Versiani, Rosenelle Araujo Benicio, Aline Pic-Taylor, Silviene Fabiana de Oliveira, Rolando Andre Rios Villacis, Juliana Forte Mazzeu

RELATO DE CASO: CARIÓTIPO 48,XXY,+21 - ASSOCIAÇÃO RARA ENTRE SÍNDROME DE DOWN E SÍNDROME DE KLINEFELTER ..... 150
Lorraynne Guimarães Oliveira, Maria Julia Menezes de Paula, Cristiano Luiz Ribeiro, Ricardo Goulart Rodovalho

ATX-SETX: SPINOCEREBELLAR ATAXIA AUTOSOMAL RECESSIVE WITH AXONAL NEUROPATHY CAUSED BY COMPOUND HETEROZYGOUS VARIANTS IN THE SETX GENE ..... 151
Talyta Alves da Silva Campos, Alex Honda Bernardes, Victor Cortázio do Prado Santos, Rafael Zattarin Pedro Paulo Chaves de Souza, Irene Plaza Pinto, Aparecido Divino da Cruz

15Q26-QTER LOSS CNV IN A GIRL WITH GLOBAL DEVELOPMENTAL DELAY, CRANIOFACIALDYSMORPHISM, AND SHORT STATURE FROM CENTRAL BRAZIL ..... 152
Leticia Ferreira de Sousa Chaveiro, Juliana Ferreira da Silva, Damiana Mírian da Cruz e Cunha, Cristiano Luiz Ribeiro, Cláudio Carlos da Silva, Lysa Bernardes Minasi, Aparecido Divino da Cruz, Irene Plaza Pinto

DE NOVO 1P32.3 LOSS CNV ENCOMPASSING THE DHCR24 GENE IN A BOY WITH GLOBAL DEVELOPMENTAL DELAY AND MULTIPLE CONGENITAL MALFORMATIONS ..... 153
Isabela de Jesus Rodrigues, Juliana Ferreira da Silva, Damiana Mírian da Cruz e Cunha, Cristiano Luiz Ribeiro, Cláudio Carlos da Silva, Lysa Bernardes Minasi, Aparecido Divino da Cruz, Irene Plaza Pinto

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE TETRAPLOIDIA NO LÍQUIDO AMNIÓTICO E TRISSOMIA NO SANGUE DE CORDÃO SUBSEQUENTE - RELATO DE CASO ..... 154
Maria de Jesus Esteves Camilo, Maria Cicera Matias da Silva Cavalcanti, Pedro Rogério Furley, Jair Braga, Cristos Pristsivelis, Edson Chaves Faleiro, Daniel da Fonseca Costa Campelo, Joffre Amim Junior

STAG2 DUPLICATION IN THE XQ25 DUPLICATION SYNDROME ..... 155
Esther Bordin Lupion, Laura Machado Lara Carvalho, Silvia Souza da Costa, Ana Claudia Dantas Machado, Danyllo Felipe de Oliveira, Celia Koiffmann, Carla Rosenberg, Mathilde Nizon, Veniamin Fishman, Ana Cristina Victorino Krepischi

DDS 46,XX SRY-NEGATIVO: RELATO DE CASO PEDIÁTRICO ..... 156
Evellyn Karine Cruz da Silva, Denise Côrrea Benzaquem, Ruan Barboza Rocha, Paloma de Sousa Passos, Daria Barroso Serrão das Neves, Cleiton Fantin

USO DA TÉCNICA DE FISH EM AMOSTRAS CITOLÓGICAS COMO AUXÍLIO DIAGNÓSTICO RÁPIDO DE TUMORES MESENQUIMAIS. ..... 157
Nilo Sakai Junior, Isabel Cristina Soares Brandão, Altamir Monteiro Júnior, Lia Menezes Formigli, Liége Luciane Roese, Márcia Schneider

DELEÇÃO DE 17P(*TP53*) COMO MARCADOR DE MAU PROGNÓSTICO NA LLA PEDIÁTRICA: MODELO EXPERIMENTAL PARA ESTUDO DE RESISTÊNCIA A DROGAS ..... 158
Laura da Silva, José Ricardo Teixeira Júnior, Leonardo Granato Pissinato, Danielle Ribeiro Lucon, Natacha Azussa Migita, José Andrés Yunes

CYTOGENETIC CONSIDERATIONS AND REPRODUCTIVE RISKS IN A CASE OF PATERNAL BALANCED TRANSLOCATION T(4;9)(P16.3;P24.3) ..... 159
Larissa Bernardes de Jesus Araujo, Lívia Bento da Silva, Clara Haim, Gabriele Silva de Paula, Carlos Roberto da Fonseca, Ingrid Bendas Feres Lima, Juan Clinton Llerena Jr, Elenice Ferreira Bastos

WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME RELATED WITH AN ADDITIONAL SEGMENT ON 4P: CYTOGENOMIC ANALYSIS, PHENOTYPIC CORRELATION AND REARRANGEMENT FORMATION MECHANISMS ..... 160
Livia Bento da Silva, Larissa Bernardes de Jesus Araújo, Gabriele Silva de Paula, Ingrid Bendas Feres Lima, Carlos Roberto da Fonseca, Juan Clinton Llerena Júnior, Lúcia de Fátima Marques de Moraes, Elenice Ferreira Bastos, Camila de Almeida Pereira Dias Soares

CYTOGENETIC INVESTIGATION AND PHENOTYPE CORRELATION IN A PATIENT WITH CLINICAL SUSPICION OF CORNELIA DE LANGE SYNDROME AND AN EXTRA MARKER CHROMOSOME ..... 161
Gabriele Silva de Paula, Larissa Bernardes de Jesus Araújo, Lívia Bento da Silva, Clara Haim, Carlos Roberto da Fonseca, Ingrid Bendas Feres Lima, Juan Clinton Llerena, Elenice Ferreira Bastos

PERFIL DE ANOMALIAS CARDÍACAS CONGÊNITAS SINDRÔMICAS EM RECÉM-NASCIDOS DO RIO GRANDE DO SUL ..... 162
Caroline Paula Mescka, Fabyanne Guimarães de Oliveira, Andrea Tomasi Sutil, Bruna Herrmann Janssen da Silva, Cláudia Fernandes Lorea, George Octavio da Costa Salecker, Hellen Nicole Keller, Juliana Vargas Campiol, Maria Clara de Freitas Pinho, Simone de Menezes Karam, Taís Sica da Rocha, Thayne Woycinck Kowalski, Lavinia Schüler-Faccini

INVERSÃO PERICÊNTRICA DO CROMOSSOMO 7 INTERROMPE *PTPRZ1* EM UMA FAMÍLIA COM TRANSTORNOS DO NEURODESENVOLVIMENTO ..... 163
Ana Caroline Gabriel Gonçalves, Vanessa Sodré de Souza, Raphael Severino Bonadio, Beatriz Ribeiro Versiani, Juliana Forte Mazzeu

A IMPORTÂNCIA DO CARIÓTIPO NO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME 47,XYY: RELATO DE CASO. ..... 164
Erica Aires Gil, Adriana Damasceno Pereira Pinto Cirne, Giovani Arlindo da Silva

OPTICAL GENOME MAPPING UNVEILS COMPLEX GENOMIC REARRANGEMENT IN CHROMOSOME 22Q: INSIGHTS INTO A CHROMOTHRIPSIS CASE ..... 165
Vanessa Sodré de Souza, Raphael Bonadio, Mara Santos Cordoba, Juliana Forte Mazzeu

CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA E MOLECULAR DE PACIENTE COM CROMOSSOMO MARCADOR E FENÓTIPO SIMILAR À SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS ..... 166
Raphael Bonadio, Beatriz Ribeiro Versiani, Aline Pic-Taylor, Silviene Fabiana de Oliveira, Juliana Forte Mazzeu

ANALYSIS OF BDNF GENE RS10767664 POLYMORPHISM IN PEDIATRIC OBESITY ..... 167
Cláudio Carlos da Silva, Jessica Cristina Silva Martins, Jakeline Soares Fortes, Irene Plaza Pinto, Renata Machado Pinto, Lysa Bernardes Minasi, Aparecido Divino da Cruz

CYTOGENETICS AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF HUMAN RING CHROMOSOMES ..... 168
Rafael Cresti Navarro, Gabriela Roldão Correia-Costa, Nilma Lucia Viguetti Campos, Luise Longo Angeloni, Vera Lúcia Gil da Silva Lopes, Denise Pontes Cavalcanti, Andréa Trevas Maciel Guerra, Gil Guerra Júnior, Társis Antonio Paiva Vieira

FISH ANALYSIS OF DEL(17P) *TP53* AND DEL(11Q) *ATM* IN PATIENTS WITH CHRONIC LYMPHOCYTIC LEUKEMIA: IMPACT OF CLONE SIZE ON SURVIVAL ..... 169
Sarah Chrystina Borges Ribeiro, Gabriela Farias Lima, Luize Otero, Ricardo Bigni, Teresa de Souza Fernandez

ASSOCIATION BETWEEN *EZH2* EXPRESSION PROFILE WITH KARYOTYPES AND LEUKEMIC EVOLUTION IN MYELODYSPLASTIC SYNDROME ..... 170
Gabriela Farias Lima, Eliane Ferreira Rodrigues, Cecilia de Souza Fernandez, Teresa de Souza Fernandez

O PAPEL DA CITOGENÉTICA NO DIAGNÓSTICO DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: ANÁLISE DE CASOS COM DADOS DE UM LABORATÓRIO DE APOIO ..... 171
Narrana Magalhães de Souza, Paula Belline, Mariana Freitas Tedeschi Oliveira, Fernanda Gonçalves Pereira Cunha, Robenilson Almeida Souza, Nelson Gaburo Junior

A MLPA NA AVALIAÇÃO DE ALTERAÇÕES EM NÚMEROS DE CÓPIAS EM LEUCEMIAS AGUDAS: UMA EXPERIÊNCIA DE 7 ANOS DO INCA ..... 172
Amanda Oliveira dos Santos, Bruno de Almeida Lopes, Thayana da Conceição Barbosa, Caroline Barbieri Blunck, Mariana Emerenciano Cavalcanti de Sá

PESQUISA DE MICRODELEÇÃO DO CROMOSSOMO Y EM HOMENS INFÉRTEIS: COMPARAÇÃO METODOLÓGICA ENTRE A PCR MULTIPLEX HOMEBREW E KIT COMERCIAL ..... 173
Isabela Grizatti Lino Costa, Gabriel Banov Lopes da Silva, Bianca Alves Vieira Bianco, Denise Maria Chistofolini, Daniel Rincon, Alexandre Torchio Dias, Caio Parente Barbosa

PROCESSO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO DE DUAS IRMÃS COM ATAXIA SPINOCEREBELAR TIPO 3: RELATO DE CASO. ..... 174
Alex Honda Bernardes, Victor Cortazio do Prado Santos, Aparecido Divino da Cruz, Raffael Zatarin

CROMOSSOMO SUPRANUMERÁRIO EM ANEL: RELATO DE UM CASO COM MOSAICISMO ENVOLVENDO 15Q11-Q13 ..... 175
Nádia Aparecida Bérgamo, Wendyson Duarte de Oliveira, Lucas Andrade Almeida, Adelaide Fernandes Costa, Rosângela Hatori Rocha

DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN PELO MÉTODO DE FISH: RELATO DE 2 CASOS. ..... 176
Rosangela Hatori Rocha, Wendyson Duarte de Oliveira, Adelaide Fernades Costa, Lucas Andrade Almeida, Elisângela de Paula Silveira Lacerda, Nádia Aparecida Bérgamo

DELEÇÃO 5Q23.3-31.1 EM PACIENTE COM ATRASO DO DESENVOLVIMENTO E DISMORFIAS ..... 177
Ana Clara Pierote Rodrigues Vasconcelos, Beatriz Ribeiro Versiani, Aline Pic Taylor, Silviene Fabiana de Oliveira, Juliana Forte Mazzeu de Araújo

SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN: RELATO DE CASO ..... 178
Nayara Lopes de Souza Pires, Victor Cortázio do Prado Santos, Rafael Zatarin, Aparecido Divino da Cruz

RELATO DE CASO: TRANSLOCAÇÕES COMPLEXAS E UM MARCADOR CROMOSSÔMICO EM CARIÓTIPO 46,XX, T (2;5;17)(Q21;P15.1;P13), +MAR. ..... 179
Carolina Santana Pires, Lorraynne Guimarães Oliveira, Cristiano Luiz Ribeiro, Maria Julia Menezes de Paula

DELEÇÃO 2Q24.3Q31.2 INCLUINDO O GENE HOXD13 EM PACIENTE COM MALFORMAÇÃO DE MEMBROS ..... 180
Barbara Merfort Ferreira, David Uchoa Cavalcante, Beatriz Ribeiro Versiani, Silviene Fabiana de Oliveira, Aline Pic Taylor, Juliana Forte Mazzeu

HEREDITARIEDADE NA RELAÇÃO ENTRE CROMOSSOMOS DERIVATIVOS DA T(7;8)(P22;P23) PATERNA, CARDIOPATIA CONGÊNITA E AUTISMO (TEA) ..... 181
Ana Paula dos Santos Alves, Maria Eliane Longhi Barroso, Matheus Pires Rincão

LIMÍTROFE DA SENSIBILIDADE DOS TESTES DE PCR E CARIÓTIPO DE MEDULA ÓSSEA NA DETECÇÃO DA FUSÃO GÊNICA BCR::ABL E/OU DO CROMOSSOMO PHILADELFIA ..... 182
Thainá Ferreira Silva, Bruno Faulin Gamba, Fabian Andres Hurtado, Lara Franciele Ribeiro Velasco, Gabryelle Louisse Bezerra Souza, Elisabete Stephani Fontenele, Gisela de Jesus Felice, Jessika de Moura da Silva, Josiana Alves Barbosa, Leticia de Oliveira Gomes, Bianca Arcaro Topazio, Deborah Afonso Cornelio, Alessandra de Freitas Andrade, Lidia Freire Abdalla

CLINICAL FEATURES OF BRAZILIAN PATIENTS WITH 22Q11.2 DELETION SYNDROME ..... 183
Melissa Bittencourt de Wallau, Ana Carolina Xavier, Chong Ae Kim, Elaine Lustosa Mendes, Erlane Marques Ribeiro, Amanda Oliveira, Têmis Maria Félix, Isabella Lopes Monlleó, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, Társis Paiva Vieira

TRIAGEM PARA SÍNDROME DE TURNER NO SEQUENCIAMENTO DE RECÉM-NASCIDOS POR CONTAGEM DE LEITURAS PARA INFERIR O NÚMERO DE CÓPIAS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS ..... 184
Anderson Coqueiro dos Santos, Stephanie Correia, Pedro Mesquita, Rosenelle Benicio, Nara Pessoa, Ilaria Sgardioli, Amanda Lamas, Lorena Gama, Alessandra Andrade, Graciella Martins, Rafael Jacomo, Lidia Freire Abdalla Nery, Gustavo Barra

*N-MYC* AMPLIFICATION DETECTED BY FISH IN PEDIATRIC NEUROBLASTOMA FROM A SINGLE REFERENCE CANCER CENTER IN BRAZIL..... 185
Nina Carrossini Bastos, Simone de Oliveira Coelho, Ana Clara Amaral da Rocha, Ricardo Galdino Monteiro, Verônica Goulart Moreira, Paulo Thiago de Souza Santos, Sima Esther Ferman, Teresa de Souza Fernandez

A IMPORTÂNCIA DO MLPA NA DETECÇÃO DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS EM MOSAICO DE BAIXA FREQUENCIA..... 186
Liége Luciane Roese, Maria Dulce Valverde de Oliveira, Daiani Cristina Cilião Alves, Camila Maurmann de Souza, André Teixeira Rodrigues, Nilo Sakai Junior, Marcia Schneider, Lia Menezes Formigli

CYTOGENOMIC INVESTIGATION OF INDIVIDUALS WITH OVOTESTICULAR AND 46,XX TESTICULAR DIFFERENCES OF SEX DEVELOPMENT ..... 187
Júlia de Lima Santos, Nilma Lúcia Viguetti Campos, Carolina Gama Nascimento, Gabriela Roldão Correia-Costa, Gil Guerra-Junior, Andréa Trevas Maciel-Guerra, Helena Fabbri Scallet, Társis Paiva Vieira

GALACTOSEMIA POR DEFICIÊNCIA DE EPIMERASE: RELATO DE CASO E CONTRIBUIÇÕES DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO ..... 188
Victor Cortázio do Prado Santos, Aparecido Divino da Cruz, Raffael Zatarin, Pedro Paulo Chaves de Souza

A IMPORTÂNCIA DA RECLASSIFICAÇÃO DE CNV DE SIGNIFICADO CLÍNICO INCERTO LOCALIZADA NA REGIÃO 16P11.2 ..... 189
Juliana Ferreira da Silva, Irene Plaza Pinto, Damiana Miriam da Cruz e Cunha, Cristiano Luiz Ribeiro, Cláudio Carlos da Silva, Lysa Bernardes Minasi, Alex Silva da Cruz, Aparecido Divino da Cruz

DIAGNÓSTICO GENÉTICO DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL EM CASO FAMILIAR: UMA ANÁLISE DE MÃE E FILHA COM MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DISTINTAS..... 190
Karina Marinho Nascimento, Mariana Ribeiro Costa Siemann, Eder Alencar Moura, Lissandro de Sousa Rolim, Dernival Dantas Dias Junior, Beatriz Martins Wolff, Rafaela da Silva Mendes, Lucas Liro Vieira, Gleyson Francisco da Silva Carvalho, Yanca Gasparini Oliveira, Leslie Domenici Kulikowski

APLICAÇÃO DO PERFIL DE METILAÇÃO NA RECLASSIFICAÇÃO DE VUS EM PACIENTE COM SUSPEITA DE HELSMOORTEL-VAN DER AA..... 191
Gleyson Francisco da Silva Carvalho, Beatriz Martins Wolff, Karina Marinho Nascimento, Mariana Ribeiro Costa Siemann, Eder Alencar Moura, Lissandro de Sousa Rolim, Rafaela da Silva Mendes, Lucas Liro Vieira, Yanca Gasparini Oliveira, Rachel Sayuri Honjo, Bekim Sadikovic, Leslie Domenici Kulikowski

ALTERAÇÕES CITOGENÉTICAS EM CASOS DE LMA E SMD EM CARIÓTIPO DE MEDULA ÓSSEA: A EXPERIÊNCIA DO LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA - UGEN NOS ÚLTIMOS 5 ANOS. ..... 192
Édelyn Cristina Nunes Silva

MOLECULAR CHARACTERIZATION OF COMPLEX STRUCTURAL VARIANTS..... 193
Yasmin Santos Colucci, Carolina Gama Nascimento, André Rodrigueiro Clavisio Pereira de Oliveira, Gabriela Roldão Correia-Costa, Nilma Lúcia Viguetti-Campos, Simone Appenzeller, Carlos Eduardo Steiner, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, Társis Antonio Paiva Vieira

CONTRIBUIÇÕES DA CITOGENÉTICA NO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI..... 194
João Evangelista Cazumbá Neto, Lucas Andrade Almeida, Adelaide Fernandes Costa, Rosângela Hatori Rocha, Nádia Aparecida Bérgamo

ANÁLISE RETROSPECTIVA DE CARIÓTIPOS DE PESQUISA DE INSTABILIDADE CROMOSSÔMICA REALIZADOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE AO LONGO DE 8 ANOS ..... 195
Bruna Herrmann Janssen da Silva, Juliana Vargas Campiol, Hellen Nicole Keller, Maria Clara de Freitas Pinho, Rejane Gus, Caroline Paula Mescka

SÍNDROME DE TURNER COM MOSAICISMO 45,X/46,X,I(XQ): RELATO DE CASO ..... 196
Lucas Andrade Almeida, Claudia dos Santos Martins, Adelaide Fernandes Costa, João Evangelista Cazumbá Neto, Rosângela Hatori Rocha, Nádia Aparecida Bérgamo

INCIDÊNCIA DA DETECÇÃO DE BAIXO MOSAICISMO EM PACIENTES COM SUSPEITA DE SÍNDROME DE TURNER COM ANÁLISE DE 30 METÁFASES ..... 197
Jessika de Moura da Silva, Elisabete Stephani Fontenele, Deborah Afonso Cornélio, Bianca Arcaro Topazio, Gisela de Jesus Felice, Josiana Alves Barbosa, Bruno Faulin Gamba, Thainá Ferreira Silva, Letícia de Oliveira Gomes, David Albuquerque Zaidan, Alessandra de Freitas Andrade, Lidia Freire Abdalla

MICROCEFALIA, DEFICIÊNCIA INTELECTUAL E BAIXA ESTATURA EM PORTADORES DE MICRODELEÇÃO 2Q12.3Q13 ..... 198
Shélida Vasconcelos, Beatriz Ribeiro Versiani, Rafael Severino Bonadio, Silviene Fabiana de Oliveira, Aline Pic Taylor, Juliana Forte Mazzeu

DIAGNÓSTICO PÓS-NATAL CITOGENÉTICO DE TRIPLOIDIA CORRELACIONADA A PRÉ-ECLÂMPSIA - RELATO DE CASO ..... 199
Daniel da Fonseca Costa Campelo, Maria de Jesus Esteves Camilo, Maria Cicera Matias da Silva Cavalcanti, Pedro Rogério Furley, Joffre Amim Junior

ARE PHENOTYPES OF PATIENTS WITH RING CHROMOSOMES MORE SEVERE? THREE CASES WITH RINGS 14 AND 22, AND COMPARISON WITH PURE 14Q AND 22Q DELETIONS ..... 200
Érico de Carvalho Leitão Pimentel, Rafael Cresti Navarro, Gabriela Roldão Correia-Costa, Nilma Lúcia Viguetti Campos, Luise Longo Angeloni, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, Társis Paiva Vieira

CYTOGENOMIC CHARACTERIZATION OF KARYOTYPES WITH ADDITIONAL AUTOSOMAL MATERIAL ..... 201
Priscila Soares Rodrigues, Bruna Burssed Fernanda Bellucco, Débora Cristina Batista Rosolen, Chong Ae Kim, Maria Isabel Melaragno

47,XXX: RELATO DE CASO ..... 202
Dienny Rodrigues de Souza, Lucas Andrade Almeida, Rosângela Hatori Rocha, Nádia Aparecida Bérgamo

ACOMPANHAMENTO CITOGENÉTICO DE 263 PACIENTES COM ANEMIA DE FANCONI REALIZADO NO COMPLEXO DE CLÍNICAS DA UFPR ..... 203
Lismeri Wuicik Merfort, Ana Teresa Leoni Schmid Braz, Miriam Lacerda Barbosa, Tamara Borgonovo, Luciane Regina Cavalli, Carmem Maria Sales Bonfim

ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY (CMA) DE UMA COORTE DE PACIENTES COM MIELOFIBROSE. ..... 204
Fernanda Penna Lima Guedes de Amorim, Juliana F. Mazzeu, Alexandre Nonino, Erica C. C. Caldas Rosa

MICRODUPLICAÇÃO XQ25Q27.1 EM PACIENTE COM MICROSSOMIA E DISTÚRBIO DE DIFERENCIAÇÃO SEXUAL ..... 205
Maria Luísa Mendonça Martins, Caio César Bezerra Silva, Letícia Brandão Gonçalves Silva, Carla dos Santos Porto, Raphael Severino Bonadio, Beatriz Ribeiro Versiani, Juliana Forte Mazzeu

TENDÊNCIA TEMPORAL DOS ÓBITOS FETAIS POR SÍNDROME DE DOWN E OUTRAS ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS NO BRASIL: ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO ..... 206
Jacqueline Andréia Bernardes Leão-Cordeiro, Pollyanna Silva, Marcus Vinícius Paiva de Oliveira, Cesar Augusto Sam Tiago Vilanova-Costa, Antonio Marcio Teodoro Cordeiro Silva

ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS COMO CAUSA DE ABORTO ESPONTÂNEO NO PRIMEIRO TRIMESTRE DE GESTAÇÃO: REVISÃO SISTEMÁTICA. ..... 207
Andréa Araújo dos Santos Albernaz, Deyse Maria Rodrigues Alves, Jacqueline Andréia Bernardes Leão-Cordeiro, Pollyanna Silva, Antonio Marcio Teodoro Cordeiro Silva, Cesar Augusto Sam Tiago Vilanova-Costa

A REVOLUÇÃO DAS MÁQUINAS? AVALIANDO O USO DE IAS NA CLASSIFICAÇÃO DE CNVS ..... 208
David Uchoa Cavalcante, Bianca Domit Werner Linnenkamp, Gabriela Branquinho Guerra, Giovana de Souza Morais de Oliveira, Juliana Forte Mazzeu de Araujo

MULTITISSUE CYTOGENOMIC ANALYSIS IMPROVES DETECTION OF GENOMIC MOSAICISM IN PATIENTS WITH PIGMENTARY MOSAICISM AND NEURODEVELOPMENTAL DELAY..... 209
Yanca Gasparini Oliveira, Eder Alencar Moura, Gleyson Francisco da Silva Carvalho, Beatriz Martins Wolff, Mariana Ribeiro Costa Siemann, Rafaela da Silva Mendes, Lucas Liro Vieira, Lissandro de Sousa Rolim, Karina Marinho Nascimento, Leslie Domenici Kulikowski

COMBINAÇÃO DE METODOLOGIAS CITOGENÉTICAS E MOLECULARES NA CARACTERIZAÇÃO DA RELAÇÃO GENÓTIPO FENÓTIPO EM ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS. ..... 210
Giovanna Sousa de Castro Ribeiro, Vanessa Sodré de Souza, Raphael Severino Bonadio, Beatriz Ribeiro Versiani, Juliana Forte Mazzeu de Araújo

ANALYSIS OF THE ASSOCIATION BETWEEN THE RS1467568 POLYMORPHISM OF THE SIRT1 GENE AND PEDIATRIC OBESITY..... 211
Jakeline Soares Fortes, Renata Machado Pinto, Jessica Cristina Silva Martins, Irene Plaza Pinto, Lysa Bernardes Minasi, Aparecido Divino da Cruz

STRUCTURAL VARIATIONS IN FAMILIES WITH COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS AND CONGENITAL DISORDERS..... 212
Mariluce Riegel, Natasha Malgarezi de Moraes, Bibiana Ruppenthal da Silva, Larissa Schwanck, Marcela Rodrigues Nunes, Roberto Giugliani, Paulo Ricardo Gazzola Zen

ANÁLISE RETROSPECTIVA DA CARIOTIPAGEM FETAL NO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL: EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM HOSPITAL TERCIÁRIO NO SUL DO BRASIL ..... 213
Hellen Nicole Keller, Bruna Herrmann Janssen da Silva, Juliana Vargas Campiol, Maria Clara de Freitas Pinho, Rejane Gus, Igor Araujo Vieira, Caroline Paula Mescka

ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRANJO REVELA CNV'S EM 6Q27 E 8Q24 EM UM ÚNICO CARIÓTIPO: RELATO DE CASO ..... 214
Cesar Augusto Becher dos Santos, Edivaldo Herculano Correa de Oliveira, Danielle Malheiros Ferreira, Elaine Lutosa Mendes, Daniel Pacheco Bruschi

# GENÔMICA ESTRUTURAL E FUNCIONAL EM CITOGENÉTICA

# AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA INSTABILIDADE GENÔMICA E CROMOSSÔMICA NO CICLO CELULAR DE CÉLULAS COM CROMOSSOMO MARCADOR EM MOSAICO

**Monique Oliveira Freitas[1,2,3,4], Amanda Oliveira dos Santos[2,7], Luciana Santos Barbosa[2], Amanda Faria de Figueiredo[2], Eduarda Silva Kingma Fernandes[1], Sabine Mai[4], Débora Nogueira Coelho Dias[1], Maria Paula Miscoli Estevam[1], Leonardo Hansen Laranja[1], Milton Prudente[1], Marcia Gonçalves Ribeiro[3,5], Maria Cecília Menks Ribeiro[2,6]**

[1]Neoclínica Oncologia e Genética; [2]Laboratório de Genética - Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira(IPPMG) - UFRJ; [3]Programa de Pós-Graduação de Clínica Médica - Faculdade de Medicina - UFRJ; [4]CancerCare Manitoba Research Institute - University of Manitoba,; [5]Serviço de Genética Médica - Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG) - UFRJ; [6]Laboratório NUMPEX-BIO - Campus Duque de Caxias - UFRJ; [7]Laboratório de Genética das Leucemias Agudas - GenLAB INCA; E-mail: niquecullen@gmail.com

**Resumo:**
Os cromossomos marcadores pequenos supranumerários (sSMC) podem levar a disfunções no ciclo celular. Compreender as consequências celulares desse marcador permite entender fatores que contribuem para sua manutenção ou eliminação ao longo dos ciclos celulares. O mosaicismo cromossômico é um modelo natural para avaliar a estabilidade do genoma e comparar células com o mesmo background, que diferem apenas na presença de sSMC. Aqui, relatamos a caracterização funcional de diferentes linhagens celulares de pacientes com sSMC derivado do cromossomo 12 em mosaico. s: Comparar a dinâmica de proliferação e instabilidade genômica das linhagens de dois familiares com o mesmo sSMC. Foram avaliados dois familiares (filha e pai) com sSMC 12 em mosaico utilizando metodologias de coloração convencional, hibridização in situ fluorescente (FISH), trocas de cromátides irmãs (TCI) e análise do perfil telomérico por FISH quantitativo. A análise constitucional de cariótipo em Banda G e FISH identificou mos47,XX,+mar.ish der (12) (wcp12+,D12Z1+,E-TV6-,TelG-)/46,XX. Na filha, o sSMC esteve presente em 32% das células e no pai em 18% das células. As células com sSMC exibiram menor índice de proliferação (1,88 e 1,74) em relação às células normais (2 e 2,22), com diferença estatisticamente significativa no pai ($P = 0,005$). Além disso, as células com sSMC exibiram maior frequência de TCI (4 e 3,45) do que as células normais (1,7 e 2,6), com diferença estatisticamente significativa na filha ($P < 0,001$), sugerindo maior instabilidade cromossômica. As células com sSMC também exibiram maior instabilidade genômica relacionada ao telômero. As células normais do pai apresentaram maior a/c ratio ($P = 0,007$) comparada às células com sSMC, indicando que estavam em uma fase mais avançada do ciclo celular. Ambas as linhagens celulares do pai apresentaram maior intensidade média de sinais ($P < 0,0001$), intensidade total de sinais ($P < 0,0001$) e maior a/c ratio ($P < 0,0001$) em comparação com as linhagens celulares da filha, indicando que estavam proliferando mais rapidamente do que as linhagens da filha. A presença de sSMC altera a dinâmica e estabilidade celular, causando uma menor taxa de proliferação e maior instabilidade, sugerindo que essas células levam mais tempo para completar o ciclo celular na tentativa de corrigir o erro, que impacta diretamente na manutenção delas in vivo, contribuindo para baixa frequência de sSMC nos indivíduos.

**Palavras-chave:** instabilidade cromossômica; Instabilidade Genômica; Mosaicismo

**Apoio**

À Neoclínica Oncologia e Genética, ao Programa de Pós-graduação em Clínica Médica da Universidade Federal do Rio de Janeiro, ao Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG) e ao CancerCare Manitoba.

# SYSTEMS BIOLOGY APPROACH TO ANALYZE MIRNA GENE REGIONS WITHIN COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS

**Bibiana Ruppenthal da Silva[1,2], Natasha Malgarezi de Moraes[1,3], Larissa Schwanck[2], Marcela Rodrigues Nunes[1,3], Kendi Nishino Miyamoto[2], Igor Araujo Vieira[2], Paulo Ricardo Gazzola Zen[3], Mariluce Riegel[1,4]**

[1]Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras; [2]Universidade do Vale do Rio dos Sinos (UNISINOS); [3]Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); [4]IMASP - Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Multiômica Aplicada à Saúde de Precisão; E-mail: bibianaruppenthal@gmail.com

**Resumo:**
Most genetic tests have focused on analyzing protein coding genes located at chromosomal alterations sites (such as deletion, duplication or complex chromosomal rearrangements-CCRs) resulting in a wide unexplored area of non-coding regions (NCRs). In this context, it is relevant to study non-coding RNAs-related genes, such as those of microRNAs (miRNAs), a class of key modulators of gene expression, to elucidate and shorten the gap between the genotype to phenotype knowledge, thereby improving diagnostic accuracy in cases involving CCRs. The present study aimed to investigate miRNAs genes within a region with a partial trisomy of chromosome 1, inherited from a balanced maternal translocation 1;8 using system biological approach. Breakpoints were investigated by SPN-arrays and OGM assay. The first step was to identify the miRNAs located within the CCR-associated region using the DECIPHER genome browser v.11.3. A total of 13 miRNA genes were identified, namely miR-1182, miR-4427, miR-4671-3p, miR-4671-5p, miR-1537-3p, miR-1537-5p, miR-4428, miR-3123, miR-4677-3p, miR-4677-5p, miR-3916, miR-3124-3p, and miR-3124-5p. miRBase accession identifiers of each miRNA were used as an input to create a comprehensive miRNA-target/gene interaction network using the miRNet v2.0 platform, retrieving only miRTarBase v9.0 and TarBase v9.0 experimentally validated data. This analysis identified ZZZ3 gene as the most frequent target, being regulated by 9/13 selected miRNAs. Further analysis revealed that this gene is located at the same chromosome (chr. 1), but in a different region and it plays an important role in the cell cycle and epigenetic mechanisms. Since miRNAs often negatively regulate gene expression, it is possible to hypothesize that these 9 miRNA genes located in the overexpressed/trisomy region could suppress ZZZ3 expression and inhibit its related biological pathways. This ZZZ3 downregulation could significantly impact the expression of important genes due to its known role as a histone acetyltransferase. In conclusion, these findings showed that our in silico approach may be suitable to better understand genotype-phenotype correlations in patients with CCR, highlighting the value of bioinformatics pipelines and the importance of further studies analyzing NCRs. As a next step, the studied network will include protein-protein interactions to enable a wider comprehension of the impact of all studied miRNAs.
**Palavras-chave:** Complex chromosomal rearrangements; Genotype-phenotype correlation; microRNAs
**Apoio**

Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras and IMASP- Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Multiômica Aplicada à Saúde de Precisão

# BIOINFORMATICS APPROACH TO INVESTIGATE PROTEIN-PROTEIN INTERACTION NETWORKS IN A PATIENT WITH COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS

**Natasha Malgarezi de Moraes[1,2], Bibiana Ruppenthal da Silva[2,3], Larissa Schwanck[3], Marcela Rodrigues Nunes[1,2], Bruna Lixinski Diniz[1], Kendi Nishino Miyamoto[3], Igor Araujo Vieira[3], Felipe Mateus Pellenz[3], Mariluce Riegel[2,4], Paulo Ricardo Gazzola Zen[1]**

[1]Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre - UFCSPA; [2]Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras; [3]Universidade do Vale do Rio dos Sinos - UNISINOS; [4]IMASP- Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em multiômica aplicada à saúde de precisão; E-mail: natashamalgarezi@gmail.com

**Resumo:**

Complex chromosomal rearrangements (CCRs) are structural abnormalities involving more than two chromosomal breaks, with exchange in chromosomal segments. CCRs are rare events and may be de novo or inherited, leading to altered gene expression patterns due to chromosomal rearrangements. These alterations involve multiple contigs and reflect the wide phenotype heterogeneity observed in carrier patients, thus complicating a precise diagnosis and correlation with specific syndromes due to the variety of overlapping phenotypes. Therefore, bioinformatics analyses may contribute to understanding the genotype-phenotype correlations by deconvoluting the inherent complexity of molecular interactions that result in a wide spectrum of transcriptional deregulations, which in turn reflect in the manifestation of related diseases. This study aims to analyze through bioinformatics approaches, the gene ontology and protein-protein interaction (PPI) network of the genes involved in a partial trisomy of chromosome 1, inherited from a maternal balanced translocation between chromosomes 1;8, and presenting complex phenotypes. The breakpoints involved in this partial trisomy and the genes duplicated were determined by SNP-array and Optical Genome Mapping (OGM) methods. The PPI network was built using the STRING v12 database, which was later exported to network analysis software (Cytoscape v3.10.3). The topological analysis included clusterization, centralities measurements (node degree and betweenness), and Gene Ontology using MCODE v2.0.3, CytoHubba v0.1, and ClueGO v2.5.10 Cytoscape plugins, respectively. The Array analysis identified 27 duplicated genes involved in this CCR, which were utilized as an input to build the PPI network, generating a final network of 277 nodes and 3932 interactions, and 12 clusters were identified. The gene ontology analysis identified pathways correlated with delayed neurodevelopment, neurotransmission signaling, ion channels, and the activity of innate immune system-associated cytokine receptors. These preliminary findings helped to clarify the phenotypic heterogeneity presented by this proband and show the importance of applying bioinformatics assays to analyze PPI networks in patients carrying CCRs.Therefore, this in silico approach enhances understanding of gene interactions in CCRs and their potential association with specific clinical phenotypes.

**Palavras-chave:** Complex Chromosomal Rearrangements; Bioinformatic; Gene Interaction Networks

**Apoio**

Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras and IMASP- Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em multiômica aplicada à saúde de precisão

# *PHASEOLUS LEPTOSTACHYUS* GENOME SHEDS LIGHT ON EXTENSIVE RESTRUCTURING AFTER DYSPLOIDY

**Thiago Nascimento[1,2], André Marques[2], Andrea Pedrosa-Harand[1]**
[1]Universidade Federal de Pernambuco; [2]Max Planck Institute for Plant Breeding Research; E-mail: thiago.hnascimento@ufpe.br

**Resumo:**
*Phaseolus* L. beans are well-known for their nutritional and economical importance, with at least five domesticated species in Mesoamerican and Andean regions. *Phaseolus leptostachyus* belongs to the Leptostachyus clade, a group of three wild species from Mesoamerica, that underwent a recent dysploidy event (~ 1 Mya), with a reduction in their chromosome numbers from *2n* = 22 to *2n* = 20 through a nested chromosome fusion. Oligo-FISH results indicated high rates of chromosome evolution (number of structural rearrangements per million years) in *P. leptostachyus* when compared to its sister species (*P. macvaughii*) or to the rates known so far for mammals and other plants, making this a model species to investigate the mechanisms behind a rapid genome reshuffling. The aim of this work was to investigate the genome organization of *P. leptostachyus*, integrating structural genomics and cytogenetic approaches. For this purpose, a high-quality genome assembly for *P. leptostachyus* was established through PacBio HiFi and Hi-C sequencing technologies and pseudochromosomes were ordered according to their synteny to Phaseolus vulgaris reference genome. Syntenic blocks were identified and compared to other *Phaseolus* genomes, including a new high-quality genome for Lima bean (*P. lunatus*) accession B2C. In order to investigate the centromeres of *P. leptostachyus*, we designed and synthetized a specific antibody for its CENH3 protein and performed immunostaining and ChIP-seq experiments. Our data shows that all chromosome pairs of *P. leptostachyus* underwent translocation events, demonstrating a chromosomal evolution rate even higher than previously described, with at least 28 breaks of synteny in comparison to *P. vulgaris* reference genome. In *P. lunatus* B2C one translocation between orthologs 1 and 11 occurred. Epigenetic markers identified repeat-rich pericentromeric heterochromatin, but satellite DNA repeats were enriched in subtelomeres only. Our ChIP-seq experiment reveal no specific repeat enriched on the centromeres of *P. leptostachyus*, indicating that *P. leptostachyus*, although monocentric, does not have repeat-based centromeres . For *P. lunatus* B2C, we identified a centromeric satellite DNA (*Plu*Cent) composing all its centromeres. The whole genome assembly of *P. leptostachyus* confirmed its unprecedent genome reshuffling and its impact on centromere organization, providing resources to investigate the underlying mechanisms.
**Palavras-chave:** structural rearrangements; translocations; dysploid

**Apoio**

We thank the EMBRAPA Cenargen for providing the seeds. We thank the CNPq (National Council for Scientific and Technological Development, acronym in Portuguese, Grant no. 310804/2017-5) and the CAPES (Coordination of Improvement of Higher Education Personnel, acronym in Portuguese, Financial Code 001) for the financial support. We also thank the Max-Planck Institute of Plant Breeding Research for the facilities.

# RELAÇÃO ENTRE ABUNDÂNCIA E LOCALIZAÇÃO DE DNAS REPETITIVOS E O TEMPO DE FLORESCIMENTO EM MILHO

**Juliana Machado da Silva[1], Rafaela Rodrigues Pinheiro[1], Thamirys Silva Valentim[1], Josué Maldonado Ferreira[1], Mateus Mondin[2], André Luis Laforga Vanzela[1]**
[1]Universidade Estadual de Londrina; [2]Escola Superior de Agricultura "Luiz de Queiroz" (ESALQ); E-mail: jlnmachados@gmail.com

**Resumo:**
O milho é uma espécie modelo para diversos estudos citogenômicos, dada a proporção elevada de famílias de DNA que compõem sua fração repetitiva. Os principais monômeros satélite são o K180 e o TR-1. Ambos podem formar blocos de heterocromatina e influenciar na recombinação genética e na expressão de genes próximos. O tempo de florescimento é um critério importante para o melhoramento do milho. Essa característica parece estar associada à variações no tamanho dos genomas e à ocorrência de arranjos de K180. Os elementos de transposição ocupam ~80% do genoma do milho e eles têm uma grande influência sobre a expressão gênica e a evolução desses genomas. O objetivo do trabalho foi avaliar a diversidade cariotípica em variedades de milhos compostos, utilizando o mapeamento de sequências repetitivas de DNA por FISH e bioinformática. As análises foram realizadas de maneira comparativa, tendo as linhagens NAM como referência. Para isso, mapeamos essas diferentes variedades com as sondas K180, TR-1, CentC e DNAr 5S, além das estimativas do tamanho dos genomas por citometria de fluxo. Para as linhagens NAM, os pseudocromossomos foram mapeados considerando os 14 principais genes relacionados ao florescimento. Os cariótipos dos milhos compostos exibiram variações para os sinais de FISH, tanto no número quanto no tamanho dos arranjos dessas sequências repetitivas, exceto para o DNAr 5S que foi constante. Apesar dessa variação, o tamanho dos genomas manteve-se homogêneo. Os menores arranjos de DNAsats foram os mais diversos em posição e tamanho, mas nem sempre geraram sinais de FISH. A análise dos arranjos de DNAsats quanto à distância para os genes de florescimento, mostrou que há um número muito pequeno de monômeros e distâncias elevadas em relação aos genes alvo. Com isso, não foi possível relacionar o tempo de florescimento e o efeito de posição dos arranjos de DNAsat sobre os genes alvo. Diferentemente, houve uma abundância de retrotransposons próximos e inseridos nos genes relacionados ao tempo de florescimento. De maneira geral, dois genes se destacaram pela quantidade relativa de inserções de RT-LTRs: *zfl2* e *mads1*. Dessa forma, o trabalho mostrou que a quantidade, tamanho e localização do K180 e TR-1 em associação com o tamanho do genoma, não foi suficiente para estabelecermos uma correlação com o tempo de florescimento nos milhos compostos. Contudo, os fragmentos de TEs podem ser bons candidatos para essa influência.
**Palavras-chave:** Heterocromatina; Elementos de transposição; Genoma
**Apoio**

CNPq (Conselho Nacional de Desenvolvimento Cientí?co e Tecnológico), Fundação Araucária / NAPI - Bioinformática, ProPPG-UEL, PPG-GBM e FINEP.

# CHROMOSOME-SCALE ASSEMBLIES REVEAL GENOMIC PATTERNS IN HOLOCENTRIC AND MONOCENTRIC *CUSCUTA* SPECIES

**Ludmila Cristina Oliveira[1], Pavel Neumann[1], Petr Novák[1], André Marques[2], Jiri Macas[1]**
[1]Biology Centre, Czech Academy of Sciences, Institute of Plant Molecular Biology; [2]Department of Chromosome Biology, Max Planck Institute for Plant Breeding Research; E-mail: lud.oliveira@gmail.com

**Resumo:**
The genus *Cuscuta* comprises species with either holocentric or monocentric chromosomes. Previous work revealed that major kinetochore protein genes are intact in monocentric species, while several are missing or truncated in holocentric ones, suggesting a link between centromere type and kinetochore gene evolution. However, genome-wide changes remained largely unexplored due to the absence of high-quality assemblies. In this study, we generated chromosome-level genome assemblies for two holocentric (*C. epithymum* and *C. europaea*) and two monocentric (*C. americana* and *C. australis*) *Cuscuta* species using Oxford Nanopore, PacBio HiFi and Hi-C technologies. Initial analyses showed that despite differing in chromosome numbers (2n = 14 for the holocentrics and 30 for the monocentrics), gene order was relatively conserved. In contrast, gene distribution varied markedly: holocentric species exhibited a uniform distribution of genes along chromosomes, while monocentric species showed gene depletion in (peri)centromeric regions and enrichment towards telomeres. Additionally, genome assemblies of *C. europaea* and *C. epithymum* were used to design oligonucleotide barcoding probes for FISH, enabling the assignment of assembled pseudomolecules to physical chromosomes. The assembly of *C. epithymum* chromosomes resulted in two very distinct haplotypes for all seven chromosomes of the complement. The haplotypes were confirmed using oligo-painting FISH probes that allowed to discriminate homologous chromosomes.
**Palavras-chave:** Cuscuta; Holocentric; Assembly
**Apoio**

Czech Academy of Sciences

# INFLUENCE OF THE B CHROMOSOME ON TELOMERE MACHINERY GENES IN *PSALIDODON PARANAE*

**Pamela Cristina Ferreira de Nadai[1], Mateus Rossetto Vidal[1], Lucas Lasmar[1], Letícia Batista Soares[1], Raquel da Costa Machado[1], Claudio Oliveira[1], Fausto Foresti[1]**
[1]Universidade Estadual Paulista - UNESP - Botucatu; E-mail: pamela.nadai@unesp.br

**Resumo:**
B chromosomes are additional elements to the standard chromosomal complement, and their presence may interfere with essential cellular functions by modulating gene expression and, consequently, influencing cellular dynamics. In the composition of the B chromosome of a species from the genus *Psalidodon,* genes involved in telomere maintenance have already been identified, raising the hypothesis that its presence could impact telomere regulation. Therefore, this study aimed to investigate whether the presence of B chromosomes in *Psalidodon paranae* is associated with differential expression of genes related to the telomere maintenance machinery.Gonads from young (2-4 cm) and adult (5.5-8.0 cm) female individuals, with and without B chromosomes, from two geographically isolated populations in Botucatu, SP (Riacho Cascatinha and Lago Muro de Pedra) were analyzed. Three to five samples were evaluated for each experimental group. The expression of shelterin complex genes (*terf1, terf2, rap1, pot1*, and *tpp1*) and telomerase (*tert)* was assessed by RT-qPCR, using validated reference genes for the species *(tbp* and *hprt*).In the Riacho Cascatinha population, young individuals carrying B chromosomes showed downregulation of *pot1, tpp1, terf2*, and *tert*, while no significant differences were observed in adults. In contrast, in the Lago Muro de Pedra population, no changes in gene expression were observed in young individuals, but adult B chromosome carriers exhibited downregulation of *rap1* and *terf1*.In the Cascatinha population, downregulation in young individuals may impair telomere protection, promote activation of DNA damage response pathways, induce telomere instability, and accelerate telomere shortening, potentially impacting cellular stability. In the Lago Muro de Pedra population, downregulation in adults suggests that B chromosomes are associated with reduced telomerase repression, possibly allowing greater telomere elongation in response to the presence of the B chromosome, in addition to indicating a potential involvement with oxidative stress.These findings highlight the role of B chromosomes as modulators of telomere dynamics, with potential impacts on cellular homeostasis, the cell cycle, and the adaptation of B chromosome carriers to cellular stress. Future analyses, including telomere length measurements and functional investigations of cellular stress, will be essential to further elucidate these mechanisms and their consequences.

**Palavras-chave:** B chromosome; Telomere maintenance machinery; *Psalidodon*

**Apoio**

CAPES, FAPESP e CNPQ

# CHROMOSOME-LEVEL GENOME ASSEMBLY REVEALS GENE CONTENT DIVERGENCE AND AN INVERSION BETWEEN THE ARMS OF A B ISOCHROMOSOME IN THE FISH *PSALIDODON PARANAE*

**Mateus Rossetto Vidal[1], Francisco Ruiz Ruano[3], Alexander Suh[3], Lucas Fortino Lasmar[1], Pamela Cristina Ferreira Nadai[1], Duilio Mazzoni Zerbinato Andrade Silva[1], Ricardo Utsunomia[2], Claudio Oliveira[1], Fausto Foresti[1]**
[1]UNESP IBB; [2]FC UNESP BAURU; [3]Leibniz-Institut zur Analyse des Biodiversitätswandels - LIB; E-mail: mateus.vidal@unesp.br

**Resumo:**
The *Psalidodon paranae* population of the Cascatinha stream has a metacentric B isochromosome present in more than half of the individuals. This B isochromosome can evade meiotic checkpoints by self-pairing during meiosis. Our aim was to obtain a high-quality assembly of the *P. paranae* B chromosome to compare the gene content between its arms and better understand how it can be related to its meiotic self-pairing. Muscle sample of an individual with a B chromosome (1B) from the Cascatinha stream, Botucatu - SP, was used for PacBio HiFi, Oxford Nanopore and Omni-C sequencing. The genome was assembled using Hifiasm, scaffolded with YaHS, and annotation was performed with GeMoMa using *Astyanax mexicanus* annotated genome, available at GenBank, as reference. *P. paranae* B chromosome linked contigs were identified using meryl and merqury on short-read libraries, available at GenBank, of two animals with no B (0B) and two 1B animals . Despite not being able to assemble the whole B chromosome sequence, we were able to assembly two large B-contigs, one from each B chromosome arm, that combined represents 25.27% of the expected B chromosome size (~91.4 Mb). A 4.3 Mb inversion was identified between the two arms. In addition, we found that 71 genes are shared between both B chromosome arms, with some genes occurring in two to five copies. However, at least 17 genes have exclusive copies in only one arm, seven of which are located in the inverted region. Notably, some of these exclusive gene copies display several mutations and structural changes, including deletions, which may reflect gene erosion or neofunctionalization. Our results suggest that despite homologous pairing between the arms during meiosis and symmetrical patterns of cytogenetic markers observed in the literature, the *P. paranae* B chromosome is not a perfect isochromosome. The presence of an inversion and unequal gene content distribution between its arms points to both structural and likely functional divergence. Also, these differences may directly affect the recombination processes between its arms. Furthermore, it is known in literature that heterozygous inversions can increase recombination rates outside the inversion and even in other non-homologous chromosomes. Therefore, our observations contribute to a broader understanding of B chromosome biology and raise new avenues for future research regarding their influence on genetic variability in *Psalidodon* species.

**Palavras-chave:** Genome assembly; B chromosome; Structural variation

**Apoio**

CNPq, FAPESP, CAPES, CAPES-PRINT

# INSTABILIDADE CROMOSSÔMICA E CÂNCER

# ANALYSIS OF STAG2 EXPRESSION AND ITS ASSOCIATION WITH ANEUPLOIDY IN MYELODYSPLASTIC SYNDROME

**Beatriz Ferreira da Silva[1], Nina Carrossini Bastos[2], Tatiana Fonseca Alvarenga[2], Verônica Goulart Moreira[2], Ana Paula Bueno[3], Cristiane Bedran Milito[3], Teresa de Souza Fernandez[1]**
[1]Cytogenetic Laboratory, Specialized Laboratories Division (DILABESP), Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil; [2]Pathology Division (DIPAT), Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil; [3]Faculdade de Medicina, Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão Gesteira, Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil; E-mail: Beaferreira.ds@gmail.com

**Resumo:**
Introduction: Genomic and chromosomal instability are hallmarks of cancer. Aneuploidy, a chromosomal alteration defined by an abnormal number of chromosomes in a cell, is often observed across various neoplasms. Studies investigating the molecular mechanisms underlying this alteration have identified that loss of STAG2 expression, a component of the cohesin complex, may be a potential driver of aneuploidy in several tumor cell lines. STAG2 is a protein that is part of the cohesin complex, a multimeric protein ring involved in chromatin organization and in the regulation of the interaction between promoters and distal DNA regulatory elements. This complex acts in sister chromatid segregation, genome architecture, gene regulation, and DNA repair. In myelodysplastic syndrome (MDS), a clonal hematopoietic stem cell disorder characterized by bone marrow dysplasias, peripheral blood cytopenias, and an increased risk of progression to acute myeloid leukemia (AML), aneuploidy corresponds to the main type of chromosomal alteration. Chromosomal alterations are found in 40-60% of MDS cases and they have an important role in prognosis. However, the expression of STAG2 in patients with MDS has not yet been studied. Objective: This study aimed to evaluate the expression of STAG2 in MDS patients and its association with the karyotype, mainly aneuploidies. Methods: Cytogenetic analysis was performed by G-banding and FISH in 97 patients with MDS. The analysis of STAG2 expression was performed by immunohistochemistry. Results: The expression of STAG2 was decreased in 67% (65/97) of the patients. Cytogenetic alterations were identified in 41% (40/97) of the cases. Among patients with abnormal karyotypes, decreased STAG2 expression was observed in 65% (13/20) of patients with structural alterations, 69% (9/13) of patients with aneuploidies, and 86% (6/7) of patients with both numerical and structural alterations. Among the specific cytogenetic alterations, the low expression of STAG2 was particularly associated with the presence of complex karyotypes (83%) and trisomy of chromosome 8 (+8) (86%). Conclusion: These results suggest that the loss of STAG2 expression may be associated with chromosomal instability in MDS, particularly with complex karyotypes and +8, alterations associated with the evolution from MDS to AML.
**Palavras-chave:** Myelodysplastic Syndrome; STAG2; Aneuploidy
**Apoio**

This study was supported by FAPERJ (E-26/201.2018/2022), Ministério da Saúde-INCA.

# INIBIÇÃO DE HDAC6 AUMENTA A INSTABILIDADE CROMOSSÔMICA E REDUZ QUIMIORRESISTÊNCIA EM GLIOBLASTOMA

**Leilane Sales Oliveira[1,2], Vinicius Bernardo de Oliveira[1], Laís Bernardo Lopes[1], Carlos Vinicius Expedito de Souza[1], João Marcos Oliveira-silva[1], Hebreia Oliveira Almeida-souza[3], Mario Machado Martins[3], Carolina Berraut Chiminazo[1], Rafael Fonseca[4], Alexandre Ferro Aissa[5], Luciana Machado Bastos[3], Marisa Ionta[4], Graziela Domingues de Almeida Lima[4], Angel Mauricio Castro-Gamero[1,2]**

[1]Laboratório de Genética Humana, Universidade Federal de Alfenas (UNIFAL-MG); [2]Serviço de Diagnóstico Genético (SDG), Universidade Federal de Alfenas (UNIFAL-MG); [3]Laboratório de Nanobiotecnologia Prof. Dr. Luiz Ricardo Goulart, Instituto de Biotecnologia, Universidade Federal de Uberlândia; [4]Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade Federal de Alfenas (UNIFAL-MG); [5]Divisão de Genética, Departamento de Morfologia e Genética, Universidade Federal de São Paulo; E-mail: leilane.oliveira@unifal-mg.edu.br

**Resumo:**
O glioblastoma (GBM) é o tumor cerebral primário mais agressivo e de pior prognóstico, mesmo após cirurgia, radioterapia e quimioterapia com temozolomida (TMZ). Nesse contexto, a instabilidade cromossômica (CIN), característica marcante do câncer, desencadeia anormalidades cromossômicas que favorecem a progressão tumoral e a quimiorresistência. Entre os potenciais alvos terapêuticos, destaca-se a histona desacetilase 6 (HDAC6), cuja superexpressão no GBM e atuação na desacetilação de substratos não-histônicos podem influenciar o ciclo celular, o metabolismo e a CIN. : Investigar os efeitos da inibição de HDAC6, por meio do inibidor WT161, sobre o fenótipo funcional e o perfil de CIN de células de GBM. Os efeitos funcionais da inibição de HDAC6 foram avaliados nas linhagens U251, U87 (sensíveis à TMZ) e T98G (resistente à TMZ), por meio de ensaios de viabilidade (MTT), combinação de drogas (Chou-Talalay), clonogenicidade, ciclo celular, migração e invasão (2D e 3D), além de análise metabolômica. As taxas de CIN foram mensuradas por ensaio de micronúcleo com bloqueio de citocinese (CBMN), quantificação de erros mitóticos clonais por imunofluorescência, FISH usando sondas pan-centroméricas e centroméricas (cromossomos 1, 8 e 17) e cariotipagem. Os ensaios foram realizados em triplicata, com $p<0,05$. WT161 reduziu a viabilidade celular quando administrado isoladamente e apresentou efeito sinérgico quando combinado à TMZ ($p<0,01$), reduzindo a clonogenicidade, migração e invasão celular, além de induzir apoptose acentuada e parada do ciclo celular em G2/M ($p<0,001$). Cromossomicamente, a inibição de HDAC6 promoveu aumento significativo de biomarcadores de CIN (micronúcleos e brotos nucleares), incremento de cromossomos desalinhados em metáfase e atrasados em anáfase, e perda de cromossomos 1, 8 e 17 na linhagem T98G ($p<0,001$). Por fim, a inibição de HDAC6 alterou o metaboloma celular nessa linhagem. A inibição de HDAC6 por WT161 intensificou a CIN em células de GBM, com destaque para a linhagem resistente à TMZ. O aumento significativo de micronúcleos, brotos nucleares, erros de segregação mitótica e aneuploidia, indica que HDAC6 exerce um papel central na manutenção do status da CIN do GBM. Esses achados reforçam o potencial da modulação da CIN como estratégia eficaz para superar a quimiorresistência, posicionando a CIN como alvo terapêutico promissor e a HDAC6 como regulador mitótico crítico nesse tumor.

**Palavras-chave:** Instabilidade cromossômica; HDAC6; Glioblastoma

**Apoio**

FAPEMIG (APQ-02291/18), CAPES (88881.708989/2022-01), CAPES (88887.708988/2022-00)

# REAVALIANDO O PAPEL DAS ALTERAÇÕES 14Q32 NA LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÔNICA: UM APELO PARA REEXAMINAR SUA INCLUSÃO EM PAINEIS FISH DE ROTINA

**Bruna da Silva Oliveira[1], Deisy Morselli Gysi[1], Valderez Ravaglio Jamur[2], Daniel Pacheco Bruschi[1]**
[1]Universidade Federal do Paraná; [2]Pontifícia Universidade Católica do Paraná; E-mail: lpnil@hotmail.com

**Resumo:**
A leucemia linfocítica crônica (LLC) é caracterizada pela expansão clonal de células B CD5+. Alterações genômicas recorrentes como trissomia do 12 e deleções em 11q22.3, 13q14.3 e 17p13.1 são fundamentais para a estratificação de risco e orientam o prognóstico dos pacientes, sendo incluídas nos paineis de FISH de rotina. Embora alterações envolvendo a região 14q32 tenham sido descritas na LLC, sua frequência e relevância clínica permanecem controversas. Neste estudo, desenvolvemos e aplicamos uma pipeline para análise de n=2676 casos de LLC do Mitelman Database of Chromosome Aberrations and Gene Fusions in Cancer. Foram obtidos n=3273 cariótipos, convertidos para formato binário pela plataforma CytoGPS, permitindo a análise sistemática de ganhos, perdas e fusões por região cromossômica. As análises estatísticas incluíram testes de proporção com correção por FDR ($p<0,05$) e análise de componentes principais (PCA), revelando 138 regiões com alterações frequentes, das quais 42 se destacaram, incluindo del(13q), del(11q), del(17p) e +12, conhecidas na LLC. A região 14q32 apresentou alterações em 21% dos casos (n=687), sendo 433 translocações, 205 deleções e 9 ganhos. As translocações envolveram principalmente os cromossomos 19, 18, 11 e 8. Identificamos coocorrência frequente entre rearranjos em 14q32 e +12, seguidos por del(14q32), del(13q) e del(11q). Para validação, 26 pacientes com LLC foram avaliados por FISH, incluindo sonda break-apart para 14q32 no painel padrão. Alterações nessa região foram detectadas em 65,4% dos casos já no diagnóstico, co-ocorrendo com +12 (23,1%), del(13q) (65,4%) e del(11q) (19,2%). Tais alterações também estiveram presentes em estágios iniciais da doença (Binet A) e associaram-se ao menor tempo médio até o início do tratamento e à redução dos níveis de hemoglobina. As alterações estruturais em 14q32, especialmente quando combinadas com outras recorrentes, indicam um possível subtipo genômico de LLC com pior prognóstico. Concluímos que alterações em 14q32 são mais prevalentes do que se estimava, e que sua inclusão nos paineis FISH de rotina, por meio de sondas break-apart, deve ser reconsiderada para aprimorar a estratificação prognóstica e o seguimento clínico de pacientes com LLC.

**Palavras-chave:** Rearranjo IGH; Painel Diagnóstico; Leucemia

**Apoio**

FINEP / Fundação Araucária

# ANÁLISE COMPARATIVA DOS EFEITOS GENOTÓXICOS INDUZIDOS PELA RADIOTERAPIA E PELA MITOMICINA C NO TRATAMENTO DO CÂNCER DE PRÓSTATA

**Suleyna Ribeiro Prudente[1], Daniel Perez Vieira[1], Patrícia Lima Falcão[1], Giovana Dias da Silva[1], Thais Monteiro da Silva[1], Esther Carolina dos Santos[1], Guilherme Gonçalves Guerini[1]**
[1]Instituto de Pesquisas Energéticas e Nucleares/ IPEN; E-mail: suleyna@gmail.com

**Resumo:**
O câncer de próstata é o mais frequente e a segunda principal causa de mortalidade entre homens. O ensaio de micronúcleos é uma ferramenta valiosa na avaliação da genotoxicidade, a formação de micronúcleos reflete alterações genéticas e é um indicador para o monitoramento da segurança e dos efeitos adversos dos agentes terapêuticos. O presente estudo objetivou realizar análise comparativa dos efeitos genotóxicos em células de adenocarcinoma prostático por meio do ensaio de frequência de micronúcleos. s: Comparar a genotoxicidade de tratamentos em câncer de próstata, especificamente a radioterapia e o agentes quimioterápicos como a Mitomicina C. Células LNCap (ATCC® CRL-1740™) foram cultivadas em meio RPMI 1640 (Sigma-Aldrich), e semeadas em placas de 96 poços (20.000 células/poço). Um dos conjuntos foi submetido à irradiação com dose de 4 Gy por cobalto-60 (GammaCell 220, Atomic Energy Canada Ltd.). O segundo grupo foi tratado com Mitomicina C em concentrações correspondentes a 10x e 0,1x o valor de IC??, conforme dados disponíveis na base de dados “Genomics of Drug Sensitivity in Cancer”. Para o ensaio de micronúcleos, foi adicionada às placas uma solução de brometo de etídio monoazida (Thermo Fisher Scientific, E1374) a 8,5 µL/mL. Utilizou-se uma solução de cloreto de sódio (0,854 mg/mL), citrato de sódio (1 mg/mL), IGEPAL® (0,3 µL/mL), Sytox® Green (0,4 µM) e RNAse A (Sigma-Aldrich). Posteriormente, foi adicionada uma segunda solução de sacarose (85,6 mg/mL), ácido cítrico (15 mg/mL) e Sytox® Green (0,4 µM). A análise das amostras foi realizada por citometria de fluxo (Accuri C6, BD Biosciences). Resultados e A irradiação a 4 Gy induziu um aumento significativo na frequência de micronúcleos, confirmando seu efeito genotóxico. Em contraste, as maiores concentrações de Mitomicina C (4.52 e 0.452 µM) não apresentaram diferença estatisticamente significativa em relação aos controles, sugerindo ausência de genotoxicidade nessas doses por serem doses altamente citotóxicas. No entanto, a menor concentração (0.0452 µM) provocou um aumento de micronúcleos por ser uma dose menos letal, confirmando a sugestão acima. Concluiu-se que a Mitomicina C apresenta um perfil de genotoxicidade dependente da dose, sendo ineficaz na indução de micronúcleos em concentrações altas. Esses achados destacam a importância de estudos adicionais para elucidar os mecanismos celulares envolvidos nessa ação.
**Palavras-chave:** Genotoxicidade; Micronúcleos; Adenocarcinoma prostático

# APLICAÇÃO DE CITOGENÉTICA EM BIOTECNOLOGIA

# ECOTOXICOLOGICAL PROFILE OF THE PARAOPEBA RIVER: AN ANALYSIS THREE YEARS AFTER THE BRUMADINHO DAM COLLAPSE

**Fernanda de Oliveira Bustamante[1], Helen Gonçalves Marques[1,2], Larissa Batista Soares[1], Frank Pereira de Andrade[2], Jose Marcello Salabert de Campos[3], Marcel Jose Palmieri[4], Ana Christina Brasileiro-Vidal[5]**

[1]UEMG, Universidade do Estado de Minas Gerais, Unidade Divinópolis; [2]UFSJ, Universidade Federal de Sao Joao Del-Rey, UFSJ Unidade Divinopolis, Campus Centro-Oeste Dona Lindu; [3]UFJF, Universidade Federal de Juiz de Fora; [4]UFLA, Universidade Federal de Lavras; [5]UFPE, Universidade Federal de Pernambuco; E-mail: fobustamante@hotmail.com

**Resumo:**
The rupture of Vale S.A. mining tailings dam in Brumadinho, Brazil, in January 2019 had significant environmental impacts on the Paraopeba River basin. Additionally, severe floods in early 2022 contributed to the transport of particles in the river. This study aimed to evaluate the cytotoxic and genotoxic potential of Paraopeba River water. Thus, the Allium cepa test system was applied, along with physicochemical analyses, flow cytometry, and metal concentration, comparing the results between the rainy and dry seasons three years after the dam rupture. The tests were conducted on water samples collected during three periods: January 2022, July 2022, and January 2023, at five points along the river and its tributaries. Allium cepa seeds were exposed to the collected water samples, as well as negative (water) and positive (trifluralin) controls. Cytotoxicity was evaluated using the mitotic index and flow cytometry, and genotoxicity by the chromosomal alterations index. The analysis of metals and physicochemical parameters revealed that most values complied with current regulations. However, there were exceptions, with ammonia levels exceeding the permitted limits at all points in the three lections. High levels of aluminum, iron and nitrite were found at most points, before and after the dam collapse, mainly during the rainy season. This indicates the impact of rainfall on water quality, which increases the transport of contaminating particles, and a greater cytotoxic effect detected by cytometry, probably resulting from human activities and the high concentration of nitrogen compounds released into the Paraopeba River. The worst water quality was found in the urban area of Brumadinho (P4), corroborated by the highest metal concentrations and the greatest cytotoxic effects identified in the water from P4 via flow cytometry. At point P2, the treatment of river water from the Ferro-Carv ao Stream, conducted in Brumadinho, demonstrated effectiveness after the river water treatment. This is because most concentrations of metals and physicochemical parameters were detected within the legal limits at this point. The results of the bioassay suggest a relatively low cytotoxic and genotoxic potential of the samples evaluated. However, this study highlights the continuous contamination of the river by unidentified anthropogenic factors, requiring continuous monitoring and analysis to track the evolution of water quality and its environmental effects.

**Palavras-chave:** Bioassay; Biomonotoring; Floods

**Apoio**

UEMG, FAPEMIG

# RARO SABER: AN INNOVATIVE PROJECT FOR HIGH-SCHOOL STUDENTS INTEGRATING HANDS-ON TRAINING IN CYTOGENETICS AND GENOMICS WITH EDUCATION IN RARE DISEASES

**Larissa Schwanck Rodrigues[1], Natasha Malgarezi de Moraes[2,3], Paulo Ricardo Gazzola Zen[3], Mariluce Riegel[2,4]**

[1]Universidade do Vale do Rio dos Sinos (UNISINOS); [2]Casa dos Raros - Centro de atenção integral e treinamento em doenças raras; [3]Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); [4]IMASP- Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Multiômica Aplicada à Saúde de Precisão; E-mail: larissaschwanck@gmail.com

**Resumo:**
Rare diseases include 6,000-8,000 different conditions, over 70% of them having a genetic cause. They affect up to 3.5-5.9% of the world's population and in Brazil, a condition is considered rare when there are no more than 65 people affected in each 100,000 inhabitants. It is estimated that around 12 million people in the country may present one of these conditions. In Rio Grande do Sul, an estimated 600,000 individuals live with rare diseases, many facing diagnostic delays averaging 5.4 years. To inform and raise awareness about rare diseases in our community, the Laboratory of Rare Diseases of Casa dos Raros - a reference center from Porto Alegre, Brazil, launched the Raro Saber Project, an educational program targeting high school students and teachers of Rio Grande do Sul. The initiative integrates cytogenetics/genomics education, laboratory training, and awareness campaigns to foster reduce stigma in genetic rare diseases. Furthermore, this project aims to inform and educate about the needs of people living with rare genetic diseases and the wide range of professions involved in this field. Over the first 12 months, the project engaged 120 students and 6 teachers from 4 public high schools across Porto Alegre and outside the metropolitan area. Activities included, interactive lectures, laboratory visits, hands-on sessions at Casa dos Raros, role-playing exercises at the schools simulated diagnostic journeys to emphasize systemic barriers and an Epidemiological survey, applied by the teachers, with anonymous questionnaires collected data on personal/family genetic diseases history. Post-intervention assessments revealed between others, that 6.7% of students reported a genetic or rare disease diagnosis in their family, with 2.1% self-reporting a condition (e.g. cystic fibroses, mucopolysaccharidoses). 94% of educators incorporated rare disease modules and cytogenetics/genomic practical classes into science curriculum for high school students, citing the project's "transformative" approach. Future efforts will expand to rural regions of the RS state. By integrating these themes into the school context, Projeto Raro Saber not only enhances scientific literacy but also promote empathy, and respect towards people who have different abilities. Our commitment is to an excellence in education, always integrated with practical experience.
**Palavras-chave:** Rare Diseases Education; Genomics; Medical Genetics

# CITOINSIGHTS: POPULARIZING CYTOGENETICS AND CYTOGENOMICS THROUGH SCIENTIFIC COMMUNICATION ON INSTAGRAM

**Juliana Vargas Campiol[1], Bruna Herrmann Janssen da Silva[1], Hellen Nicole Keller[1], Maria Clara de Freitas Pinho[1], Rejane Gus[1], Caroline Paula Mescka[1]**
[1]Hospital de Clínicas de Porto Alegre; E-mail: jcampiol@hcpa.edu.br

**Resumo:**
Introduction: The popularization of scientific knowledge is essential to bridging the gap between science and society . Fields such as cytogenetics and cytogenomics, despite their scientific and clinical relevance, remain largely inaccessible to the general public. In this context, social media has proven to be an effective tool for disseminating scientific knowledge in a simple and engaging manner. Objectives: To create and develop an Instagram page dedicated to sharing content about human and medical cytogenetics and cytogenomics. This initiative aims to promote understanding of these topics in an accessible way, stimulate scientific curiosity, and foster interest in cytogenetics and cytogenomics among students, healthcare professionals, and the general public. Methodology: In November 2024, the page "CitoInsights - Conectando a curiosidade à citogenética" (@citoinsights) was launched on Instagram. The content is developed using clear, objective, and educational language and is published in the form of posts, stories, and reels. Posts follow a weekly schedule and address topics such as basic concepts in the field, cytogenetic tests, genetics-related curiosities, among others. In addition, lighter, behind-the-scenes laboratory content was produced to further engage the audience and maintain sustained interest. Platform analytics tools were employed to monitor audience engagement and reach. Results: In its first few months of activity, the page achieved over 14,000 views, reaching a total of 2,521 accounts, with increasing engagement through likes, comments, and shares. Notable interest was observed from undergraduate students and healthcare professionals, as evidenced by their interactions with the content. Conclusion: The CitoInsights initiative demonstrates the potential of social media as an effective tool for science popularization. The positive reception from the audience underscores the importance of initiatives that combine scientific rigor with accessible communication. We believe that the continuation of the project can significantly contribute to raising public awareness about the importance of cytogenetics and cytogenomics, while stimulating interest in scientific and laboratory fields. Moreover, the initiative has the potential to demystify these areas of knowledge, promoting greater public connection and identification with science.
**Palavras-chave:** cytogenetics; science popularization; social media

# OS IMPACTOS MUTAGÊNICOS DE ATIVIDADES ANTRÓPICAS EM MORCEGOS CAVERNÍCOLAS

**Ana Julia Pereira Peixoto Virote[1], Daiany Folador Sotero[1], Renata Maria Pereira de Freitas[1], Leticia Lima Correia[2], Marcelino Benvindo de Souza[3], Daniela de Melo e Silva[1]**
[1]Universidade Federal de Goiás; [2]Universidade Federal do Pará; [3]Universidade Estadual de Goiás; E-mail: najuvirote@gmail.com

**Resumo:**
As cavernas são propícias a condições climáticas constantes e a proteção contra os predadores. Esses locais contribuem para a formação de colônias, entre elas as de morcegos, e em proporção, o guano desses animais colabora para a manutenção da biodiversidade nas cavernas. Entretanto, o desmatamento para as atividades antropizadas podem afetar esses animais, expondo-os a agentes xenobióticos. Desse modo, esse estudo investigou os possíveis impactos mutagênicos em morcegos que habitam cavernas próximas a áreas antropizadas. Foram capturados 33 Glossophaga soricina em três cavernas (Timor, Tarzan e Val) situadas em Legados Verdes do Cerrado, próximo a Niquelândia, Goiás, Brasil. Foram coletadas células da mucosa oral, com o auxílio de microbrush, arrastadas em lâminas, contendo uma gota de soro fisiológico e foram contadas 1000 células em um microscópio óptico na objetiva de 40x. Para a análise dos dados, foi realizado Análise de Variância Multivariada Permutacional para avaliar a diferença dos grupos e Análise de Dispersão Permutacional para verificar a variação entre os dados, considerando a significância estatística de $p<0,05$. Observou-se um efeito significativo entre os animais que vivem nas cavernas estudadas e as anormalidades nucleares avaliadas (PERMANOVA, $F^*(2,31)$: 3,53, $p<0,01$; PERMDISP, $F^*(2,31)$: 1,12, $p = 0,33$). Animais que habitam a caverna Timor apresentaram um aumento de 1,5 vezes na frequência de células anucleadas e de 1,4 e 5,5 vezes de broto nuclear em relação a animais que habitam as cavernas Val e Tarzan, respectivamente, podendo indicar que a proximidade do local com uma mineradora expõe esses animais a metais pesados. Enquanto isso, os morcegos presentes na caverna Val demonstraram maiores frequências de célula binucleada, célula cariorréx, micronúcleo, núcleo picnótico e núcleo reniforme em relação aos animais que vivem nas cavernas Tarzan e Timor, podendo ser causada pela adjacência a áreas antropizadas, como pequenas plantações, área de pastagem e estrada. Portanto, embora as cavernas sejam habitats importantes para a ecologia de morcegos, a proximidade com regiões de uso da terra para atividades humanas estão causando alterações nucleares em células de mucosa oral nesses animais, podendo causar danos à diversidade desses animais.

**Palavras-chave:** Teste de Micronúcleo; Chiroptera; Caverna

**Apoio**

Fundação Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES)

# INVESTIGADORES GENÉTICOS: GAMIFICAÇÃO COMO ESTRATÉGIA INOVADORA NO ENSINO DE DOENÇAS METABÓLICAS

**Diana Lisbôa Dias[1], Beatriz Romeiro Ferreira Araújo Benício[1], Susana Suely Rodrigues Milhomem Paixão[1]**
[1]Instituto Federal de Brasília - campus Planaltina; E-mail: diana.dias@estudante.ifb.edu.br

**Resumo:**
Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM), com destaque para as Mucopolissacaridoses (MPS), constituem um grupo de doenças genéticas raras cujos desafios diagnósticos e terapêuticos impactam profundamente a qualidade de vida dos pacientes. No âmbito educacional, sua complexidade conceitual - associada à natureza abstrata dos mecanismos moleculares subjacentes - demanda abordagens pedagógicas inovadoras para superar as barreiras de aprendizagem. O presente estudo visou desenvolver e validar o jogo educativo "Investigadores Genéticos", voltado para o ensino de Genética Humana e Biologia Molecular no Ensino Superior e Ensino Médio, com foco nos EIM e estruturado em três eixos interdependentes, são eles: Eixo 1 - Integração conceitual: simulação de casos clínicos de MPS (tipos I, II, IV e VI); Eixo 2 - Experiência prática: vivência das etapas diagnósticas, desde a análise sintomática até a identificação molecular da enzima defeituosa; Eixo 3 - Modelo replicável - criação de um paradigma para o ensino de outros temas complexos em ciências biológicas. O jogo foi desenvolvido, registrado no INPI (Instituto Nacional de Propriedade Industrial) e está disponível no site: https://henriquehida.github.io/InvestigadoresGeneticos/ que oferece suporte ao jogo, além de mecânicas interativas, como o "Desafio Genético", que simula o processo de diagnóstico enzimático. As etapas metodológicas de preparação para a validação do jogo foram desenvolvidas: produção de vídeo-aulas sobre EIM e MPS, desenvolvimento de tutorial detalhando as fases do jogo e elaboração de questionários pré/pós-teste com questões objetivas e subjetivas para avaliar aprendizagem. A aplicação piloto está programada para Maio de 2025 com os alunos de Genética do IFB-Planaltina (selecionados por terem cursado Biologia Molecular). Espera-se que o jogo melhore a compreensão de EIM/MPS, com aumento nos escores pós-teste. A análise das respostas avaliará a eficácia da gamificação no engajamento discente. A vivência com casos simulados pode facilitar a aprendizagem de conceitos moleculares, superando barreiras do ensino tradicional. Esta abordagem inovadora integra teoria e prática via gamificação, podendo servir como modelo para outros conteúdos de biologia molecular. A validação em 2025 consolidará seu potencial como ferramenta educacional baseada em evidências.
**Palavras-chave:** Material Didático; Erros Inatos do Metabolismo; Mucopolissacaridose
**Apoio**

Ao Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Brasília - IFB e ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico - CNPq

# GENÔMICA DOS MICRONÚCLEOS INDUZIDOS POR 2,6-DINITROANILINA EM *ZEA MAYS* L.

**Marcos Vitor Rosa Ferreira[1], Fernanda Aparecida Ferrari Soares[1], Breno Machado de Almeida[1], Verônica da Costa Saraiva[1], Ana Paula Mitiko Fialho Toma[1], Sofia Lopes Isenmann[1], Amanda Keny Rodrigues Silva[1], Wellington Ronildo Clarindo[1]**
[1]Universidade Federal de Viçosa; E-mail: marcos_rferreira@hotmail.com

**Resumo:**
Micronúcleos (MN) são estruturas extranucleares de cromatina que se formam a partir de danos no genoma que não são reparados ou são reparados inadequadamente. MN podem ser classificados em clastogênicos, formados por fragmentos cromossômicos, ou aneugênicos, compostos por cromossomos inteiros perdidos. Considerando a relevância dos MN, o nosso objetivo foi caracterizar o genoma e a origem de MN de *Zea mays* resultantes do tratamento dos meristemas radiculares com 2,6-dinitroanilina. O conteúdo de DNA dos MN, mensurado por Citometria de Imagem, variou, e, assim, os valores foram estatisticamente discriminados e correlacionados com os valores 1C de DNA dos cromossomos de *Z. mays*. A maioria dos MN possui conteúdo de DNA abaixo de 0,189 pg, inferior ao do cromossomo 10, indicando o efeito clastogênico da 2,6-dinitroanilina. MN também apresentaram conteúdo de DNA correspondente ao do cromossomo 3 (0,331 pg), cromossomo 4 (0,310 pg) ou cromossomo 9 (0,261 pg), evidenciando o efeito aneugênico esperado do composto. Os MN menos frequentes contêm tamanho do genoma acima de 0,393 pg (cromossomo 1), sugerindo origem a partir de mais de um cromossomo. As sequências de rDNA 5S e 18S foram mapeadas por FISH nos MN, demonstrando a origem a partir dos cromossomos 2 e 6, respectivamente. A origem dos MN foi também evidenciada pelos três pools de sondas de MN específicos produzidos por meio da micromanipulação e DOP-PCR. A sonda do MN1 marcou a região centromérica de um cromossomo de *Z. mays* e a região terminal do braço longo de outro cromossomo. Já a sonda do MN2 hibridizou especificamente o pericentrômero de um cromossomo. A sonda do MN3 hibridizou especificamente todo braço curto e o pericentrômero de dois cromossomos. Portanto, a composição genômica dos MN induzidos por 2,6-dinitroanilina foi diagnosticada. Além disso, a origem dos MN foi identificada por meio das sequências de rDNA e do pool de sondas dos MN especificamente micromanipulados e amplificados. Os dados evidenciam a diversidade genômica dos MN, assim como a sua origem a partir de diferentes cromossomos do cariótipo. Neste sentido, os resultados também mostram os efeitos clastogênico e aneugênico da 2,6-dinitroanilina, assim como novas estratégias para explorar os MN em estudos de genotoxicidade.
**Palavras-chave:** FISH; micromanipulação; Aneugênico
**Apoio**

CAPES, CNPq e FAPEMIG

# IMPACTO DA EXPOSIÇÃO OCUPACIONAL NA SAÚDE DO TRABALHADOR RURAL: UMA ANÁLISE COM MULTIBIOMARCADORES

**Diego da Silva Lima[1], Andreya Gonçalves Costa[1], Daiany Folador Sotero[1], Thays Milena Alves Pedroso[1], Miller Caldas Barradas[1], Daniela de Melo e Silva[1]**
[1]UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS; E-mail: djiegolima@gmail.com

**Resumo:**
A exposição ocupacional a agrotóxicos é um traço comum da agricultura brasileira, em especial ao Estado de Goiás, um dos maiores consumidores desses produtos. A partir de atividades que incluem aplicação de agrotóxicos em plantações, diluição de compostos (exposição direta) ou lavagens de roupas utilizadas em lavouras (exposição indireta), os trabalhadores rurais estão mais suscetíveis a danos no DNA causados por esses xenobióticos, ocasionando mutações e quebras cromossômicas. Portanto, esse estudo avaliou o potencial genotóxico e mutagênico dessas substâncias em trabalhadores expostos ocupacionalmente, assim como relacionou a exposição direta e indireta a eles com a expressão de biomarcadores de genotoxicidade e mutagenicidade, discutindo a utilização desses como biomonitoramento de intoxicações. Foram utilizados o Ensaio Cometa(EC) e Teste de Micronúcleo(MN) como biomarcadores, além da aplicação de questionários sobre hábitos etilistas e tabagistas, os quais também interferem na estabilidade genômica. O EC foi feito a partir da coleta de sangue venoso e eletroforese de 15µL de sangue total em agarose disposta em lâminas, que foram analisadas em microscopia de fluorescência, com objetiva de 20x, capturando 100 nucleóides por indivíduo. O teste de MN foi realizado na mucosa oral, com células coletadas e dispostas em lâminas com um swab de coleta e soro fisiológico, contando 1000 células por indivíduo, em objetiva de 40x e analisando múltiplas anormalidades nucleares. A análise estatística foi feita a partir do método de PERMANOVA e PERMDISP, considerando significativo $p<0,05$, além de uma Análise de Componentes Principais para melhor visualização dos resultados. Foi observada uma instabilidade nuclear no grupo exposto diretamente em relação ao grupo indireto, a partir do EC (PERMANOVA, $p = 0,005$; PERMDISP, $p = 0,010$), o que coincide com o alto número de intoxicações relatadas por esse grupo, assim como seus hábitos de risco. Enquanto isso, o grupo indireto demonstrou maior presença de mutações observadas no teste de MN, apresentando alto número de brotamentos nucleares, binucleadas e MNs. (PERMANOVA, $p = 0,001$; PERMDISP, $p = 0,020$). Logo, conclui-se que a exposição ocupacional a agrotóxicos, direta ou indireta, é capaz de causar instabilidade genômica com diferentes padrões de dano. Além disso, os biomarcadores utilizados foram eficazes para detecção de anormalidades e podem ser ferramentas relevantes para vigilância da saúde do trabalhador rural.
**Palavras-chave:** Exposição Ocupacional; Xenobióticos; Mutagênico

# EFEITOS CITOGENOTÓXICOS DE *TECOMA STANS*: UMA ORNAMENTAL COM POTENCIAL ALELOPÁTICO

**Jeniffer Cristina Souza Silva**[1], **Saulo Marçal de Sousa**[1]
[1]Universidade federal de Juiz de fora; E-mail: cjeniffer866@gmail.com

**Resumo:**
A alelopatia é a interação química entre plantas e/ou microrganismos, mediada por aleloquímicos cuja composição e concentração variam entre os órgãos vegetais. *Tecoma stans* (Bignoniaceae), nativa do México e invasora no Brasil, destaca-se pela alta produção de sementes e potencial alelopático. Este estudo avaliou o efeito de extratos aquosos de folhas, flores e frutos sobre a germinação, crescimento radicular e aéreo, ciclo celular e estabilidade cromossômica de *Lactuca sativa*. O material foi coletado na UFJF, e o extrato bruto (100 g/L) foi diluído a 75%, 50% e 25%, com água destilada como controle. O experimento foi inteiramente casualizado, com três repetições, em placas de Petri com 50 sementes. Avaliaram-se germinação e crescimento a cada 18 h por 72 h. Lâminas citológicas foram preparadas por esmagamento, coradas com Giemsa e analisadas quanto ao ciclo celular, alterações cromossômicas e morte celular. Os dados foram submetidos à ANOVA e teste de Tukey ($p<0,05$). A germinação foi totalmente inibida na concentração de 100% para todos os extratos e na de 75% do extrato de frutos. Na de 50%, a germinação caiu drasticamente (0 em 18 h; 0,33 ± 0,57 em 36 h; 3,33 ± 4,16 em 54 h; 8,66 ± 6,03 em 72 h), frente ao controle (41,33 ± 6,42; 48,66 ± 2,30; 50,00 ± 0,00). O crescimento radicular foi reduzido em todos os extratos e concentrações. Para o hipocótilo, houve redução significativa em todas as concentrações do extrato de folhas, na de 50% do extrato de frutos (1,87 ± 0,22 mm em 72 h) e na de 75% do extrato de flores (0,68 ± 0,72 mm), frente aos controles (3,17 ± 0,04 mm e 3,90 ± 1,00 mm). O extrato de folhas reduziu o índice de morte celular em 77,2% na concentração de 75% (0,088 ± 0,045), frente ao controle (0,019 ± 0,008). O extrato de flores elevou o índice mitótico (25%: 0,100 ± 0,075; 50%: 0,146 ± 0,022), as alterações cromossômicas (25%: 0,005 ± 0; 75%: 0,004 ± 0,001) e a morte celular (25%: 0,198 ± 0,015; 50%: 0,146 ± 0,022; 75%: 0,097 ± 0,004), frente ao controle (mitose: 0,080 ± 0,017; alterações: 0,001 ± 0,001; morte: 0,055 ± 0,002). O extrato de frutos elevou o índice mitótico (25%: 0,414 ± 0,131; 50%: 0,509 ± 0,080) e as alterações (25%: 0,009 ± 0,003), frente ao controle (0,191 ± 0,047 e 0,002 ± 0,001). Todos os extratos mostraram ação alelopática e citotóxica, sendo os de flores e frutos também genotóxicos.Apoio: UFJF e FAPEMIG.

**Palavras-chave:** alterações cromossômicas; ciclo celular; genotoxicidade

**Apoio**

UFJF e FAPEMIG

# DIVERSIDADE DE ELEMENTOS DE TRANSPOSIÇÃO EM GENOMAS DE SILURIFORMES

**Rafael de Assis[1], Jesus Hernandez Dias Cruz[1], Roberto Ferreira Artoni[1]**
[1]Universidade Estadual de Ponta Grossa; E-mail: rafaeldeassiis@gmail.com

**Resumo:**
O conhecimento acerca da composição e arquitetura do genoma é de extrema importância para a compreensão dos processos evolutivos responsáveis pela radiação e diferenciação dos peixes. Com o avanço das tecnologias de sequenciamento de alto rendimento e de ferramentas de bioinformática, o volume de dados genômicos fornecido obteve um salto considerável, sendo extremamente úteis para obter insights sobre a evolução dos genomas de peixes. Os elementos de transposição (TEs) são grandes fontes de variação genômica, e sua atividade nos genomas dos peixes pode ter contribuído fornecendo adaptações vantajosas que lhes permitiram sucesso em diferentes ambientes. Diante disso, o objetivo desse trabalho foi entender a diversidade de TEs que fazem parte dos genomas dos siluriformes e relacionar essa diversidade com os eventos evolutivos do grupo. Para tal foram analisados 21 datasets genômicos de peixes siluriformes disponíveis no NCBI, a escolha foi realizada a fim de se obter genomas refência sequenciados por leituras longas. Os TEs foram obtidos e classificados utilizando a ferramenta Inpactor2. A biblioteca de elementos completos foi mapeada nos pseudocromossomos utilizando a ferramenta RepeatMasker. Foram analisados genomas das famílias Ariidae, Bagridae, Clariidae, Cranoglanididae, Ictaluridae, Pangasiidae, Plotosidae, Siluridae, Sisoridae e Trichomycteridae. De modo geral os elementos da superfamília Gypsy foram os mais expressivos em todos os genomas. Quando olhamos para as linhagens, as mais representativas foram Reina de Gypsy, seguida por Ale de Copia. Elementos da linhagem CRM de Gypsy foram pouco acumulados, o que leva a questionar quais elementos podem estar mais acumulados na região centromérica. Quando observada as demais linhagens, esse acúmulo diferencial parece acompanhar a distribuição das espécies na filogenia.
**Palavras-chave:** Bioinformática; Evolução; Retrotransposons
**Apoio**

NAPI-BIOINFORMATICA/Fundação Araucária convênio 033/2021

# ANÁLISE DA FREQUÊNCIA DE VARIAÇÕES NO NÚMERO DE CÓPIAS EM INDIVÍDUOS EXPOSTOS À RADIAÇÃO IONIZANTE DE CÉSIO-137 NO ACIDENTE RADIOLÓGICO DE GOIÂNIA

**Samara Socorro Silva Pereira[1,2,3], Lorraynne Guimarães de Oliveira[2,3], Elza Maria Gonçalves Santos Uchoa[2,3,4], Juliana Ferreira da Silva[2,3], Nayara Souza Lopes[2,3,4], Claudio Carlos da Silva[2,4,5], Hugo Pereira Leite Filho[2,5], Irene Plaza Pinto[2,6], Aparecido Divino da Cruz[2,3,4]**

[1]SESI Campinas; [2]Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Escola de Ciências Médicas e da Vida, Programa de Pós-Graduação em Genética, Núcleo de Pesquisa Replicon; [3]Universidade Federal de Goiás, Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular; [4]Secretaria Estadual de Saúde de Goiás, Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo; [5]Universidade Estadual de Goiás; [6]Universidade Federal de Goiás, Faculdade de Medicina; E-mail: samarasocorrosilva@gmail.com



**Resumo:**
Em setembro de 1987, ocorreu em Goiânia-Goiás, o maior acidente radiológico do mundo em área urbana, resultando em 249 pessoas expostas à diferentes doses de radiação ionizante. A radiação ionizante tem a capacidade de provocar lesões na molécula de DNA e potencializar a formação de variação no número de cópias (CNV), devido ao processo de tentativas de reparo da molécula de DNA. No cenário do monitoramento ambiental, os pesquisadores têm buscado encontrar e consolidar biomarcadores de exposição à radiação para usá-los como estimador. Sendo assim, esta tese tem como objetivo quantificar CNVs em células somáticas de indivíduos radioexpostos à radiação ionizante de Césio-137, e por meio de análise caso-controle, estabelecer as CNVs como possíveis biomarcadores de risco à exposição de diferentes doses de radiação ionizante de Césio-137. O estudo contou com análise do genoma de 20 indivíduos expostos à radiação ionizante e do genoma de 25 indivíduos saudáveis sem histórico de exposição acidental à radiação ionizante. As amostras foram submetidas à metodologia de Análise Cromossômica por Microarranjo, usando o sistema do GeneChip® HD CytoScanHDTM (Thermo Fisher Scientfic, EUA). As análises e o tratamento dos dados foram realizados no Software Chromosome Analysis Suite® 2.0 (ChAS®, Thermo Fisher Scientfic, EUA). Após a análise dos dados, observou-se que os radioexpostos tiveram 70% a mais de CNV de perda e 46% a mais de CNV de ganho que o grupo controle. Não houve diferença estatística no tamanho das CNVs entre os grupos. A partir do teste de regressão linear foi possível propor um modelo onde afirma que a cada 1 Gy acrescenta 0,65 de InCNVp e 0,58 de InCNVg. Esse modelo da variável explicativa pode elucidar a variância em 24% das CNVs de perda (p=0,040) e 12% as CNVs de ganho (p=0,008). As variáveis dose-idade foram testadas no modelo variável explicativa, no qual foi observado que com o incremento de 0,34 da dose e mais 0,01 de idade, houve um aumento de 30,1% de CNV de perda, e com incremento de 0,47 de dose e mais 0,004 de idade, ocorreu um aumento de 12,7% de CNV de ganho. O risco aumentado foi calculado com a regressão logística, onde verificamos que, para o grupo exposto à radiação ionizante de Césio-137, o OR foi de 12,6% em ter CNVs de perda e 28,9% em ter CNVs de ganho. Com estes resultados é possível concluir que as CNVs são possíveis biomarcadores para estimar o risco de exposição à radiação ionizante de Césio-137.
**Palavras-chave:** Monitoramento ambiental; Mutagênese; biomarcador.

# BIOINFORMATICS FOR CYTOGENETIC AND CYTOGENOMIC STUDIES IN MELIPONINI: POPULAR TOOLS AND FUTURE DIRECTIONS FOR SOFTWARE AND PIPELINE DEVELOPMENT

**Larissa de Oliveira Rosa Marques[1], Elen Carolina Ferreira Moura[1,2], Rhewter Nunes[1,2]**
[1]UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIAS; [2]UNIVERSIDADE ESTADUAL DE GOIAS; E-mail: larissa313@gmail.com

**Resumo:**
Bioinformatics tools have become essential in cytogenetics and cytogenomics studies of stingless bees, especially due to the increasing volume of chromosomal and genomic data produced by high-throughput sequencing and imaging techniques. In this study, we developed a custom Python 3 script using the libraries requests, unidecode, PyPDF2, and regular expressions to identify computational tools most frequently cited in cytogenetic research on Meliponini. We first retrieved 30,397 tools from the bio.tools repository using its RESTful API and filtered them based on targeted keywords, generating a curated subset of XX tools specific to cytogenetics and cytogenomics. Using a BibTeX file containing 135 peer-reviewed articles indexed in Web of Science, we downloaded 80 open-access PDFs via the Unpaywall API. The full texts were processed to identify mentions of the selected tools. We detected 41 unique tools across the corpus, with an average of 4.9 tools mentioned per article. The most frequently cited were Contra (34.1% of articles), SCOPE (32.6%), ChroMo (29.6%), SPRING (28.9%), and STAC (20.7%). Notable patterns of co-occurrence were observed between SCOPE and ChroMo (31 articles), Contra and SCOPE (27), and SCOPE and SPRING (23), suggesting complementary use of visualization and structural analysis tools. This study presents the first systematic overview of bioinformatics tool usage in stingless bee cytogenetics, highlighting both dominant methodological practices and existing functional gaps. The findings support the establishment of standardized analytical workflows and point to the need for integrated platforms capable of bridging cytogenetic imaging and genomic structural variation analysis. Finally, we propose that future tool development include performance benchmarking and user-centered metrics to better inform software selection in cytogenomic research.
**Palavras-chave:** Computational workflows; Text mining; Bioinformatics Research software

# POLIMORFISMOS CROMOSSÔMICOS E DIVERSIDADE GENÉTICA

# PAPEL DOS ELEMENTOS TRANSPONÍVEIS NA DIVERSIFICAÇÃO GENÔMICA DE ESPÉCIES DE *CAPSICUM*

**Breno Machado de Almeida[1], Ana Paula Mitiko Fialho Toma[1], Fernanda Aparecida Ferrari Soares[1], Marcos Vitor Rosa Ferreira[1], Veronica da Costa Saraiva[1], Amanda Keny Rodrigues Silva[1], Wellington Ronildo Clarindo[1]**
[1]Universidade Federal de Viçosa; E-mail: breno.m.almeida@ufv.br

**Resumo:**
As sequências repetitivas compõem uma porção significativa dos genomas de *Capsicum*, desempenhando papel importante na sua diversidade genética e evolução. Os TEs são os elementos repetitivos mais abundantes e contribuem para a expansão genômica e a diversificação estrutural nos genomas de *Capsicum*. Neste contexto, nosso objetivo foi mapear a distribuição de LINEs L1 e MULEs por meio da hibridização in situ fluorescente em cromossomos metafásicos de *C. annuum, C. chinense* e *C. frutescens*. LINEs L1 e MULEs apresentaram variação no número, na intensidade e na distribuição cromossômica dos sinais de fluorescência nos cariótipos de *Capsicum*. Sinais de LINEs L1 foram detectados ao longo de todos os cromossomos de *Capsicum*, com menor abundância em *C. chinense*. Sinais de hibridização também foram observados em todas as regiões pericentroméricas e centroméricas dos cromossomos em *C. annuum, C. chinense* e *C. frutescens*. MULEs foram mais abundantes em *C. annuum* em comparação com *C. chinense* e *C. frutescens*. Adicionalmente, sinais intensos de MULEs foram detectados nas regiões pericentroméricas, centroméricas, intersticiais e distais dos cromossomos das três espécies, sugerindo forte papel desses elementos nessas regiões genômicas. A presença de múltiplas linhagens de LINEs no genoma pode afetar os padrões de distribuição entre diferentes espécies, como relatado aqui para todos os cromossomos de *C. annuum, C. chinense* e *C. frutescens*. Além disso, em *Capsicum* existem milhares de MULEs, sugerindo que a amplificação dessas sequências pode ter contribuído para a expansão do tamanho do genoma, corroborando com os dados citogenômicos deste estudo. Esses resultados sugerem que a amplificação e a persistência dessas linhagens de TEs remodelaram os genomas de *Capsicum*. Este trabalho reforça o valor de *Capsicum* como modelo para a exploração de DNA repetitivo em contextos citogenômicos e evolutivos. Os dados descritos não apenas iluminam a organização do genoma sob a perspectiva citogenômica, mas também servem como um recurso fundamental para a citogenômica e a pesquisa comparativa dos repeatomas em plantas, particularmente no gênero *Capsicum*.
**Palavras-chave:** Genômica; Citogenética molecular; Elementos móveis
**Apoio**

UFV, CAPES, FAPEMIG, CNPq

# EVIDÊNCIAS CITOGENÉTICAS DE POLIMORFISMO EM POPULAÇÕES NATURAIS DE *MELIPONA CAPIXABA* (HYMENOPTERA: APIDAE) ATRAVÉS O MAPEAMENTO DE GENES RIBOSSOMAIS

**Mara Garcia Tavares[1], Ana Luiza Moreira Soares[1], Vander Calmon Tosta[2]**
[1]Universidade Federal de Viçosa (UFV); [2]Universidade Federal do Espírito Santo (UFES); E-mail: mtavares@ufv.br

**Resumo:**
As abelhas exercem um papel crucial na manutenção da biodiversidade atuando como polinizadoras de plantas silvestres e cultivadas. Estima-se que cerca de 60% das culturas alimentares dependem da polinização realizada por esses insetos. Dentre os principais grupos de polinizadores destaca-se a tribo Meliponini, composta por mais de 400 espécies de abelhas sem ferrão, distribuídas em 29 gêneros. Entre elas, *Melipona capixaba*, conhecida como uruçu-preta ou uruçu das terras frias, é uma espécie endêmica da região serrana do Espírito Santo e encontra-se ameaçada de extinção. Considerando a importância da caracterização genética para a conservação de espécies ameaçadas, este trabalho objetivou realizar o mapeamento físico dos genes ribossomais 18S (rDNA18S) em diferentes populações de *M. capixaba*. Foram analisadas metáfases obtidas do gânglio cerebral de larvas pós-defecantes provenientes de 14 colônias coletadas em Conceição do Castelo, Domingos Martins, Santa Teresa, Santa Maria de Jetibá e Divino de São Lourenço. As amostras foram submetidas à técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH) para a detecção dos clusters de rDNA18S, e os cariótipos foram montados com os softwares Adobe Photoshop CS6 e Image Pro Plus. Os resultados revelaram a presença de clusters ribossomais na região terminal ou subterminal do primeiro par cromossômico nos indivíduos de todas as colônias analisadas. Em três dessas colônias, observou-se polimorfismo de tamanho nesse par cromossômico, padrão já relatado em outras espécies do gênero *Melipona*. Além disso, foi identificado polimorfismo de tamanho no último par cromossômico, em algumas colônias. A análise conjunta desses dados permitiu a identificação de três padrões cariotípicos: (1) colônias com ambos os pares cromossômicos homomórficos; (2) colônias com o primeiro par homomórfico e o último par com polimorfismo de tamanho e (3) colônias com polimorfismo de tamanho em ambos os pares cromossômicos. Os resultados reforçam a complexidade genômica de *M. capixaba* e sugerem que o isolamento geográfico das populações pode favorecer o acúmulo de variações cromossômicas estruturais, com possíveis implicações evolutivas. A ampliação das análises possibilitará aprofundar o entendimento da variabilidade genética e cariotípica da espécie. Tais informações são fundamentais para subsidiar estratégias de conservação e reintrodução, visando à preservação das populações naturais de *M. capixaba*.
**Palavras-chave:** cariótipo; FISH; variabilidade genética
**Apoio**

Fundo Brasileiro para a Biodiversidade (FUNBIO), CAPES, CNPq

# AMPLIFICAÇÃO DE RDNA 35S IMPULSIONA A EXPANSÃO GENÔMICA EM PIMENTAS DO GÊNERO *CAPSICUM*

**Breno Machado de Almeida[1], Amanda Keny Rodrigues Silva[1], Marcos Vitor Rosa Ferreira[1], Verônica da Costa Saraiva[1], Fernanda Aparecida Ferrari Soares[1], Ana Paula Mitiko Fialho Toma[1], Wellington Ronildo Clarindo[1]**
[1]Universidade Federal de Viçosa; E-mail: breno.m.almeida@ufv.br

**Resumo:**
As espécies do gênero *Capsicum* L. apresentam dois números cromossômicos, 2n = 2x = 24 ou 2n = 2x = 26. Os cariótipos de *Capsicum* possuem cromossomos homomórficos e número básico ancestral x = 12. Além disso, variações do conteúdo de DNA nuclear têm sido reportadas, assim como variações em relação ao número e loci dos sítios de rDNA 35S. Neste contexto, os nossos objetivos foram: a) mensurar o conteúdo de DNA 1C nuclear, (b) determinar o número de cromossomos e (c) mapear os genes de rDNA 35S em *C. annuum*, *C. chinense*, *C. frutescens* e *C. baccatum*. *C. baccatum* apresentou o maior valor médio de 1C = 4,46 pg e número de loci de rDNA 35S (8 sítios), enquanto *C. chinense* possui o menor, com 1C = 3,96 pg e um lócus rDNA 35S. *C. frutescens* e *C. annuum* contêm valores intermediários com dois loci de rDNA 35S e 1C = 4,00 pg e 1C = 4,06 pg, respectivamente. Com base nesses dados genômicos, estimou-se uma forte correlação positiva (r2 = 0,99, p = 0,007) entre o valor 1C e o número de loci de rDNA 35S. A variação interespecífica do valor de 1C observada em *Capsicum* pode ser consequência da fração de repeatoma dos genomas. Essa variação pode estar relacionada à amplificação de sítios de rDNA e a diversificação do gênero *Capsicum*. Considerando a filogenia e os valores de 1C, espécies de clados mais recentes, como o clado Baccatum (incluindo *C. baccatum* e *C. rabenii*), apresentam valores de 1C mais altos do que espécies de clados menos recentes, como o clado Annuum representado por *C. annuum*, *C. chinense*, *C. frutescens* e *C. galapagoense*. Uma correlação positiva entre o valor médio de 1C e o número de sítios de rDNA também foi relatada em outros genomas de plantas, como *Arabidopsis thaliana* L., *Cuscuta monogyna* Vahl. e *Vigna* spp. Savi. O número de sítios de rDNA pode mudar rapidamente ao longo de algumas gerações influenciando significativamente o tamanho do genoma. Neste contexto, a expansão do conteúdo de DNA nuclear está associada ao aumento do número de loci de rDNA 35S em *Capsicum*. Os resultados aqui reportados podem ser explorados em outros estudos citotaxonômicos e evolutivos que envolvam a integração de dados genômicos, como valor 1C e número de sítios de rDNA 35S, elucidando as mudanças na arquitetura genômica que contribuem para a diversificação de Capsicum. Por fim, essas descobertas reforçam a importância de Capsicum como modelo para pesquisas citogenômica e evolutiva envolvendo sequências repetitivas.
**Palavras-chave:** FISH; Repeatoma; Citogenômica
**Apoio**

À Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), à Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Minas Gerais (FAPEMIG), ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) e à Universidade Federal de Viçosa (UFV).

# THE DIVERSITY OF NUCLEOLAR ORGANIZING REGIONS IS INFLUENCED BY RECOMBINATION BETWEEN NON-HOMOLOGOUS CHROMOSOMES IN A SPECIES COMPLEX OF FROGS

**Helena Mattiazzo Milanez[1], Lucas Henrique Bonfim Souza[1], Luciana Bolsoni Lourenço[1]**
[1]UNICAMP; E-mail: helena.mattiazzo@gmail.com

**Resumo:**
Nucleolar organizing regions (NORs) are important genomic components associated to the karyotypic diversity of the *Physalaemus cuvieri - Physalaemus ephippifer* species complex, which bears cryptic diversity. The distribution of this genomic element varies greatly within the karyotypes of the distinct lineages and interesting cases are represented by *P. ephippifer* and Lineage 3 of "*P. cuvieri*" (L3), which display, respectively, Z and W NOR-bearing chromosomes and a high polymorphism of this element. Genomic analyses have suggested that different satellite DNAs (satDNAs) (i.e., PepBS, PepSat16-147 and PepSat25-282) are located in the intergenic region of the NORs of *P. ephippifer*. Moreover, by using these repetitive sequences as probes in Fluorescent in situ Hybridization (FISH) assays in *P. ephippifer*, Lineage 1 of "*P. cuvieri*" (L1) and L3, cytogenetic analyses have further corroborated this association. Repetitive sequences are recombination hotspots and tend to homogenize by concerted evolution. However, different NOR identities were found within these clades, whose maintenance suggests the influence of mechanisms acting against the before-mentioned processes. In L1, the sister clade of *P. ephippifer*, chromosomes 8 and 9 are NOR-bearing. In chromosome 8, the nucleolar rDNA is associated to weak C-bands and weaker signals of different satDNAs, while, in chromosome 9, strong C-bands and stronger signals of these sequences are found. In this context, we studied the NOR identities and meiotic arrangement of the NOR-bearing chromosomes in specimens from Riachão (MA), a municipality potentially located in the limit of a contact zone between L1 and L3, which is characterized by a predominant influence of L1. In one of the four representatives analyzed, the two NOR identities previously described were concomitantly found in one homologue of chromosome 8, in a pattern that had not yet been observed. The analysis of meiotic cells revealed a majority of cells with bivalent configurations. However, multivalent configurations, suggestive of ectopic recombination events, were also found. In FISH assays, signals of the PepBS satDNA were found in the multivalent elements, which corroborates that they are composed of the NOR-bearing chromosomes. Therefore, our data corroborates the intense molecular dynamic of the NORs from the *P. cuvieri - P. ephippifer* species complex and incites future studies on its role on the vast karyotypic diversification of this group.
**Palavras-chave:** satellite DNA; *Physalaemus*; meiosis
**Apoio**

We are thankful to Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP) (#2021/00464-3 and #2022/14378-4), Fundação Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) (code 001) and Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) (#309827/2021-3) for the support in this project.

# O IMPACTO DA HIBRIDAÇÃO E POLIPLOIDIA NA COMPLEXIDADE TAXONÔMICA DO COMPLEXO *C. BRACTEOSUM* (LEGUMINOSEAE)

**Júlia Neves[1], Paulo Aecyo[2], Ana Silva[1], Emanuel Evaristo de Sousa[3], Gustavo Souza[1], Andrea Pedrosa-Harand[1]**

[1]Laboratório de Citogenética e Evolução Vegetal, Departamento de Botânica, Centro de Biociências, Universidade Federal de Pernambuco, Recife, PE, Brasil; [2]Laboratório de Ecologia Evolutiva e Genômica de Plantas, Departamento de Biologia Vegetal, Instituto de Biologia, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, Brasil; [3]Laboratório de Morfotaxonomia e Evolução Vegetal, Departamento de Botânica, Centro de Biociências, Universidade Federal de Pernambuco, Recife, PE, Brasil; E-mail: julia.neves@upe.br

**Resumo:**
Hibridação e poliploidia são eventos evolutivos que podem contribuir para o aumento da biodiversidade e gerar complexidades taxonômicas e filogenéticas. O gênero *Cenostigma* (Leguminosae) é amplamente distribuído na Caatinga e apresenta baixa resolução filogenética e taxonômica, possivelmente associada à divergência recente entre suas espécies e/ou à existência de híbridos. Em simpatria, *C. bracteosum* se confunde morfologicamente com *C. nordestinum*, sendo distinguidas principalmente pelo tamanho de estruturas vegetativas e reprodutivas, havendo todavia sobreposição em alguns desses caracteres. Além disso, apesar do gênero apresentar um número cromossômico estável ($2n = 2x = 24$), a poliploidia no grupo é relatada em *C. bracteosum*, apresentando também citótipo tetraploide ($2n = 4x = 48$). Assim, o objetivo deste trabalho foi investigar o grau de fluxo gênico entre *C. bracteosum* e *C. nordestinum*, avaliando o papel da hibridação e da poliploidia na delimitação dessas espécies. A diversidade e estruturação genética de indivíduos de três populações simpátricas e quatro alopátricas foi investigada por meio de marcadores moleculares microssatélites (SSRs) nucleares e plastidiais. O nível de ploidia foi estimado utilizando citometria de fluxo. Análises populacionais indicaram que, apesar de ambas espécies serem geneticamente distintas, há a formação de híbridos nas populações simpátricas. A poliploidia foi observada em linhagens puras tanto de *C. bracteosum* quanto de *C. nordestinum*, assim como nos híbridos, sugerindo que deve ser uma fenômeno frequente no grupo. A direção da introgressão parece afetar diretamente o fenótipo dos híbridos, sendo em muitos casos impossível diferenciar morfologicamente híbridos e seus parentais. Ambas *C. bracteosum* e *C. nordestinum* parecem entidades morfologicamente polimórficas e a clara delimitação delas parece ser confusa diante de eventos de poliploidia e hibridação. Assim, identificamos aqui que essas espécies constituem um complexo poliploide de difícil circunscrição. Este estudo demonstrou, portanto, o impacto dos eventos de hibridação e poliploidia na complexidade taxonômica do gênero *Cenostigma* e a contribuição dos mesmos para a sua diversificação na Caatinga.

**Palavras-chave:** Complexo poliploide; Introgressão; Catingueiras

**Apoio**

CNPq; Propesqi (UFPE)

# NOVO CITOTIPO REVELA VARIAÇÃO COMPLEXA NO SISTEMA CROMOSSÔMICO DE DETERMINAÇÃO DO SEXO DO GRILO *OECANTHUS RUBROMACULATUS* ZEFA, 2022 (ORTHOPTERA)

**Edison Zefa[1], Anelise Fernandes e Silva[2], Maria Kátia Matiotti da Costa[3], Rafael Kretschmer[2]**
[1]Universidade Federal de Pelotas; [2]Universidade Federal do Rio Grande do Sul; [3]Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul; E-mail: edzefa@gmail.com

**Resumo:**
O sistema cromossômico de determinação do sexo X0?/XX? prevalece na maioria das espécies de Orthoptera. Variações desse modelo foram encontradas em gafanhotos, grilos e esperanças, baseadas em rearranjos X/autossomos, originando sistemas sexuais, como neo-XY?/XX?, neo-X1X2Y?/X1X1X2X2? e neo-X1X20?/X1X1X2X2?. Recentemente foi descoberto no grilo *Oecanthus rubromaculatu*s (Orthoptera, Grylloidea) um cariótipo com 2n = 12, X1X2Y1Y2?/X1X1X2X2? (Pelotas/RS), e uma variação com dois cromossomos sexuais a mais em indivíduo de São Francisco de Paula/RS, com 2n = 12, X1X2X3Y1Y2Y3?/ X1X1X2X2X3X3?. Nesse trabalho descrevemos o terceiro citotipo dessa espécie, descoberto em indivíduos de Pelotas/RS e Ipeúna/SP. Os indivíduos foram identificados pelo som de chamado que é espécie-específico, sendo analisados dois indivíduos de Pelotas e quatro de Ipeúna. Os cromossomos foram obtidos de testículos e intestino médio, submetidos à colchicina 0,5%, hipotonizados em KCl 0,075 M/10 min, fixados em Carnoy I e corados com orceína lacto-acética 0,5%. Os cromossomos foram fotografados ao microscópio Zeiss Lab.A1. O primeiro citotipo descrito para *O. rubromaculatus* incluiu o par 1 meta/submetacêntrico (m/sm) grande, três pares m/sm pequenos, e os cromossomos X1, X2, Y1 e Y2 m/sm grandes. O segundo citotipo se originou (considerando o citotipo 1) por translocação robertsoniana entre o par 1 m/sm grande e o cromossomo Y2, resultando no cariótipo com os pares de autossomos 1, 2 e 3 m/sm pequenos, e os sexuais X1, X2, X3, Y1 e Y2 m/sm grandes e o Y3 acrocêntrico grande. Nesse trabalho, foi identificado o terceiro citotipo, derivado do citotipo 1 pela translocação entre um dos pares de cromossomos m/sm pequenos e o cromossomo X2, resultando no cariótipo de 2n = 12, X1X2Y1Y2?/ X1 X1X2X2?, com o par 1 m/sm grande, o par 2 m/sm de tamanho médio, os pares 3 e 4 m/sm pequenos, os cromossomos sexuais X1 m/sm grande, e X2, Y1 e Y2 m/sm pequenos. Observamos que na placa metafásica I, os centrômeros dos cromossomos X1 e X2, bem como dos cromossomos Y1 e Y2 se orientam para polos opostos formando um arranjo tetravalente em "zigue-zague" que permite a migração equilibrada dos cromossomos na anáfase I. Postulamos que os três citotipos encontrados em *O. rubromaculatus* provavelmente derivaram de um cariótipo ancestral de 2n = 21, X0?, semelhante ao encontrado em *Oecanthus pictus*, com redução para 2n = 12 por meio de translocações robertsonianas.
**Palavras-chave:** Inseto; Cariótipo; Sistema sexual

**Apoio**

Esta pesquisa foi financiada pelo Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq, Brasil), processo 302835/2021-0.

# CYTOGENETIC CHARACTERIZATION OF *NEPTUNIA PLENA* (L.) BENTH. AND *N. WINDLERIANA* SANTOS-SILVA & V.F. MANSANO (LEGUMINOSAE) BY CMA/DAPI AND FISH

**Jéssica Nascimento de Aguiar[1,2], Géssica Souza Santos[1,3], Samara Silva de Matos Aquino[4], Arthur Roberto Monteiro da Silva[2], Luiz Gustavo Rodrigues Souza[2], Maria José Gomes de Andrade[1]**
[1]Laboratório de Citogenética e Evolução Vegetal, DEDC, Campus VIII, Universidade do Estado da Bahia, Paulo Afonso-BA.; [2]Laboratório de Citogenética e Evolução Vegetal, Departamento de Botânica, Universidade Federal de Pernambuco - Recife-PE.; [3]Instituto Federal da Bahia - Campus Paulo Afonso - Paulo Afonso-BA.; [4]Núcleo de Ecologia e Monitoramento Ambiental - Campus Ciências Agrárias - NEMA/UNIVASF.; E-mail: jess123nas@gmail.com

**Resumo:**
The Pantropical genus *Neptunia* comprises approximately 22 species with unclear taxonomy, and some entities with difficult circumscription. Karyotypically, the genus predominantly presents 2n = 14, with small chromosomes (3 to 0.85 µm), with polyploidy being described for some species. Comparative cytomolecular analysis could help in understanding their systematics and evolution, however the distribution of heterochromatin or ribosomal DNA (rDNA) sites has not yet been reported for *Neptunia* species. This study aimed to cytogenetically characterize three accessions of *N. plena* and one accession of *N. windleriana* using chromosome banding with CMA/DAPI double staining and fluorescence in situ hybridization (FISH) with 5S and 35S rDNA probes. All samples were collected in the municipality of Paulo Afonso, Bahia, and cultivated for cytogenetic analysis. The *N. plena* accessions were tetraploids with 2n = 56 chromosomes, all with ten pairs of terminal CMA?/DAPI? bands and two proximal pairs, except for accession GSS184, which showed seven CMA? pairs, all terminal. Regarding rDNA sites, accessions GSS260 and GSS261 each displayed two pairs of 5S rDNA colocalized with proximal CMA? bands, while 35S rDNA was observed in two and three pairs, respectively. For *N. windleriana*, a species endemic to northeastern Brazil, a similar pattern was observed: 2n = 56 with five pairs of CMA?/DAPI? bands - three larger and two smaller - along with two proximal CMA? band pairs. The rDNA data were also comparable, with two pairs of sites for both 5S and 35S rDNA. These findings represent the first reports of chromosome banding and physical mapping by FISH in *Neptunia* species, revealing conservation in the distribution of GC-rich heterochromatin and limited variation in chromosome number and rDNA site distribution. This suggests a high degree of karyotypic conservation within these tetraploid species. The results contribute to the understanding of genomic diversity and chromosomal organization in *Neptunia*, providing a foundation for future research in systematics, evolution and biodiversity.
**Palavras-chave:** Heterochromatin; Genetic variability; rDNA
**Apoio**

CAPES, CNPQ

# CITOGENÉTICA DE DORADIDAE (SILURIFORMES): ANÁLISE E DESCRIÇÃO DO CARIÓTIPO DE *AMBLYDORAS NHECO*

**Guilherme Ratts de Almeida**[1], **Paulo César Venere**[1]
[1]UFMT; E-mail: guilhermeratts11@gmail.com

**Resumo:**
A família Doradidae compreende atualmente 96 espécies válidas, distribuídas em 31 gêneros. Este estudo foca especificamente em *Amblydoras nheco* Higuchi et al., 2007, uma espécie endêmica do Pantanal Mato-Grossense. Pesquisas citogenéticas anteriores revelaram uma diversidade cromossômica entre as espécies da família, contrariando a visão anterior de que a maioria possuía 2n = 58 cromossomos. No entanto, o cariótipo de *A. nheco* ainda não havia sido descrito para ambos os sexos, e estudos preliminares indicaram um número reduzido de cromossomos e a possível presença de heteromorfismo cromossômico sexual. Diante disso, o objetivo central deste trabalho foi analisar as características cromossômicas da espécie, visando compreender os mecanismos associados à redução do número diplóide e investigar a possível ocorrência de heteromorfismo sexual. Foram empregadas técnicas citogenéticas clássicas, incluindo: (i) coloração com Giemsa para determinação do número diplóide e montagem dos cariótipos; (ii) impregnação por nitrato de prata para identificação das regiões organizadoras de nucléolo (Ag-NORs); (iii) bandamento cromossômico (banda C) para detecção de heterocromatina constitutiva; e (iv) uso do fluorocromo CMA? para análise de regiões ricas em pares de bases GC. *Amblydoras nheco* apresentou número diplóide de 2n = 44 cromossomos, com a seguinte fórmula cariotípica: 13 metacêntricos (M), 5 submetacêntricos (SM), 2 subtelocêntricos (ST) e 2 acrocêntricos (A). A coloração por nitrato de prata permitiu a visualização de núcleos interfásicos e a identificação de associações entre cromossomos portadores de regiões organizadoras de nucléolos (NORs). O bandamento das regiões de heterocromatina revelou marcações em pares metacêntricos de ambos os sexos e marcações nos centrômeros. A técnica de CMA3 evidenciou apenas as regiões correspondentes às NORs, sem indicar diferenças cromossômicas entre os sexos. Os resultados preliminares sugerem que *A. nheco* possui uma organização cromossômica conservada, sem evidências de dimorfismo sexual detectável pelas técnicas empregadas.
**Palavras-chave:** Heteromorfismo sexual; Pantanal; Peixes
**Apoio**

CNPq

# EVOLUÇÃO CROMOSSÔMICA EM DIFERENTES GRUPOS BIOLÓGICOS

# TRANSPOSABLE ELEMENTS TRIGGERED THE GENOME DIVERSIFICATION OF SIGMODONTINAE RODENTS (RODENTIA: CRICETIDAE)

**Camila do Nascimento Moreira**[1]
[1]Universidade Federal de Mato Grosso do Sul; E-mail: cmoreirabio@gmail.com

**Resumo:**
The subfamily Sigmodontinae represents the largest group of Neotropical mammals, widely distributed from North to South America. These rodents present a highly chromosomal diversity that seems to be triggered by transposable elements (TE). Analysis of southern blotting and fluorescent *in situ* hybridization evidenced that basal tribes of Sigmodontinae, as Sigmodontini, retain LINE activity and present conserved karyotypes. On the other hand, derived tribes, such as Oryzomyini, where occurs the extinction of LINE, present highly rearranged karyotypes. In the absence of LINE, these genomes were colonized by another TE, the LTR/ERVs. Herein, the TE content in Sigmodontinae species was explored using *in silico* analysis in the genome assembly of three Sigmodontinae species, distributed across the phylogeny of the subfamily: *Sigmodon hispidus* as basal; *Phyllotis vaccarum* as intermediate; and *Holochilus nanus* as derived. TE was identified in the assemblies based on a custom repeat library created with RepeatModeler and annotated with RepeatMasker. Output files from RepeatMasker were used to plot a repeat landscape after the calculation of Kimura values. RepeatMasker analysis highlighted that 43,79 %, 44,00 %, and 36,16 % of the *S. hispidus*, *P. vaccarum*, and *H. nanus* assemblies, respectively, are composed of repetitive sequences. Repeat landscapes displayed waves of TE colonization in these genomes, *S. hispidus* presented a recent and huge wave of LINE, *P. vaccarum* presented a middle to new wave equally composed of LINE and LTR/ERVs, and *H. nanus* presented an older wave mainly composed of LINE and a newer predominantly composed of LTR/ERVs. These results reinforce the role of TE in the diversification of the Sigmodontinae subfamily. In addition, the expansion of LTR/ERVs in Oryzomyini, concomitant with the huge chromosomal radiation of the tribe, highlighted the tribe as a model to understand the impact of TE in the occurrence of chromosomal rearrangement in rodents.
**Palavras-chave:** Oryzomyini; LTR/ERVs; RepeatMasker
**Apoio**

FAPESP 2018/09553-6

# DIVERGÊNCIA TEMPORAL DE DNA REPETITIVO EM *EPIDENDRUM DENTICULATUM* INDICA DIFERENCIAÇÃO GENÔMICA ENTRE POPULAÇÕES DA MATA ATLÂNTICA E CERRADO

**Ana Carolina Humberto[1], Magdalena Vaio Scvortzoff[2], Ana Paula de Moraes[1,3]**
[1]Universidade Federal do ABC; [2]Universidad de la República; [3]Universidade Estadual Paulista (Botucatu); E-mail: anac.humberto@gmail.com

**Resumo:**
*Epidendrum denticulatum* é uma orquídea endêmica do Brasil com número cromossômico constante (*n*=26/2*n*=52), mas com variação no tamanho genômico (TG) entre populações de Cerrado (CE, 1C = 2,91 pg) e Mata Atlântica (MT, 1C = 2,63 pg). Estudos prévios haviam sugerido que a espécie migrou da MT para o CE durante o último máximo glacial (LGM, ~21.000 anos atrás), o que poderia ter causado estresse ambiental nas populações migrantes e levado a um aumento do TG pela proliferação de elementos repetitivos. Para validar essa hipótese, realizamos análises *in silico* com dados de sequenciamento genômico de 14 populações via RepeatExplorer2 e identificamos maior abundância de três DNAsat e duas linhagens de elementos transponíveis (TEs) nas populações do CE (Athila e LINE). Visando confirmar o período de expansão desses elementos, conduzimos análises de datação molecular por meio de duas abordagens. Para TEs, identificamos domínios de retrotranscriptase no conjunto de *reads* via DANTE e BLASTx, mapeamo-os por bioma no Geneious e realizamos cálculos de distâncias genéticas pelo MEGA com o modelo K2P. Os valores de distância foram convertidos em milhões de anos (M.A.) utilizando a equação t=K/2r, onde t é a idade, K é a divergência entre as sequências e r é a taxa de substituição nucleotídica (3.3 × 10?8 substituições/sítio/ano). Além disso, também realizamos uma estimativa dos períodos de divergência temporal dos TEs e de DNAsat nos genomas por meio de análises de *landscape* empregando o *script* calcDivergenceFromAlign.pl do RepeatMasker. Como resultado, a análise de datação indicou que Athila teve inserções mais recentes (~1,5 M.A.), com pico de proliferação mais acentuado no CE e frequência estável na MT. Por sua vez, LINE apresentou pico maior na MT há ~1,5 M.A. seguido de uma queda brusca, enquanto no CE se expandiu continuamente desde ~2 M.A. A análise de *landscape* confirmou que os DNAsat são mais abundantes no CE mas apresentam picos de divergência de Kimura menores (5-15) que os TEs (5-30), sendo compatíveis com eventos de amplificação mais recentes. Portanto, nossos dados apoiam a hipótese de proliferação recente de DNAsat no LGM e retenção diferencial de TEs entre biomas nos últimos 2 M.A. Possivelmente essas amplificações foram mediadas por mecanismos epigenéticos e modulados por pressões ambientais. Tal acumulação diferencial de DNA repetitivo pode ter promovido a variação de TG reportada entre as populações, o que validaremos por técnicas de citogenética.
**Palavras-chave:** Citogenômica; DNA repetitivo; Orchidaceae

**Apoio**

Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP Proc. 22/05890-3; Proc. 2023/05740-4)

# SATELLITE DNA IN *BOMBYX MORI*: LOW STRAIN DIFFERENTIATION AND LINKS WITH TRANSPOSABLE ELEMENTS

**José M Rico-Porras[2], Pablo Mora[1,2], Terasa Palomeque[2], Pedro Lorite[2], Diogo Cavalcanti Cabral-de-Mello[1]**
[1]IB, UNESP, Rio Claro; [2]Department of Experimental Biology, Genetics Area, University of Jaén; E-mail: jmrico@ujaen.es

**Resumo:**
Despite the economic and scientific importance of Bombyx mori, its satellite DNA (satDNA) fraction remains poorly characterized. Here, we present the first comprehensive analysis of the B. mori satellitome, revealing its low abundance (~0.76%), A+T enrichment, high monomer size variability, and predominantly dispersed chromosomal organization. Comparative analysis with B. mandarina, the wild ancestor of B. mori, demonstrated high satDNA conservation in abundance and sequence composition, despite speciation and domestication events. Divergence landscapes of satDNA sequences indicate predominantly ancient amplifications with few recent homogenization events. SatDNA families exhibited low strain differentiation across five B. mori strains, exemplified by the consistent presence and abundance of BmorSat01-575 and BmorSat29-84. The W chromosome was identified as a hotspot for satDNA accumulation, especially BmorSat24-753, which showed female-specific amplification and higher sequence homogeneity, suggesting functional or structural roles in W chromosome evolution. In contrast, the Z chromosome displayed similar satDNA content to autosomes, with two families being exclusive to this chromosome and conserved in both Bombyx species. Remarkably, some of B. mori satDNAs were found to be derived from transposable elements (TEs), supporting the hypothesis of TE-driven satDNA origin via multiple mechanisms, including tandemization of TE fragments. Our findings underscore the dynamic interplay between satDNAs and TEs in shaping genome architecture, the stability of the satellitome through domestication, and the sex chromosome-specific accumulation patterns. These insights lay the groundwork for future studies investigating the functional roles of satDNAs in genome regulation and chromatin dynamics in Lepidoptera.
**Palavras-chave:** satellitome; sex chromosome; silkworm
**Apoio**

FAPESP (2023/02581-2), CNPq, CAPES

# HOW DOES THE SARS-COV-2 GENOME RESPOND TO SANITIZING AGENTS AND STRESS?

**Rita de Cássia Garcia Simão[1], Caio Ricardo Eich[2], Helder Lopes Vasconcelos[4], Júlia Thays Kava Martins[1], Jacqueline Plewka[3], Maurício Turkiewicz[1], Adriano Fávero[1], Luciana Oliveira de Fariña[5], Alexandre Maller[1], José Luis da Conceição Silva[1], Marina Kimiko Kadowaki[1]**

[1]Laboratório de Bioquímica, Centro de Ciências Médicas e Farmacêuticas, Universidade Estadual do Oeste do Paraná; [2]Farmácia Básica 1 do Município de Cascavel; [3]Hospital Universitário do Oeste do Paraná; [4]Laboratório de Química Analítica - Universidade Estadual do Oeste do Paraná; [5]Curso de Farmácia, Universidade Estadual do Oeste do Paraná; E-mail: ritabioq@icloud.com

**Resumo:**
SARS-CoV-2 is a complex macromolecule composed of single-stranded RNA encoding structural, nonstructural and accessory proteins essential for its replication and pathogenicity. For the diagnosis of COVID-19 in Brazil, qRT?PCR, which detects specific genes of the viral genome according to reference protocols, is the gold standard. The aim of the present work was to evaluate the stability of the SARS-CoV-2 genome after exposure to sanitizers and heat shock. Human nasopharyngeal samples were collected with Rayon swabs in viral transport medium and subjected to treatments with sodium hypochlorite (0.1% to 12%) and 70% ethanol at exposure times of 1, 5, 7 and 15 minutes at 25 °C. In parallel, a pool of viral RNA was exposed to heat shock at 100 °C for up to 60 minutes. The assays were performed in biological and experimental duplicates. Viral RNA extraction was performed via the QIAamp Viral RNA Mini Kit (Qiagen). The analysis of the genetic material was conducted by qRT?PCR in a single step (one step) via the GoTaq® Probe 1-Step RT?qPCR System (Promega), following the protocol of the American CDC, with primers specific for the N1 genes and N2 of the viral nucleocapsid. For internal quality control of the sample and extraction, detection of the human RNAse P gene was performed. Amplification was monitored by FAM fluorescence, with ROX used as a passive reference. Sodium hypochlorite, at concentrations ranging from 0.1% to 0.5%, was not effective at degrading SARS-CoV-2 RNA. Compared with the control, all the tested sanitizers (hypochlorite and ethanol 70%) promoted a reduction in viral load when used at higher concentrations and for longer incubation times (15 minutes). After only 1 minute of exposure to 2.5% and 12% hypochlorite, there was a significant reduction in viral load, with an increase in the mean Ct value from 12 to 25; however, viral RNA remained detectable. At any of the times or concentrations tested, the treatments led the samples to have undetectable levels of viral RNA. Additionally, RNA samples isolated from patients infected with SARS-CoV-2 were highly resistant to extreme heat shock (100 °C for 60 min), resulting in a reduction in the viral load but not the complete elimination of RNA. The results of this study highlight the importance of developing and validating effective methods for viral inactivation in laboratory settings, as well as the need for strict maintenance of biosafety practices in the handling of contaminated samples.

**Palavras-chave:** Covid-19; biosafety; RNA stability

**Apoio**

This work was supported by Banco Sicoob and São João Institute from Cascavel, PR, Brazil. The authors thank Fundep (Fundação de Apoio ao Ensino, Extensão, Pesquisa e Pós-Graduação), Capes (Proap 2025), Fundação Araucária, Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP) and Universidade Estadual do Oeste do Paraná for the support. Caio R. Eich was supported by Fundação Araucária and CNPq. Júlia T. K. Martins was fellow of CNPq. Maurício Turkiewicz is fellow of Capes.

# A EVOLUÇÃO CARIOTÍPICA EM ORCHIDOIDEAE (ORCHIDACEAE JUSS.) FOI MOLDADA PELAS DISPLOIDIAS DESCENDENTES A PARTIR DO ANCESTRAL COM X=10

**Leticia Wanderley Cavalcanti**[1], **Ana Paula Moraes**[1,2]
[1]Programa de Pós-Graduação em Evolução e Diversidade, Universidade Federal do ABC, Santo André - SP, Brasil;
[2]Universidade Estadual Paulista - IBB, Botucatu - SP, Brasil; E-mail: letcavalcanti02@gmail.com

**Resumo:**
A variação no número cromossômico desempenha papel essencial na biologia das plantas, influenciando desde características morfológicas até adaptações ecológicas, além de impactar processos de diversificação. Nesse sentido, reconstruir o número cromossômico haploide ancestral e inferir os principais eventos de variação cromossômica é fundamental para compreender a significância evolutiva das mudanças citogenéticas. A subfamília Orchidoideae (Orchidaceae Juss.) apresenta ampla diversidade cariotípica (n = 7 a 84), sendo que o número básico ancestral foi estimado em x = 7. Contudo, tal sugestão baseou-se apenas na frequência dos números cromossômicos, e não em Métodos Filogenéticos Comparativos. Visando avaliar a evolução cromossômica em Orchidoideae empregando métodos robustos de reconstrução ancestral, o presente estudo teve como objetivo inferir o número cromossômico ancestral da subfamília por meio do software dedicado ChromEvol. Para tal, realizou-se um levantamento dos dados citogenéticos de número cromossômico e gerou-se a árvore filogenética, integrando os dois conjuntos de dados para fornecer uma melhor compreensão da evolução cromossômica da subfamília. O modelo melhor ajustado foi o Constant Rate Demi Est, que pressupõe taxas constantes de disploidia, poliploidia e demi-poliploidia, os últimos dois estimados de forma independente. O número básico mais provável foi x = 10 (0,5%), divergindo do valor sugerido na literatura. Na tribo Diurideae, o número provável foi x = 10 (0,3%), seguido de variação disploide ascendente para x = 15 (0,23%) e variação interna flutuante entre x = 11 a 31. Cranichideae apresentou estimativas de x = 10 e 11 (0,7% e 0,13%, respectivamente), e variação interna entre x = 10 a 23. Para Orchideae, os números estimados foram x = 14 (0,6%) e x = 13 (0,13%), com predomínio de x = 14, 18, 20, 21 e 22 nas subtribos. Os resultados indicam prevalência de disploidia descendente, seguida por eventos de demi-poliploidia, em consonância com estudos prévios sobre a ocorrência de duplicações em nós ancestrais e subsequente diploidização, frequentemente com disploidia descendente. Resultado similar foi sugerido para Epidendroideae pelo nosso grupo de pesquisa, reforçando a relevância das disploidias descendentes em plantas. Por fim, nossos resultados reforçam a importância das análises evolutivas, sempre com correção filogenética e com amostragens amplas, permitindo obter resultados generalistas para os estudos da evolução cariotípica.
**Palavras-chave:** Reconstrução ancestral; Métodos filogenéticos comparativos; Evolução cromossômica

**Apoio**

O presente trabalho foi realizado com apoio da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP), Brasil. Processo nº 2024/02667-7

# SATELLITOME MAPPING AND THE MULTIPLE SEX CHROMOSOME SYSTEM OF GENUS *SULA* (SULIFORMES; SULIDAE)

**Luciano Cesar Pozzobon[1], Natália dos Santos[2], Ricardo Utsunomia[2], Marcelo de Bello Cioffi[3], Rafael Kretschmer[1], Thales Renato Ochotorena de Freitas[1]**
[1]Universidade Federal do Rio Grande do Sul; [2]Universidade Estadual de São Paulo; [3]Universidade Federal de São Carlos; E-mail: lcpozzobon48@gmail.com

**Resumo:**
The multiple sex chromosome system found in the genus *Sula* is product from a rare evolutionary event that originated in the common ancestor of the group and has been maintained in its extant species. Males and females present a diploid number (2n) of 76 and 75, due to the presence of a $Z_1Z_1Z_2Z_2$ / $Z_1Z_2W$ sex chromosome system. Satellite DNAs (satDNAs) consist of tandemly repeated sequences that can vary significantly in terms of abundance and composition, even among closely related species, making them valuable markers for studying karyotypic evolution. This study aimed to elucidate the potential role of satDNAs in the karyotypic evolution of *S. leucogaster* and two related species, named *S. sula* and *S. dactylatra*. Genomic DNA was extracted from blood samples of male and female individuals of *S. leucogaster* and sequenced using the BGISEQ-500 platform (150bp pair-ended reads) to identify satDNAs through the RepeatExplorer pipeline. The identified satDNAs were amplified by PCR, labeled, and mapped by fluorescence *in situ* hybridization (FISH) on chromosome spreads of all three *Sula* species. Five satDNAs were identified in *S. leucogaster*, four of which exhibited high GC content, consistent with the previous findings on the satellitome of birds and displayed species-specific chromosomal distribution patterns within the species analyzed. Notably, the SleSat04 was exclusively mapped on the W chromosome. The remaining four satDNA were in situ mapped in both sexes, mainly on microchromosomes. Cross-species FISH revealed that four satDNAs (except SleSat04) hybridized to chromosomes of *S. dactylatra*, whereas only two (SatSle03 and SatSle05) were detected in *S. sula*. Among these, SatSle05 consistently hybridized to a single pair of microchromosomes in all three species. Except for SleSat03, identified on the $Z_2$ chromosome of *S. leucogaster*, no other satDNA exhibited hybridization to the Z chromosomes. The location of SatSle04 corroborates prior observations that the W chromosome is susceptible to the accumulation of repetitive DNA. Furthermore, our results indicated that the Z chromosome, including the newly emerged $Z_2$, exhibits a reduced propensity to accumulate repetitive DNA sequences.
**Palavras-chave:** Karyotypic evolution; Satellite DNA; Chromosomal mapping

**Apoio**

This study was funded by Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (Proc. 406747/2023-7 and Proc. 130070/2022-0) and Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul (Proc. 24/2551-0001269-9).

# UNVEILING KARYOTYPIC EVOLUTION IN *TRIATOMA*: INSIGHTS FROM REPETITIVE DNA ANALYSIS

**Sebastián Pita[1], Pablo Mora[2,3], Jose Manuel Rico-Porras[2], Diogo Cabral-de-mello[3], Teresa Palomeque[2], Francisco Panzera[1], Pedro Lorite[2]**
[1]Universidad de la República; [2]Universidad de Jaén; [3]Universidade Estadual Paulista; E-mail: spita@fcien.edu.uy

**Resumo:**
The genus Triatoma (Hemiptera: Reduviidae) exhibits a relatively conserved karyotypic structure but a remarkable variability in the amount and distribution of constitutive heterochromatin among species and lineages. This heterochromatic fraction, highly dynamic and species-specific, plays a key role in genome architecture and evolutionary diversification. The Triatominae subfamily exhibits a conserved diploid chromosome number but a remarkable variability in the amount, distribution, and composition of constitutive heterochromatin across species, reflecting intense karyotypic dynamism. Satellite DNAs (satDNAs) are key elements driving the evolution of these heterochromatic regions. This study aimed to characterize the repetitive DNA fraction, across different Triatoma species, from different phylogenetic lineages, using the graph-based clustering approach of RepeatExplorer2, among other bioinformatic tools such as RepeatMasker and RepeatProfiler. Additionally, Fluorescence in situ Hybridization (FISH) was used to determine the chromosomal location of satDNA families. Our analyses reveal that satDNA families constitute the major component of the heterochromatin, exhibiting lineage-specific patterns of amplification and chromosomal localization. The satellitome comparison among Triatoma species highlights both the evolutionary conservation of certain ancestral satDNA families and the independent expansion of others, consistent with the “library hypothesis” of satDNA evolution. These findings highlight that different satellitomes have been selectively amplified in distinct Triatoma lineages, shaping the diversity of heterochromatic regions and contributing significantly to the karyotypic evolution within Triatominae.

**Palavras-chave:** karyotypic evolution; satellite DNA; Citogenomica

**Apoio**

Comisión Sectorial de Investigación Científica (CSIC-UdelaR). Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA). Agencia Nacional de Investigación e Innovación (ANII)

# THE X1X2Y SEX CHROMOSOME SYSTEM IN *AOTUS INFULATUS* (PLATYRRHINI, PRIMATES): A SATELLITOME PERSPECTIVE ON NEW WORLD MONKEY CHROMOSOMES

**Gustavo Akira Toma[1], Edivaldo Herculano Corrêa de Oliveira[2], Fabio Porto-Foresti[3], Thomas Liehr[4], Ricardo Utsunomia[3], Marcelo de Bello Cioffi[1]**
[1]Universidade Federal de São Carlos; [2]Instituto Evandro Chagas; [3]Universidade Estadual Paulista Julio de Mesquita Filho; [4]Jena University Hospital; E-mail: gustavo_toma@homail.com

**Resumo:**
Multiple sex chromosomes emerge through fissions or autosomal-sex chromosome translocations. They are defined by sex-specific diploid numbers, trivalent meiotic pairing, and reduced heterochromatin and repetitive DNA content. The Satellitome, a genome-wide catalog of satellite DNAs (SatDNAs), allows a high throughput screening of sex-biased SatDNAs, enabling a novel look into the repetitive DNA fraction of multiple sex chromosomes. The owl monkeys *Aotus (*Aotidae, Platyrrhini) are excellent models for sex chromosomes investigations. These species have a wide range of diploid numbers (46-58) and sex chromosome systems, both simple and multiple sex chromosomes. Here we investigated the satellitome of *A. infulatus*, one of three *Aotus* species with X1X2Y multiple sex chromosome system, to probe for sex-biased satDNAs, By using a combination of cytogenetic and genomic methodologies, more specifically Fluorescent *in situ* hybridization (FISH); Next-generation sequencing ,TAREAN pipeline and BLAST, we assessed the satellitome of males and females and mapped their SatDNAs to their chromosomal locations. To properly identify the sex chromosomes, we performed FISH with X-human probes and C-banding. We recovered nine SatDNA families, named AinSatDNAs, which varied in their repeat unit length (RUL) from 34bp to 344 bp. Most exhibited an A+T content greater than 50% and RULs exceeding 100 bp. The analysis of male-to-female abundance ratios (M/F) revealed three male-biased and two female-biased AinSatDNAs. We designed primers for all SatDNAs and successfully *in situ* mapped six of nine AinSatDNAs. Four AinSatDNAs presented equal distribution of centromeric/pericentromeric signals between males and females. AinSat02-185 and AinSat03-344 showed hybridization signals in all chromosomes, including the X1, X2, and Y sex chromosomes. AinSat07-289 and AinSat09-51 had signals in one and two autosome pairs, respectively. The remaining two AinSatDNAs exhibited sex-specific FISH signals. AinSat01-187 presented centromeric/pericentromeric signals in 14 pairs and in the X1 chromosome in males, and 16 pairs in females. AinSat05 exhibited centromeric/pericentromeric signals in two autosome pairs and the Y chromosome in males, whereas in females, signals were detected in three autosome pairs. Our results demonstrate differential SatDNA organization between sexes and suggest potential functional or evolutionary implications for these repetitive elements in this species.
**Palavras-chave:** Multiple Sex Chromosome; Neotropical monkeys; Cytogenomics
**Apoio**

Funding: FAPESP (2022/00427-3)

# ESTUDO CROMOSSÔMICO EM SETE ESPÉCIES DE ESCORPIÕES DO GÊNERO *TITYUS* (BUTHIDAE)

**Sabrina Vitória da Silva Borges[1], Juliana Figueiredo de Lima[2], Leonardo Sousa Carvalho[3], Marcos André de Carvalho[1], Marielle Cristina Schneider[1]**
[1]Universidade Federal de Mato Grosso; [2]Universidade de São Paulo; [3]Universidade Federal do Piauí; E-mail: sabrina_silvaborges@icloud.com

**Resumo:**
Com 230 espécies descritas, *Tityus* é o gênero mais diversificado dentre os escorpiões; porém, menos de 15% das espécies foram analisadas citogeneticamente, as quais evidenciaram uma ampla variação no número diploide, 2n=5 a 2n=32. O objetivo deste trabalho é caracterizar cromossomicamente sete espécies de *Tityus* (*T. blaseri, T. carvalhoi, T. charreyroni, T. strandi, T. confluens, T. costatus* e *T. neglectus*), visando ampliar o conhecimento para o grupo. As análises citogenéticas foram realizadas a partir de células de gônadas de indivíduos adultos, submetidas à coloração com Giemsa e impregnação por íon prata para identificação das regiões organizadoras de nucléolo (RONs). Nestas espécies, os números diploides variaram entre 2n=6 e 2n=34: *T. carvalhoi* e *T. charreyroni* apresentaram 2n=6, *T. confluens* 2n=10, *T. blaseri* e *T. costatus* 2n=14, *T. strandi* 2n=34, e *T. neglectus* revelou uma variação intrapopulacional quanto ao número cromossômico, ou seja, 2n=26 e 2n=27. Em todas as espécies os cromossomos não evidenciaram região centromérica localizada, sendo classificados como holocêntricos. Durante a meiose I, os cromossomos apareceram dispostos lado-a-lado, revelando ausência de crossing-over entre os homólogos. Em quatro espécies - *T. confluens, T. costatus, T, neglectus* e *T. strandi*, além dos bivalentes foram identificadas cadeias cromossômicas ou associações trivalentes, indicando que os indivíduos são portadores de rearranjos cromossômicos. Células impregnadas pelo íon prata mostraram marcações nas regiões terminais/subterminais dos cromossomos, mas uma diferença no número de cromossomos portadores das RONs foi observada entre as espécies, sendo observado duas RONs em *T. carvalhoi, T. confluens, T. costatus* e *T. neglectus*, quatro em *T. charreyroni* e seis em *T. strandi.* Os resultados obtidos neste trabalho além de fornecer dados inéditos para quatro espécies que estão sendo descritas pela primeira vez (*T. blaseri, T. carvalhoi, T. charreyroni e T. strandi*) traz o registro do maior número diploide para o gênero, 2n=34. Além disso, uma variação intraespecífica no número cromossômico de duas espécies previamente estudadas, *T. confluens* (2n=5, 6, 10 e 13) e *T. costatus* (2n=14 e 16) também foi identificada. A localização das RONs foi importante para diferenciar *T. carvalhoi* e *T. charreyroni* que possuem características cromossômicas similares e mostrou que o aumento no número cromossômico em *T. strandi* foi acompanhado pelo aumento no número das RONs.
**Palavras-chave:** citogenética; número diploide; região organizadora de nucléolo
**Apoio**

Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico - CNPq

# SATELLITOME MAPPING OF *TROGON SURRUCURA* (TROGONIFORMES; TROGONIDAE)

**Luciano Cesar Pozzobon[1], Jhon Alex Dziechciarz Vidal[2], Analía Del Valle Garnero[3], Ricardo José Gunski[3], Marcelo de Bello Cioffi[2], Thales Renato Ochotorena de Freitas[1], Rafael Kretschmer[1]**
[1]Uniniversidade Federal do Rio Grande do Sul; [2]Universidade Federal de São Carlos; [3]Universidade Federal do Pampa;
E-mail: lcpozzobon48@gmail.com

**Resumo:**
The Surucua trogon (*Trogon surrucura*) is a forest bird with a diploid chromosome number (2n) of 82, a count typical of most avian species. Nonetheless, it exhibits derived karyotypic characteristics. The W chromosome is about the same size as the Z chromosome, an atypical characteristic among Neoaves, but encompasses a high number of repetitive sequences. Additionally, this species exhibits three microchromosomal pairs with 18S clusters, unlike most birds, which typically exhibit only one such pair. Satellite DNAs (satDNAs), tandemly repeated sequences, are valuable cytogenetic markers for investigating genome organization and karyotype evolution. In this study, we aimed to characterize the whole collection of satDNAs (i.e., satellitome) of *T. surrucura* and perform chromosomal mapping to elucidate its karyotype's structural features and evolutionary dynamics. Genomic DNA was extracted from tissue samples and sequenced on the BGISEQ-500 platform. SatDNAs were identified via the RepeatExplorer pipeline, amplified by PCR, labeled with biotin and hybridized via fluorescence *in situ* hybridization (FISH) on chromosome spreads obtained from fibroblast culture established from the feather pulp of a female individual. A total of 16 satDNAs families were identified in *T. surrucura*. Out of them, 12 were selected for FISH investigation, and 9 exhibited chromosomal hybridization signals. TsuSat01 hybridized to almost all chromosomes, except the Z chromosome and chromosomal pair 2. TsuSat02 exhibited signals on autosomes and the W chromosome. TsuSat03 and TsauSat04 hybridized only to microchromosomes. TsuSat06 exhibits significant distribution on the centromeres of pair 3 and weak signals on the centromeres of over four more pairs. Three satDNAs are localized specifically to the centromeric region of a single macrochromosome pair. TsuSat08 on pair 2, and both TsuSat11 and TsuSat13 on pair 1. The Z chromosome displayed unique signals from TsuSat07, aligning with findings from other avian satelitomes, which often reveal little to absent satDNA on this sex chromosome. Conversely, the W chromosome displayed signals from TsuSat01 and TsuSat02. The accumulation of satDNAs on the W chromosome likely accounts for its unusual size relative to other Neoaves. As often noted in avian karyotypes, satellite DNAs were mostly concentrated on microchromosomes.
**Palavras-chave:** satellite DNA; birds; repetitive DNA
**Apoio**

This study was funded by Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (Proc. 406747/2023-7 and Proc. 130070/2022-0) and Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul (Proc. 24/2551-0001269-9).

# MAPEAMENTO CROMOSSÔMICO DE SEQUÊNCIAS REPETITIVAS EM *SAGUINUS URSULUS* É. GEOFFROY, 1803 (PRIMATES; CALLITRICHIDAE)

**Daniel Pereira de Oliveira[1,2], Edivaldo Herculano Correa de Oliveira[2], Marcelo Nazareno Vallinoto de Souza[1], Rodrigo Petry Corrêa de Sousa[1,2]**
[1]Universidade Federal do Pará-Campus Bragança, Instituto de Estudos Costeiros, Laboratório de Evolução.; [2]Instituto Evandro Chagas, Seção do Meio Ambiente, Laboratório de Citogenômica e Mutagênese Ambiental; E-mail: daniel.pereira.oliveira@braganca.ufpa.br

**Resumo:**
Dentro da infraordem Platyrrhini, os saguis e micos da família Callitrichidae são os menores e mais distintos primatas neotropicais do Novo Mundo. Entre os gêneros, *Saguinus* é o mais especioso e complexo dentro da família Callitrichidae, reunindo 22 espécies distribuídas em florestas tropicais do sul da América Central e do norte da América do Sul. Dentre essas espécies, S*aguinus ursulus* (Sagui-Una) foi recentemente revalidada, sendo distinguida com base em dados morfológicos e moleculares de *Saguinus niger*. A revalidação de *S. ursulus* como espécie reforça a importância de estudos genéticos e citogenéticos para a compreensão dos processos evolutivos e da diferenciação cromossômica dentro do grupo. Assim, objetivamos descrever e analisar a distribuição de microssatélites no cariótipo de *S. ursulus*, visando contribuir para um melhor entendimento do papel dessas sequências repetitivas no genoma desta espécie. Para isso, foram obtidas amostras de tecido de dois espécimes de *S. ursulus*, submetidas à cultura de fibroblastos e posterior extração cromossômica. O material cromossômico foi analisado por bandeamento G e FISH, utilizando seis sondas de microssatélites: $(CA)_{15}$, $(GA)_{15,}$ $(GC)_{15}$, $(CAC)_{10}$, $(GAG)_{10}$ e $(CGG)_{10}$. Como resultado, observamos um cariótipo com 2n=46, composto por 5 pares de cromossomos metacêntricos, 10 submetacêntricos e 7 acrocêntricos, com o cromossomo X sendo submetacêntrico e o Y acrocêntrico. As sondas de microssatélites $(CA)_{15}$ e $(CAC)_{10}$ apresentaram padrões semelhantes, com sinais de hibridização localizados nos telômeros e centrômeros dos cromossomos, além de um forte acúmulo no par 5. A sonda $(GC)_{15}$ revelou marcações em alguns telômeros e próximas aos centrômeros. Já a sonda $(GA)_{15}$ produziu sinais de hibridização em alguns telômeros, nas constrições secundárias dos pares 17, 18, 20 e 22, e também nos telômeros do par 5. A sonda $(CGG)_{10}$ evidenciou hibridização nos centrômeros da maioria dos pares cromossômicos, enquanto a sonda $(GAG)_{10}$ gerou sinais nos telômeros, centrômeros e em regiões eucromáticas do par 1. Esses resultados sugerem que a maioria desses microssatélites desempenha uma função estrutural na organização cariotípica de *S. ursulus*. No entanto, a presença de sinais cromossomo-específicos em regiões eucromáticas pode indicar um possível papel na modulação genômica, além de reforçar o potencial desses elementos como marcadores citotaxonômicos entre as espécies do grupo.
**Palavras-chave:** Marcadores citotaxônomicos; Microssatélites; Primatas Neotropicais

**Apoio**

Agradecemos à Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-Graduação da UFPA (PROPESP) pelo apoio financeiro por meio de bolsa de estudo, e ao Instituto Evandro Chagas (IEC) pelo suporte de infraestrutura disponibilizada para a realização deste trabalho.

# EVOLUÇÃO CITOGENÉTICA NA SUBTRIBO MAXILLARIINAE (ORCHIDACEAE)

**Irene de Fátima Vieira de Moraes[1], Ana Paula de Moraes[1,2]**
[1]Universidade Federal do ABC - UFABC; [2]Universidade Estadual Paulista - Unesp; E-mail: irenef.vieiram@gmail.com

**Resumo:**
A subtribo Maxillariinae apresenta ampla variação morfológica, ecológica e citogenética, representando um dos grupos mais diversos e taxonomicamente complexos da tribo Cymbidieae (Epidendroideae, Orchidaceae). Apesar dos esforços taxonômicos recentes, que incluíram inúmeras realocações genéricas, muitas de suas espécies permanecem pouco compreendidas sob a perspectiva citogenética. Neste sentido, o presente estudo teve como objetivo investigar a variação citogenética dentro da subtribo, com foco na evolução do cariótipo e do tamanho genômico, visando compreender a trajetória evolutiva desses caracteres. Reconstruímos a filogenia mais abrangente do grupo até o momento, com 228 espécies de 25 gêneros. Foram obtidos novos dados de número cromossômico (NC) para 22 espécies e de tamanho de genoma (TG) para sete, totalizando 107 e 64 espécies com dados, respectivamente. *Scuticaria*, frequentemente parafilética em estudos anteriores, foi recuperada como monofilética, assim como a maioria dos demais gêneros, exceto *Nitidobulbon*. Os NCs variaram de 2n = 34 a 76, com predominância entre 2n = 36 e 42 (85,2%). A reconstrução ancestral indicou x = 20 como número básico e apontou os modelos *Constant Rate Demi* e *Constant Rate Demi Est* como os mais adequados, sugerindo que a disploidia teve papel importante na formação de linhagens. O TG variou entre 1,7 e 10,90 pg, com distribuição heterogênea ao longo da filogenia. O valor ancestral estimado foi de 3,74 pg, indicando a ocorrência de reduções e aumentos marcantes: *Trigonidium* apresentou valores próximos à metade (média de 1,73 pg), enquanto os maiores TGs foram registrados em *Scuticaria*, especialmente *S. kautskyi*, que apresentou quase o triplo do valor ancestral (10,90 pg) e o dobro das demais do gênero, já reconhecido por abrigar os maiores genomas da subtribo (média de 6,4 pg). O NC não exibiu sinal filogenético e mostrou evolução pontual, ao passo que o TG apresentou alto sinal filogenético e evolução gradual. Ambos os caracteres apresentaram taxas evolutivas aceleradas. A divergência entre os padrões de NC e TG indica trajetórias evolutivas independentes, provavelmente moldadas por eventos distintos de amplificação ou retração de elementos repetitivos, uma vez que a variação no NC nem sempre acompanha a diversidade de TG observada na subtribo. Os resultados destacam a relevância de abordagens integrativas para compreender a evolução citogenética em grupos altamente diversos como Maxillariinae.
**Palavras-chave:** Radiação adaptativa; Número cromossômico; Tamanho de genoma

# ISOLAMENTO GEOGRÁFICO E DIVERGÊNCIA CROMOSSÔMICA EM *EPIDENDRUM FULGENS*: UMA ANÁLISE CITOGENÉTICA DE POPULAÇÕES INSULARES E CONTINENTAIS

**Lucas de Oliveira Santana[1], Fábio Pinheiro[2], Ana Paula de Moraes[1]**
[1]UNESP - Campus Botucatu; [2]Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP; E-mail: l.santana@unesp.br

**Resumo:**
Epidendrum fulgens (Orchidaceae) distribui-se ao longo do litoral brasileiro, especialmente em áreas de restinga. Essa espécie apresenta 2n=24, com 8 a 10 bandas DAPI+ e 2 bandas CMA+, ambas terminais e localizadas em cromossomos metacêntricos. Recentemente foi identificada uma nova população na Ilha de Alcatrazes, a 35 km do litoral paulista, isolada do continente há cerca de 10 mil anos, graças ao aumento do nível do mar. Tal isolamento geográfico pode estar gerando um isolamento reprodutivo entre as populações continentais e a insular de acordo com o sugerido por estudos de biologia reprodutiva que já revelaram uma baixa produção de frutos viáveis em cruzamentos interpopulacionais. Uma vez que tal barreira reprodutiva pode ser consequência do acúmulo diferencial de alterações cromossômicas nas populações. O presente estudo investiga a variabilidade citogenética entre as populações insular e continental de E. fulgens, com foco na identificação de citótipos distintos que possam explicar o surgimento da barreira reprodutiva. Sete indivíduos provenientes da Ilha de Alcatrazes foram analisados por técnicas citogenéticas utilizando coloração Giemsa. Dos sete indivíduos, cinco apresentaram 2n=24 e dois apresentaram cariótipos distintos com 2n=36 e 38 cromossomos. O novo número cromossômico encontrado pode ser fruto de cruzamento entre um gameta reduzido (n=12) com um gameta não reduzido (n=24) no mesmo indivíduo, gerando um indivíduo com 2n=36, que após seguidas disploidias ascendentes pode ter originado um indivíduo com 2n=38 cromossomos. A possibilidade de hibridação é pouco provável devido a ausência de outras espécies de Epidendrum na ilha. A análise de bandamento CMA/DAPI poderá dar insights quanto à possibilidade de origem dos novos números cromossômicos. Os resultados deste estudo indicam que a população de E. fulgens da Ilha de Alcatrazes está passando por um processo incipiente de especiação, no qual as mudanças cariotípicas reforçam o isolamento reprodutivo das populações insulares em relação às continentais. Esses dados reforçam a hipótese de que esses indivíduos com número cromossômico alternativo podem representar um novo táxon dentro do gênero Epidendrum

**Palavras-chave:** Citogenética; Evolução de plantas; Orchidaceae

**Apoio**

Fundação de Amparo à Pesquisa do Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP Proc. 22/05890-3).Estado de São Paulo (FAPESP Proc. 22/05890-3).

# CARACTERIZAÇÃO GENÔMICA DE *MELIPONA CAPIXABA* (HYMENOPTERA: APIDAE) COM BASE EM ANÁLISES CARIOTÍPICAS E DE CONTEÚDO DE DNA

**Pedro Otávio Magalhães Pereira[1], Mara Garcia Tavares[1], Ana Luiza Moreira Soares[1], Vander Calmon Tosta[2], Breno Machado de Almeida[1], Fernanda Aparecida Ferrari Soares[1], Wellington Ronildo Clarindo[1]**

[1]Universidade Federal de Viçosa - UFV; [2]Universidade Federal do Espírito Santo; E-mail: pmagalhaesgm@gmail.com

**Resumo:**

*Melipona capixaba*, popularmente conhecida como uruçu-preta, é uma espécie de abelha sem ferrão endêmica das regiões montanhosas do Espírito Santo e listada como ameaçada de extinção desde 2003. A caracterização citogenética e a estimativa do conteúdo de DNA nuclear são ferramentas importantes para a conservação de espécies ameaçadas, pois permitem identificar padrões de variabilidade genética que podem orientar ações de manejo e conservação de populações remanescentes. Neste contexto, este estudo teve como objetivo caracterizar a variabilidade cariotípica e estimar o conteúdo médio de DNA nuclear (1C) em doze populações naturais de *M. capixaba* provenientes dos municípios de Conceição do Castelo, Venda Nova do Imigrante, Domingos Martins, Santa Maria de Jetibá e Santa Teresa. Para a análise cariotípica, metáfases mitóticas foram obtidas a partir dos gânglios cerebrais de larvas pós-defecantes e coradas com Giemsa 4%, em tampão Sorensen. O valor 1C do DNA nuclear foi mensurado por citometria de fluxo, utilizando suspensões nucleares de gânglios cerebrais de quatro indivíduos por população. Os dados obtidos foram submetidos à análise de variância univariada (ANOVA) e ao teste de médias de Tukey. Todas as fêmeas apresentaram número diploide de 2n = 18 cromossomos, corroborando o padrão cromossômico descrito para o gênero *Melipona*. Os histogramas apresentaram picos $G_0/G_1$ com coeficientes de variação inferiores a 5%, confirmando a qualidade das amostras para estimativas genômicas. O valor 1C variou de 1,50 ± 0,03 pg a 1,69 ± 0,07 pg entre as populações, com média geral de 1,59 pg. A maioria (nove) das populações apresentou valores 1C semelhantes, indicando estabilidade genômica. No entanto, três populações - Venda Nova do Imigrante (1,69 ± 0,07 pg), Santa Maria de Jetibá (1,52 ± 0,04 pg) e Ribeirão do Meio/Conceição do Castelo (1,50 ± 0,03 pg) - apresentaram diferenças estatisticamente significativas ($p \leq 0,05$) em relação à média da espécie e entre si. Esses resultados evidenciam a conservação cariotípica de *M. capixaba*, ao mesmo tempo em que revelam variações no conteúdo de DNA entre populações, sugerindo a presença de variabilidade genética intrapopulacional não detectada pela análise cromossômica convencional. A identificação dessa diversidade é fundamental para embasar estratégias de manejo e conservação, especialmente em função da fragmentação dos habitats e do endemismo que caracteriza as populações remanescentes da espécie.

**Palavras-chave:** diversidade genética; citometria de fluxo; abelhas sem ferrão

**Apoio**

FEST/FUNBIO, UFV, CNPq, CAPES, FAPEMIG

# DEVELOPMENT OF OLIGO-FISH PROBES FOR THE IDENTIFICATION OF CHROMOSOMAL HOMOLOGIES IN *XENOPUS* (ANURA, PIPIDAE)

**Lucas Henrique Bonfim de Souza[1,2], Jiming Jiang[2], Luke William Strickland[2], Daniel Pacheco Bruschi[1]**
[1]Universidade Federal do Paraná; [2]Michigan State University; E-mail: lucashenriquebs18@gmail.com

**Resumo:**
Karyotypic variation is a major driver of speciation, highlighting the importance of identifying chromosomal homologies among closely related species. One of the most effective strategies for assessing such homologies is oligo-FISH, which involves developing probes targeting conserved single-copy sequences and provides valuable insights for comparative analyses. However, a major limitation to its broader application is the need for high-quality genome assemblies for probe design. Although oligo-FISH is widely applied in plants and mammals, its use in anurans remains largely unexplored. *Xenopus* is one of the most compelling anuran groups for studying polyploidization, as changes in ploidy levels have profoundly shaped its evolutionary history. The genus is divided into two sublineages, with *X. tropicalis* and *X. laevis* representing distinct groups, both with well-assembled reference genomes. However, aside from *X. borealis*, most other species lack high-quality genome assemblies, and their chromosomal homologies remain poorly characterized. Here, we aimed to develop a barcoding oligo-probe for *X. tropicalis* to facilitate the identification of chromosomal homologies among different *Xenopus* species, contributing to inferences about chromosome evolution within this clade characterized by extensive polyploidization. We employed the Chorus2 pipeline to fragment the *X. tropicalis* genome (GCF_000004195.4) into 45 bp oligonucleotides, removing those corresponding to repetitive or homopolymeric sequences. We then selected only oligos mapped to genic regions in *X. tropicalis* and performed a comparative analysis against the *X. laevis* genome (GCF_017654675.1). Oligos showing at least 80% sequence similarity between species were retained. A total of 28 genomic regions, each spanning 4-6 Mb and distributed across all 10 *X. tropicalis* chromosomes, were selected and divided into two datasets labeled with distinct markers. These regions were chosen to produce characteristic hybridization patterns, comprising multiple discrete signals along each chromosome in FISH assays. Each signal corresponds to a region containing between 1,571 and 2,148 oligos. This probe represents a valuable resource for elucidating chromosomal evolution and polyploidy dynamics within *Xenopus*, particularly in species without assembled reference genomes.
**Palavras-chave:** Polyploid; chromosomal evolution; Chorus2

**Apoio**

We would like to thank CNPq for the PDE grant under process number 201234/2024-6 and for funding numbers 405041/2021-7 and 401024/2022-9.

# VARIAÇÃO DO TAMANHO DE GENOMA EM *EPIDENDRUM FULGENS* BRONGN (EPIDENDROIDEAE, ORCHIDACEAE) DA ILHA DE ALCATRAZES, SÃO SEBASTIÃO - SP

**Isabelle Cristina Tiemi Ichi[1], Fábio Pinheiro[2], Ana Paula de Moraes[1]**
[1]Unesp Botucatu; [2]Universidade Estadual de Campinas; E-mail: isabelle.ichi@unesp.br

**Resumo:**
Orquídea típica do litoral brasileiro, Epidendrum fulgens ocorre em áreas de Mata Atlântica e de restingas, tendo sido, recentemente, também encontrada em uma ilha oceânica, a Ilha de Alcatrazes. Dados da bibliografia baseados em análise de diferentes populações do continente sugerem que essa espécie apresenta número cromossômico de 2n=24 e tamanho de genoma (TG) de 2C=3.22 pg. No entanto, a hipótese de isolamento reprodutivo entre os indivíduos do continente e da Ilha de Alcatrazes, devido ao baixo sucesso reprodutivo em experimentos de cruzamentos controlados, levantou o questionamento sobre uma possível variação do tamanho genômico destes indivíduos. A fim de testar tal hipótese, o TG de indivíduos de E. fulgens provenientes da Ilha de Alcatrazes foi estimado via citometria de fluxo. Ao total, foram analisados 20 indivíduos em triplicata empregando-se Pisum sativum como padrão interno. O TG variou entre 2C=2.85 a 4.78 pg diferindo entre os indivíduos (F=57,02; p<2e?[1]?). Segundo o teste de diferenciação de médias de Tukey, os indivíduos foram separados em três grupos: grupo A com um indivíduo com TG médio de 2C=4,72 pg, grupo B com um indivíduo com TG médio de 2C=3,25 pg e grupo C contendo 18 indivíduos com TG médio de 2C=3,06 pg. Concomitantemente com a estimativa do TG, outra pesquisa do nosso grupo investigando o número cromossômico dos indivíduos da ilha apontou que os indivíduos dos grupos A e B apresentaram número cromossômico 2n=38 e 36, respectivamente, divergindo do número publicado para a espécie (2n=24). A existência de indivíduos com tamanho de genoma diferente, somado com a descoberta do número cromossômico alternativo, sugerem um possível processo de especiação em curso na Ilha de Alcatrazes. Ou seja, é possível que na população insular esteja ocorrendo um processo de especiação simpátrica medida por alterações cromossômicas, gerando indivíduos de E. fulgens com número cromossômico e TG alternativos, mas morfologicamente indistinguível dos demais E. fulgens. Tais resultados, somados aos resultados dos experimentos de biologia reprodutiva, suportam o potencial surgimento de uma espécie críptica insular, morfologicamente semelhante à E. fulgens.
**Palavras-chave:** Citometria de fluxo; Número cromossômico; Especiação

# CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA DE *TOXORHYNCHITES THEOBALDI* E *LUTZIA BIGOTI*, COM EVIDÊNCIAS DE REGIÕES $CMA_3$+ CONSERVADAS

**Ana Luiza Guido Lopes**[1], **Ana Luiza Moreira Soares**[1], **Mara Garcia Tavares**[1]
[1]Universidade Federal de Viçosa; E-mail: ana.guido@ufv.br

**Resumo:**
Os dípteros pertencentes à família Culicidae, especialmente os dos gêneros *Aedes*, *Anopheles, Culex* e *Lutzomyia*, são amplamente reconhecidos por sua relevância epidemiológica, em virtude do papel que desempenham como vetores de doenças de impacto global, como dengue, malária, filariose e leishmaniose. No entanto, a espécie *Toxorhynchites theobaldi* é fitófaga, alimentando-se exclusivamente de néctar, o que a torna inofensiva à saúde humana. Além disso, suas larvas exibem comportamento predatório sobre invertebrados aquáticos. O *Lutzia bigoti* também possui larvas com essa peculiaridade e dessa forma, ambas espécies apresentam potencial para o uso no controle biológico de vetores dessas enfermidades. Apesar da importância epidemiológica do grupo, apenas cerca de 300 das aproximadamente 3.500 espécies de Culicidae descritas, tiveram alguma característica citogenética analisada. Nesse contexto, o presente estudo teve como objetivo ampliar o conhecimento sobre os cariótipos de espécies dessa família. Larvas de *T. theobaldi* e *L. bigoti* foram coletadas no município de Viçosa, MG. As lâminas citológicas, obtidas a partir do gânglio cerebral das larvas, foram coradas com Giemsa e com os fluorocromos DAPI e Cromomicina A3 ($CMA_3$). As análises revelaram que o cariótipo é composto por 6 cromossomos, com 3 pares metacêntricos em ambas espécies. Não houveram regiões ricas em AT. Contudo, em ambas espécies, o primeiro par cromossômico apresentou uma marcação DAPI-, a qual é correspondente com a marcação $CMA_3$+ . Essa região pode corresponder à localização dos clusters de rDNA 18S, conforme já observado em espécies do gênero *Aedes*, reforçando a hipótese de conservação dessa característica nos Culicidae. Os dados obtidos ampliam o conhecimento citogenético sobre o grupo, revelando, pela primeira vez, a localização de regiões ricas em bases CG associadas aos clusters ribossomais em seus cariótipos. Estudos com outras espécies dessa subfamília ajudarão a compreender a evolução cariotípica deste grupo.
**Palavras-chave:** Culicidae; Cariótipo; Fluorocromos base específicos

# CARACTERIZAÇÃO CARIOTÍPICA DE *ANTHOPLEURA CASCAIA*: ADAPTAÇÕES DE MÉTODOS PARA TECIDO EM REGENERAÇÃO

**Fabiana de Lima[1], Manoela Beatrice de Oliveira Mendes Silva[1], Fabio Porto Foresti[1], Sérgio Nascimento Stampar[1]**
[1]Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho"; E-mail: f.lima03@unesp.br

**Resumo:**
A compreensão da organização cromossômica revela rearranjos estruturais, variações no número de cromossomos e fundamenta o mapeamento gênico por marcadores moleculares. Contudo, há escassez de dados sobre invertebrados marinhos, como cnidários, especialmente as anêmonas-do-mar da ordem Actiniaria. Das cerca de 1.174 espécies descritas, poucas têm caracterização cariotípica. Este estudo tem como objetivo desenvolver e testar uma metodologia eficaz para obtenção e análise de cromossomos mitóticos em *Anthopleura cascaia*, espécie endêmica do litoral sudeste do Brasil, com foco na padronização de protocolos específicos para seu grupo. Os espécimes foram coletados em São Sebastião e Ubatuba (SP) e mantidos em cultivo em condições simulando o ambiente natural. Para obter o tecido mitótico, os animais foram excisados nas estruturas de interesse e o tecido foi coletado durante a janela de 24h-48h de regeneração. O material foi mantido em cultura por 5 ou 7 dias a 28°C, com monitoramento para evitar contaminação. A obtenção das metáfases seguiu protocolos clássicos com adaptações: as células foram tratadas com colchicina, submetidas a choque hipotônico e fixadas com solução de Carnoy. Foram realizados três protocolos, variando o tempo de cultura, o tipo de tecido (tentáculos e coluna) e as temperaturas de fixação (28°C e 37°C). As lâminas foram coradas com Giemsa e analisadas com microscópio óptico (100×), com imagens capturadas pelo software DP Controller (Olympus). As análises do primeiro protocolo revelaram um número cromossômico variável entre 34 e 36, mas com algum nível de contaminação. Nos protocolos subsequentes, especialmente com fixação a 37°C, foram observadas possíveis diferenças no número cromossômico, mas a visualização foi prejudicada pelo baixo grau de condensação cromossômica. Os resultados preliminares indicam avanços importantes, embora ajustes metodológicos sejam necessários para uma análise mais precisa.
**Palavras-chave:** anêmonas-do-mar; cultura celular; protocolo citogenético
**Apoio**

FAPESP 2022/16193-1; 2024/08011-6.

# CARACTERIZAÇÃO DO SATELITOMA DE *TRICHECHUS INUNGUIS* (TRICHECHIDAE, SIRENIA) REVELA NOVA SEQUÊNCIA CONSERVADA ENTRE SIRÊNIOS

**Luis Rogério Correa de Oliveira[1], Rodrigo Petry Corrêa de Sousa[1], Jhon Alex Dziechciarz Vidal[2], Marcelo de Bello Cioffi[2], Adam Bessa-Silva[1], Edivaldo Herculano Correa de Oliveira[1]**
[1]UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ; [2]UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS; E-mail: rogerio.ufpa12@gmail.com

**Resumo:**
Pouco se sabe sobre a distribuição e caracterização de DNAs satélites (satDNAs) em Sirenia, ordem representada no Brasil por duas espécies ameaçadas de extinção: o peixe-boi amazônico (Trichechus inunguis) e o peixe-boi marinho (Trichechus manatus). Os satDNAs são sequências altamente repetitivas organizadas em tandem, geralmente em longos arranjos, e representam uma parcela significativa dos genomas eucariotos. Até o momento, apenas uma sequência satélite foi descrita em peixes-boi (TMAsat), isolada do genoma de T. manatus. Nesse contexto, o objetivo desse trabalho foi realizar a caracterização do conjunto de satDNAs de T. inunguis por meio da combinação de abordagens genômicas e citogenéticas. Para isto, o DNA genômico de um macho de T. inunguis foi extraído e submetido a um sequenciamento de baixa cobertura utilizando a plataforma BGISEQ-500. O satelitoma foi caracterizado com a ferramenta TAREAN, e o processo de mineração de sequências (SatMiner) a partir do sequenciamento genômico. Foi utilizada a ferramenta BLAST/NCBI para verificação de sequências compartilhadas com outros sirênios. O mapeamento cromossômico dos satDNAs foi realizado com a técnica de FISH em metáfases de T. inunguis e T. manatus, com sondas dos satélites marcadas por nick translation. Como resultados, a partir do genoma de T. inunguis, identificamos dois satDNAs, um previamente conhecido (TMAsat) e um novo satDNA nomeado como TINsat. O mapeamento dos satDNAs foi similar nas duas espécies, com o TMAsat sendo localizado no centrômero de todos os autossomos e no cromossomo X, enquanto o TINsat apresentou distribuição restrita ao par cromossômico portador da região organizadora do nucléolo (NOR). A análise comparativa entre genomas de sirênios revelou que TINsat também se encontra presente nos genomas de Dugong dugon e da espécie extinta Hydrodamalis gigas. O genoma de T. inunguis e T. manatus possui baixa quantidade de satDNAs, estando predominantemente na região centromérica e sem sequências identificadas no cromossomo Y. Ademais, a análise dos monômeros de TINsat não evidenciou sequências espécie-específicas entre os quatro sirênios analisados, o que contraria as expectativas do modelo de evolução concertada. Sua colocalização com a NOR, região rica em DNA ribossomal (rDNA), se assemelha ao padrão observado em outros grupos de mamíferos, sugerindo que, em vez de elementos móveis, sequências satélites podem atuar como facilitadoras da dispersão do rDNA por meio de homologia.
**Palavras-chave:** DNAs satélites; Sequências repetitivas; Citogenômica comparativa

**Apoio**

CNPq, IEC/SVSA/MS

# FROM PERICENTROMERE TO CENTROMERE: INTERPLAY BETWEEN TWO SATELLITE DNAS AND CENP-A IN A SPECIES COMPLEX OF ANURANS

**Pedro Henrique Pacheco Mosquini[1], Jennifer Nunes Pompeo[1], Luciana Bolsoni Lourenço[1]**
[1]Universidade Estadual de Campinas; E-mail: mosquiniphp@gmail.com

**Resumo:**
Centromeric regions are essential elements in eukaryote genomes, as they are responsible for chromosomal segregation during cell division. In general, centromeric chromatin is composed of repetitive sequences known as centromeric DNAs (cenDNA), which participate in the organization and function of centromeres. In primates, the alpha satellite DNA (satDNA) is well characterized, but knowledge of cenDNAs and centromeres organization in other groups, such as anurans, remains little explored. The genus *Physalaemus* (Anura, Leptodactylidae) comprises 50 species of anurans, including the *P. cuvieri* - *P. ephippifer* species complex. The PcP190 satDNA is widely distributed among anurans, being found in different groups of Hyloidea. In *Physalaemus*, PcP190 is located in (peri)centromeric regions of a variable number of chromosomes in different species, as well as in the interstitial/pericentromeric region on the long arm of the Z and W chromosomes of *P. ephippifer*. In turn, PepSat3-152 is a satDNA identified via satellitome analysis of *P. ephippifer* and fluorescent *in situ* hybridization (FISH) revealed chromosomal clusters only at all primary constrictions across the *P. cuvieri* - *P. ephippifer* species complex. Notably, this satDNA showed no cluster in any other *Physalaemus* species. To further investigate the potential of the latter as a candidate for cenDNA in the *P. cuvieri* - *P. ephippifer* species complex, we used FISH to map PcP190 and PepSat3-152 satDNAs onto the same metaphases from specimens of lineage 2 of *P. cuvieri* (L2) to verify their relative positions. We also performed immunofluorescence assays for the centromere protein A (CENP-A) in nuclei of cells obtained from L2 specimens, followed by FISH using probes specific to the abovementioned satDNAs. PepSat3-152 satDNA was detected in the centromeres of all chromosomes of L2 specimens, while PcP190 was found in pericentromeric regions and, in some cases, colocalized with PepSat3-152. In interphase cells, PepSat3-152 showed association with CENP-A, whereas PcP190 satDNA did not. These findings suggest that PepSat3-152, and not PcP190, is the main centromeric sequence of the *P. cuvieri* - *P. ephippifer* species complex.
**Palavras-chave:** Centromere; Chromosome; *Physalaemus*

# INSIGHTS INTO GENOME EVOLUTION AND SATELLITE DNA CHARACTERIZATION: UNCOVERING DIVERGENT PATTERNS IN CONSERVED KARYOTYPES OF NOCTUIDAE MOTHS

**Ana Elisa Gasparotto[1], Ana Beatriz Stein Machado Ferretti[1], Frederico Hickmann[2], Alberto Soares Corrêa[2], José Manuel Rico-Porras[3], Pablo Mora[1,3], Pedro Lorite[3], Diogo Cavalcanti Cabral-de-Mello[1]**
[1]Department of General and Applied Biology, Institute of Biosciences, Sao Paulo State University - UNESP; [2]Department of Entomology and Acarology, Luiz Queiroz College of Agriculture, University of Sao Paulo - ESALQ/USP; [3]Department of Experimental Biology, Genetics Area, University of Jáen - UJA; E-mail: ana.gasparotto@unesp.br

**Resumo:**
The family Noctuidae has more than 11,700 species, some of which are serious agricultural pests causing severe economic losses worldwide. Noctuids are highly polyphagous and with large distribution in different cultures such as rice, cotton, beans, among others. Although with high importance, basic genomic features remain poorly known. Here, we advanced in chromosomal and genomic organization of repetitive DNAs in ten noctuids species (*Acyclania tenebrosa, Agrotis ipsilon, Anticarsia gemmatalis, Anicla infecta, Chrysodeixis includens, Helicoverpa armigera, Helicoverpa zea, Mocis latipes, Spodoptera frugiperda* and *Rachiplusia nu*) using low-pass genome sequencing, bioinformatic tools and cytogenetic methods. The karyotype of all species was 2n=62, WZ(female)/ZZ(male). Heterochromatin blocks were absent in most species, indicating non-enrichment of the repetitive DNA fraction, except for *A. tenebrosa* and *A. ipsilon*, in which the heterochromatin was distributed as small dots and in terminal regions, respectively. Fluorescence in situ hybridization (FISH) with 18S rDNA showed one bivalent with an interstitial rDNA cluster in all species. In contrast, only in A. tenebrosa was found three bivalents harboring this gene, all in terminal region. The satellitome analysis through RepeatExplorer2 revealed variable abundance of satellite DNAs (satDNA). The genomes of *A. ipsilon, C. includens, H. armigera, H. zea, R. nu* and *S. frugiperda* had a small fraction of satDNA, with abundance ranging from 0.3% to 2.5%. For *A. gemmatalis*, only three satDNA families were identified, representing 0.04% of the genome, whereas *A. infecta* showed a higher presence, with a total of 20 families and an abundance of 4%. Highest abundance of satDNAs was observed in *A. tenebrosa*, constituting 14% of its genome and comprising six families. FISH mapping revealed distinct organization patterns for satDNAs, including dispersed signals decorating the entire length of all chromosomes, single localized clusters, and the absence of signals, suggesting non clustered satDNA. Our findings indicate, that although the karyotypes of noctuids moths are highly conserved, some divergent patterns are observed in specific species, highlighting genomic repatterning driven by repetitive DNA. The data contributes to the better understanding of the genomic organization in Noctuidae concerning the evolution of their karyotypes.
**Palavras-chave:** Lepidoptera; pest species; satellite DNA

**Apoio**

FAPESP, CAPES and CNPq for financial support.

# GENERATIONAL IMPACT OF B CHROMOSOMES ON GERMLINE EXPRESSION PROFILES IN *DROSOPHILA MELANOGASTER*

**Ana Beatriz Stein Machado Ferretti[1], Camila Avelino[3], Paulo B. Belato[2], Kaylah B Samuelson[2], Ryan Gado[2], Josefa Perez Gonzalez[4], Maria Dulcetti Vibranovski[3], Stacey L Hanlon[2], Diogo Cavalcanti Cabral de Mello[1]**

[1]Departamento de Biologia Geral e Aplicada, IB - UNESP; [2]Department of Molecular and Cell Biology & Institute for Systems Genomics, University of Connecticut; [3]Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, IB - USP; [4]Institute of Evolutionary Biology, CSIC, UPF; E-mail: ana.ferretti@unesp.br

**Resumo:**
The standard chromosome set of individuals includes autosomes and, frequently, sex chromosomes. However, some species harbor additional non-essential chromosomes, known as B chromosomes, which can influence cellular metabolism by altering gene expression. In *Drosophila melanogaster,* B chromosomes have been identified and are thought to have originated from chromosome 4. These chromosomes are enriched in repetitive sequences, and no complete genes have been identified on them in previous studies. Here, we advanced the understanding of how B chromosomes interfere with the expression of genes, non-coding RNAs (ncRNAs), and transposable elements (TEs) located on standard chromosomes by comparing expression profiles across generations in testes and ovaries. We used RSEM, TEspeX, DESeq2, and EdgeR to quantify and perform differential expression analyses between stocks and tissues. The addition of B chromosomes to a wild-type stock had minimal immediate effects on gene expression in the first (F1) generation, affecting approximately 1.5% in ovaries and 3.5% in testes. However, after around 30 generations (F30), the presence of Bs led to a substantial increase in differential expression, affecting 43% of genes in ovaries and 25% in testes. Interestingly, TE expression responded immediately to the presence of Bs in the F1, with 16% of TEs differentially expressed in ovaries and 22% in testes, maintaining a consistent impact across generations (17% in ovaries and 28% in testes). For ncRNAs, a pattern similar to that of genes was observed: minimal impact in F1 (3.5% in ovaries and 9.5% in testes) but a marked increase in F30 (99.5% in ovaries and 41.5% in testes). A common trend emerged across genes, ncRNAs, and TEs: testes showed a greater immediate response to B chromosome presence in F1, whereas ovaries became more affected over successive generations. Moreover, the impact of Bs on gene, ncRNA, and TE expression was observed regardless of the number of B chromosomes (one or ten) or differences in genetic background, with over 50% of sequences affected under these conditions. In conclusion, transposable element expression appears to be more susceptible to the immediate presence of B chromosomes, whereas gene and ncRNA expression are predominantly impacted over the course of generations. These findings offer new insights into the dynamic interactions between B chromosomes and the genome, highlighting their significant role in modulating gene regulatory landscapes.

**Palavras-chave:** RNA-seq; transposable elements; non-coding RNAs

**Apoio**

FAPESP (2022/06509-1, 2020/06188-5, 2015/16661-1) CAPES e CNPq.

# ANÁLISE DOS DNAS REPETITIVOS EM *ASTYLUS VARIEGATUS* REVELA ENRIQUECIMENTO DE DNAS SATÉLITES NA EUCROMATINA E EXPANSÃO DOS ELEMENTOS DE TRANSPOSIÇÃO

**Livia Geovanna Sena Souza[1], Leonardo Vicente Carvalho Santos[1], Ana Elisa Gasparotto da Silva[1], Ana Beatriz Stein Machado Ferretti[1], Diogo Cavalcanti Cabral de Mello[1]**
[1]UNESP - Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho; E-mail: livia.sena@unesp.br

**Resumo:**
Astylus variegatus é uma espécie de besouro (Coleoptera) que pertence à superfamília Cleroidea, família Melyridae, e ocorre na região Neotropical. É considerada praga agrícola, pois indivíduos adultos propende a alimentarem-se especialmente de milho, em vista disso, tem uma grande relevância econômica. O que se tem atualmente de informações do ponto de vista citogenético e genômico sobre A. variegatus é a descrição do cariótipo, localização da heterocromatina e das regiões organizadoras de nucléolos (NORs). O avanço no conhecimento da organização genômica de DNAs repetitivos em espécies pragas é importante para auxiliar na montagem dos genomas que são relevantes para futuras pesquisas e aplicações. Neste trabalho, caracterizamos a fração de DNAs repetitivos (DNAs satélites-DNAsat e elementos de transposição-TEs) de A. variegatus, utilizando ferramentas genômicas e cromossômicas. A análise com o RepeatExplorer encontrou 19 famílias de DNAsat, que variaram de tamanho entre 142 pares de base (pb) a 1897 pb, todas ricas em pares de base A+T. A abundância total dos DNAsat, estimada pelo RepeatMasker, foi de 2,57%, sendo a família AvarSat01-313 representada por 0,58% do genoma, enquanto AvarSat19-356 apresentou abundância de apenas 0,0127%. O mapeamento cromossômico por FISH de quatro dos DNAsat revelou sinais positivos, formando blocos evidentes, apenas para um dos elementos (AvarSat05-416), enquanto os outros três DNAsat revelaram sinais dispersos fracos ao longo da eucromatina. A baixa abundância dos DNAsat e ocorrência de poucos sinais nos cromossomos são possivelmente consequência da baixa quantidade de heterocromatina observada na espécie, que é o local que em geral os DNAsat são enriquecidos. Além disso, a análise dos TEs revelou que estes elementos representam 68,68% do genoma de A. variegatus, que corresponde a uma porcentagem alta para besouros, indicando extensa atividade de proliferação dos TSs. Dentre esses, a classe DNA foi a mais abundante, correspondendo a 26,43%, seguida pelos LTRs (18,51%), LINEs (14,74%), Helitrons (5,55%), SINEs (0,66%) e uma fração de elementos não classificados (unknown) representando 2,78%. Estes dados contribuem com melhor entendimento da organização genômica de DNAs repetitivos em besouros, contribuindo com informações no contexto evolutivo e adaptação de espécies pragas.
**Palavras-chave:** Coleoptera; Eucromatina; Melyridae
**Apoio**

CNPq, FAPESP, CAPES

# KARYOTYPES, RIBOSOMAL DNA, AND A CONSERVED SATELLITE DNA ACROSS SIX CALLIPHORIDAE (DIPTERA) SPECIES

**Rhavenna Thais Alves-Gomes[1], Gustavo H. M. Vazquez[2], Pablo Mora[1,3], José Manuel Rico-Porras[3], Cláudio J. Von Zuben[2], Teresa Palomeque[3], Pedro Lorite[3], Patricia P. P. Maltempi[1], Diogo C. Cabral-de-Mello[1]**

[1]Department of General and Applied Biology, Institute of Biosciences, Sao Paulo State University (UNESP); [2]Department of Biodiversity, Institute of Biosciences, Sao Paulo State University (UNESP); [3]Department of Experimental Biology, Genetics Area - University of Jaén, Jaén-Spain; E-mail: rhavenna.silva@unesp.br

**Resumo:**
Calliphoridae (Diptera: Calyptratae) comprises over 2,075 known species. Commonly referred to as blowflies, many species in this group hold significant economic, forensic, medical, veterinary, and ecological importance. Here, we advance the analysis of repetitive DNAs in six species of Calliphoridae: *Chrysomya megacephala*, *Chrysomya albiceps*, *Calliphora vicina*, *Calliphora vomitoria*, *Lucilia cuprina,* and *Lucilia sericata*, with a focus on understanding their chromosomal organization and evolutionary patterns. We characterized the chromosomes using classical cytogenetic techniques, including conventional staining, C-banding, and 18S ribosomal DNA (rDNA) mapping. In addition, we prospected and analyzed satellite DNAs (satDNAs) from sequenced genomes and mapped these sequences at the chromosomal level using fluorescence in situ hybridization (FISH). Almost all species displayed the typical Brachycera karyotype of 2n = 12, XY (male) and XX (female), with heterochromatin localized in the pericentromeric regions of all autosomes. The X chromosome exhibited extensive heterochromatin along its entire length, indicating the degeneration of this element through the accumulation of repetitive DNAs, an uncommon pattern among most animal species. In contrast, the Y chromosome showed variable heterochromatic banding, suggesting substantial molecular differentiation from the X chromosome. The rDNA signals were detected on both sex chromosomes as noticed in other dipterans and, additionally, on autosomes in *C. vomitoria.* Comparative satDNA analysis revealed conserved families with high interspecific variation in abundance. One satDNA, Sat_Calliphoridae-22, had the following abundances: *Ch. albiceps* (40.91%), *Ch. megacephala* (36.24%), *L. cuprina* (9.02%), *C. vicina* (1.11%) and *C. vomitoria* (0.44%). This satDNA revealed a similar chromosomal organization across all species, irrespective of its abundance, with scattered signals in the euchromatic regions of the autosomal chromosomes. The presence of highly abundant satDNAs in euchromatic regions is an uncommon pattern among animals, in comparison to the enrichment in heterochromatic regions. In summary, these data provide evidence of conserved evolutionary patterns across species in this family, offer insights into satDNA evolution, and contribute to a better understanding of the composition and organization of sex chromosomes in this group.

**Palavras-chave:** Evolution; Heterochromatin; Repetitive DNA

**Apoio**

CAPES; FAPESP; CNPQ

# CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA E DELIMITAÇÃO MOLECULAR DE ESPÉCIES DE PEIXES DA TRIBO LORICARIINI (SILURIFORMES: LORICARIIDAE)

**Geórgia Liz Monteiro Sant Ana de Arruda[1], Hugmar Pains da Silva[2], Paulo Cesar Venere[3], Daniela Cristina Ferreira[3]**
[1]Universidade Federal de Mato Grosso; [2]Universidade do Estado de Mato Grosso - Campus Tangará da Serra;
[3]Departamento de Biologia e Zoologia (UFMT); E-mail: georgia.monteiro21@gmail.com

**Resumo:**
A citogenética tem se mostrado uma ferramenta informativa na sistemática de peixes Siluriformes, especialmente em grupos com alta diversidade morfológica e com ocorrências de espécies crípticas, como é o caso da subfamília Loricariinae (Loricariidae). Este estudo teve como objetivo analisar aspectos citogenéticos e moleculares de representantes da tribo Loricariini, contribuindo para a delimitação de espécies e para a compreensão da diversidade cromossômica do grupo. Foram caracterizados cariótipos de sete espécies provenientes das bacias dos rios Araguaia-Tocantins e duas espécies da bacia do Paraguai. Paralelamente, 54 amostras foram sequenciadas para o gene mitocondrial COI e submetidas às análises de delimitação de espécies pelos métodos NJ, ASAP, bPTP e GMYC. As análises citogenéticas revelaram ampla variação nos números diploides e nas fórmulas cariotípica: *Farlowella* sp. 1 apresentou 2n=56, *Sturisoma ghazziae* 2n=70, as quatro espécies do gênero *Loricaria* apresentaram 2n=64, mas com diferenças em sua fórmula cariotípica e número fundamental. *Spatuloricaria evansii* apresentou 2n=62, *Spatuloricaria* sp. 1 2n=66 e *Rineloricaria* sp. 1 2n=44. Esses dados evidenciam elevada diversidade cariotípica, sugerindo processos de especiação críptica. Para as análises moleculares, foram identificadas 20 MOTUs consenso, sendo 12 congruentes com a identificação morfológica e 8 incongruentes, indicando a presença de possíveis novas espécies, espécies crípticas ou inconsistências na taxonomia atual. As distâncias genéticas interespecíficas variaram de 1,21% a 21,16% e as intraespecíficas, de 0% a 1,02%. Algumas MOTUs com distâncias abaixo do limiar de 1,95%, observadas entre *Loricariichthys* cf. *nudirostris* e *Loricariichthys platymetopon* (1,21%) e entre S*patuloricaria evansii* e *Spatuloricaria* sp. 1 (1,82%), foram mantidas separadas com base em evidências morfológicas. Ainda, no caso de *Spatuloricaria evansii* e *Spatuloricaria* sp. 1, apesar da baixa distância genética, as duas espécies apresentam número cromossômico bem distinto (2n=62 e 2n=66, respectivamente), reforçando ainda mais a eficácia da abordagem integrativa, que combina dados citogenéticos e moleculares, para a delimitação de espécies e para o esclarecimento da diversidade taxonômica na subfamília Loricariinae.
**Palavras-chave:** Taxonomia integrativa; Espécies crípticas; Loricariinae
**Apoio**

Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), à Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Mato Grosso (FAPEMAT), ao Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Áreas Úmidas (INAU) e ao Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia da Biodiversidade e Uso Sustentável de Peixes Neotropicais (INCT-Peixes).

# CARACTERIZAÇÃO CROMOSSÔMICA DE DUAS ESPÉCIES DE *TROPIDURUS* (SQUAMATA, TROPIDURIDAE) DE MATO GROSSO, BRASIL

**Ana Clara dos Santos Roque Taques[1], Marielle Cristina Schneider[1], Felipe Franco Curcio[1]**
[1]Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT) - Instituto de Biociências; E-mail: roqueanaclara13@gmail.com

**Resumo:**
A família Tropiduridae é composta por lagartos de pequeno a médio porte, restritos à América do Sul e Ilhas Galápagos. Dentro desta família está o gênero *Tropidurus*, o qual abriga 29 espécies identificadas taxonomicamente. Considerando a carência de informações citogenéticas para espécies de *Tropidurus* que ocorrem no estado de Mato Grosso, como *T. callathelys* e *T. catalanensis* que nunca tiveram seus cariótipos descritos, o objetivo deste trabalho é caracterizar estas duas espécies de lagartos, visando contribuir para a ampliação do conhecimento do grupo. Os espécimes foram coletados em Vila Bela da Santíssima Trindade (*T. callathelys*) e Poconé (*T. catalanensis*), MT. Um total de 421 células foram analisadas, as quais foram submetidas à coloração convencional e impregnação pelo íon prata para a identificação das regiões organizadoras de nucléolo (RONs). A análise de células mitóticas evidenciou a presença de 12 macrocromossomos (M) para machos e fêmeas de ambas as espécies, os quais foram classificados em três pares metacêntricos (1, 3 e 4), um par submetacêntrico (2) e dois pares subtelocêntricos (5 e 6). Além disso, o cariótipo destas espécies inclui microcromossomos (m) acrocêntricos, os quais apresentaram uma pequena variação de número entre as células (22 a 24). Porém, tal variação pode ser atribuída à difícil visualização dos microcromossomos e não parece estar relacionada a diferença entre os sexos, visto que ocorreu tanto em machos quanto em fêmeas. Preparações cromossômicas meióticas de machos mostraram, no paquíteno, cromossomos totalmente emparelhados e ausência de qualquer estrutura com diferença de condensação e/ou coloração, que poderia indicar cromossomos sexuais heteromórficos. No diplóteno, foram observados 6 bivalentes grandes que correspondem aos macrocromossomos e 12 pequenos, formados pelos microcromossomos. Células em metáfase II mostraram o número haplóide n=6M + 12m. Portanto, com a análise de células mitóticas e meióticas pode-se confirmar o número diploide 2n=36 para *T. callathelys* e *T. catalanensis*. Apesar da similaridade cariotípica, a localização das RONs diferiu entre as espécies, sendo que *T. callathelys* exibiu marcações na região terminal do braço longo do par 6, enquanto *T. catalanensis* apresentou marcações pericentroméricas em dois microcromossomos. Este resultado indica que alterações em regiões cromossômicas específicas podem ter sido importantes para a diferenciação cariotípica dentro do gênero.
**Palavras-chave:** Cariótipo; Citogenética; Lagartos
**Apoio**

Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT)

# KARYOTYPIC EVOLUTION AND REPETITIVE DNA LANDSCAPE IN THE BARN OWL *TYTO FURCATA* (STRIGIFORMES,TYTONIDAE)

**Felipe Lagreca Bitencourt[1], Luciano Cesar Pozzobon[1], Gustavo Akira Toma[2], Maria Eduarda Gisloti Ribeiro[3], Ricardo Utsunomia[3], Marcelo de Bello Cioffi[2], Thales Renato Ochotorena de Freitas[1], Rafael Kretschmer[1]**

[1]Universidade Federal do Rio Grande do Sul; [2]Universidade Federal de São Carlos; [3]Universidade Estadual de São Paulo; E-mail: felipe.lagrecab@gmail.com

**Resumo:**

The order Strigiformes, known as owls, has significant karyotypic diversity, with diploid numbers (2n) ranging from 50 in Tyto capensis to 92 in T. furcata. In this study, we explored the role of repetitive DNA sequences in the karyotype evolution of the Barn Owl T. furcata, which presents an unusually high chromosome number compared to the proposed ancestral avian karyotype of 2n = 80. Chromosome preparations were obtained from fibroblast cultures from three individuals. Additionally, genomic DNA was extracted from blood samples and sequenced using the BGISEQ-500 platform to identify satellite DNAs (satDNAs) through the RepeatExplorer pipeline. Identified satDNAs were subsequently amplified by PCR, labeled, and mapped onto chromosomes using fluorescent in situ hybridization (FISH). We confirmed the 2n=92 in T. furcata. C-banding analysis revealed that constitutive heterochromatin is predominantly localized to centromeric regions and the W chromosome. The 18S rDNA clusters were found in a single microchromosome pair. Eight satDNAs were identified with monomer sizes ranging from 21 to 267 bp. FISH mapping revealed that TfuSat01, TfuSat05, and TfuSat07 exhibited similar hybridization patterns, mostly localizing to the centromeres of both macrochromosomes and microchromosomes, but also displaying dispersed signals throughout the chromosomes. TfuSat07 has a more pronounced hybridization signal in one pair of microchromosomes. TfuSat04 generated strong signals across all autosomal chromosomes, except the Z and W sex chromosomes, but TfuSat02 and TfuSat03 failed to provide FISH results. The high chromosome number in T. furcata, coupled with the substantial involvement of repetitive sequences in chromosomal structures, highlights the highly derived nature of its karyotype.

**Palavras-chave:** Karyotype; Strigiformes; Satellite DNAs

**Apoio**

This study was funded by Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (Proc. 406747/2023-7 and Proc. 130070/2022-0) and Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul (Proc. 24/2551-0001269-9).

# UNPRECEDENTED REDUCTION OF CHROMOSOME NUMBER IN THE GENUS *TRIGONA*, A REPORT OF 2N = 28 IN *TRIGONA CILIPES* (APIDAE: MELIPONINI)

**Arthur Pereira Pereira**[1]
[1]Universidade Federal de Viçosa; E-mail: arthur.j.pereira@ufv.br

**Resumo:**
Stingless bees of the Meliponini tribe comprise over 400 species in tropical and subtropical regions, playing a crucial role in pollination. The genus Trigona is one of the largest within the tribe, with 32 species in the Neotropical region. Cytogenetic studies indicate that chromosome numbers in Meliponini range from 2n = 16 to 2n = 40, with 2n = 34 being predominant. Most Trigona species maintain this number, except for Trigona braueri (2n = 32), likely due to chromosomal fusion. Advances in cytogenetics have enhanced our understanding of karyotype evolution, highlighting the importance of analyzing a broader range of species. This study presents the first cytogenetic characterization of Trigona cilipes from the Amazon, aiming to uncover chromosomal diversity within the genus. Specimens of T. cilipes were collected in Presidente Figueiredo, Amazonas. Metaphase chromosomes were obtained from larval cerebral ganglia and stained with Giemsa. Chromosomes were classified as metacentric (m) or submetacentric (sm) based on arm-length ratio. C-banding was performed to identify heterochromatin regions, while fluorescence in situ hybridization (FISH) mapped 18S rDNA and five microsatellites (GA)n, (GAG)n, (CAA)n, and (TTAGG)n. The presence of ThyaSat01-301, a satellite DNA from Trigona hyalinata, was also investigated. Trigona cilipes exhibited a chromosome number of 2n = 28 (18m + 10sm), the lowest recorded in the genus. C-banding revealed heterochromatin in one chromosome arm and three euchromatic chromosome pairs. The 18S rDNA probe hybridized exclusively to chromosome pair 14, showing size variation among homologous chromosomes carrying ribosomal clusters. Microsatellite probes (GA)15, (GAG)10, and (TCAGG)6 hybridized to euchromatic regions, marking 11 pairs on the short arm and three on both arms. The (TTAGG)6 probe indicated telomeric labeling with no interstitial signals. No hybridization was observed with ThyaSat01-301, confirming its absence in T. cilipes. These findings suggest that Robertsonian fusions played a role in reducing the chromosome number in T. cilipes. The species also exhibits distinct heterochromatin composition compared to T. hyalinata, supporting its classification in a separate phylogenetic clade. This study expands the cytogenetic dataset for Trigona and provides new insights into karyotypic diversification within the genus.
**Palavras-chave:** C-banding; Chromosomal evolution; Sequence staining
**Apoio**

CNPQ

# ANALYSIS OF THE REPEATOME OF THE *PASSIFLORA FOETIDA* COMPLEX (SECTION *DYSOSMIA*): IMPLICATIONS FOR ITS GENOMIC DIVERSITY

**Arthur Roberto Monteiro da Silva[1], Mariela Analía Sader[2], Jéssica Nascimento de Aguiar[1], Luiz Gustavo Santana Luna[1], Daniela Cristina Imig[3], Andrea Pedrosa Harand[1]**

[1]Laboratory of Plant Cytogenetics and Evolution, Department of Botany, Biosciences Centre, Federal University of Pernambuco, Recife, PE, 50670?901, Brazil; [2]Multidisciplinary Institute of Plant Biology, National University of Córdoba, Córdoba, Argentina; [3]Herrero College, Curitiba, Paraná, Brazil.; E-mail: arthur.rmsilva@ufpe.br

**Resumo:**

The genus *Passiflora* L. comprises approximately 500 species, with the greatest diversity found in the Neotropics, especially within the subgenus *Passiflora*, which includes around 250 species. *Passiflora foetida* L. (section *Dysosmia*) was the first lineage to diverge within the subgenus and has a chromosome number of *n*=10, differing from the remaining species with *n*=9. Within the subgenus, the increase in genome size is associated to a higher abundance of its repetitive DNA fraction, although a few species have been characterized so far. *Passiflora foetida* includes a poorly understood complex of varieties with a wide geographic distribution, mainly characterized by morphological differences. The aim of this study was to investigate the existence of intraspecific variation in the repetitive fraction of fifteen *P. foetida* accessions, analyzing the repeat organization comparatively in relation to its described varieties and geographic distribution. To investigate interspecific variation, two other species from section *Dysosmia*, *P. vesicaria* L. and *P. ciliata* Aiton, also had their repetitive fractions analyzed. The results showed a pronounced intraspecific variation in the proportions of repetitive DNA among the *P. foetida* varieties, ranging from 24% to 64%. Ty1/copia retroelements were the most abundant at both the intraspecific and interspecific levels, exhibiting the highest diversification among *P. foetida* accessions, whereas Ty3/gypsy elements represented a much smaller fraction. Satellite DNAs were similar within *P. foetida* species complex, but with large variation in abundance among the different accessions. The analyses revealed great intraspecific variation in genomic composition, though less than that observed among species within section *Dysosmia*. FISH revealed that the *P. foetida* most abundant satellite DNA showed heteromorphism between homologous chromosomes, as well as two cytotypes regarding the 5S rDNA distribution, indicating recent amplification events of repeats within the group. However, the intraspecific repeatome diversity was not congruent to the phylogenetic nor taxonomic relationships among the investigated accessions, so other factors might be influencing the observed repeatome dynamics.

**Palavras-chave:** Comparative genomics; Intraspecific variability; Retrotransposons

**Apoio**

Embrapa Cerrados - DF / Embrapa Macaxeira e Fruticultura - BA / ProPesqi - UFPE

# KARYOTYPIC DIVERSIFICATION AND REPETITIVE DNA DYNAMICS IN *CARACARA PLANCUS* (FALCONIDAE, AVES)

**Felipe Lagreca Bitencour[1], Luciano Cesar Pozzobon[1], Gustavo Akira Toma[1], Ricardo Utsunomia[1], Manuela Cândido de Mello Ferro[1], Marcelo de Bello Cioffi[1], Thales Renato Ochotorena de Freitas[1], Rafael Kretschmer[1]**

[1]Universidade Federal do Rio Grande do Sul; [2]Universidade Federal de São Carlos; [3]Universidade Estadual de São Paulo; E-mail: felipe.lagrecab@gmail.com

**Resumo:**

Modern birds are among the most species-rich vertebrate groups, typically exhibiting a conserved karyotype with around 80 chromosomes, suggesting this as the ancestral avian pattern. Here, we investigated the role of repetitive DNA sequences in the karyotype evolution of the crested caracara *Caracara plancus*, a species with a considerably high diploid number (2n=92), reflecting extensive chromosomal rearrangements. Chromosome preparations were obtained from feather fibroblast cultures of five individuals. Genomic DNA extracted from blood samples was sequenced using the BGISEQ-500 platform to identify satellite DNAs (satDNAs) via the RepeatExplorer pipeline. SatDNAs were then amplified by PCR, labeled, and mapped onto chromosomes using fluorescent in situ hybridization. We found a 2n=90 in *C. plancus*, differing from the previously reported count. C-banding revealed constitutive heterochromatin localized predominantly at centromeric regions, on the W chromosome, and in a single medium-sized chromosome, revealing the presence of a size polymorphism and heterochromatin variation. Seven satDNAs were identified, with monomer sizes ranging from 33 to 979 bp. FISH results indicated that all satDNAs, with the exception of CplSat05 and CplSat06, generated unique hybridization signals. CplSat01 is mostly located in the centromeres of both macrochromosomes and microchromosomes. CplSat02 generated robust hybridization signals on a medium-sized heterochromatic chromosome and in a microchromosome about half its size. Additionally, weaker signals were detected in the centromeric regions of the remaining chromosomes. Conversely, CplSat03 displayed faint and scattered signals over the majority of chromosomes, although revealed pronounced signals on a specific medium-sized heterochromatic chromosome, absent in its homolog. CplSat04 produced signals in a single pair of microchromosomes. These results reinforced that *C. plancus* possesses a highly derived karyotype, characterized by an increased chromosome number and extensive involvement of repetitive DNA sequences in its chromosomal architecture.

**Palavras-chave:** Karyotype evolution; Satellite DNA; Constitutive heterochromatin

**Apoio**

This study was funded by Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (Proc. 406747/2023-7 and Proc. 130070/2022-0) and Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul (Proc. 24/2551-0001269-9).

# SIMPLESIOMORFIA VS. REARRANJOS INTRACROMOSSÔMICOS: A DINÂMICA EVOLUTIVA DO CROMOSSOMO Z DAS AVES EVIDENCIADA POR BAC-FISH

**Marcelo Santos de Souza[1], Mateus Pacheco Martins[1], Analia Del Valle Garnero[2], Ricardo José Gunski[2], Rafael Kretschmer[3]**
[1]Universidade Federal do Amazonas; [2]Universidade Federal do Pampa; [3]Universidade Federal do Rio Grande do Sul;
E-mail: marcelodesouzabio@gmail.com

**Resumo:**
Este estudo aborda a dinâmica evolutiva do cromossomo sexual Z em Aves, empregando sondas de Cromossomos Artificiais Bacterianos (BAC) para caracterizar a dinâmica estrutural evolutiva deste cromossomo em representantes de 9 diferentes ordens de Aves: *Gallus gallus*, *Leptotila verreauxi*, *Columbina picui*, *Hydropsalis torquata*, *Trogon surrucura*, *Nannopterum brasilianum*, *Gallinula melanops*, *Veniliornis spilogaster*, *Pteroglossus inscriptus*, *Myiopsitta monachus*, *Myiodynastes maculatus* e *Jacana jacana*. As sondas foram desenvolvidas através das bibliotecas de *Gallus gallus* (CH261) e *Taeniopygia guttata* (TGMCBA). Foram selecionadas 4 sequencias de regiões específicas do cromossomo Z: A (TGMCBA-200J22, região distal do braço p), B (CH261-129A16, região distal do braço p próxima a A), C (CH261-133M4, região intersticial do braço q) e D (TGMCBA-200J22, região distal do braço q). Os resultados obtidos revelaram uma variação considerável no padrão de sítios de hibridização das sondas entre as espécies examinadas. Houve conservação da posição das sondas A e B em relação ao Cariótipo Ancestral Putativo das Aves (PAK) nas espécies *L. verreauxi*, *T. surrucura*, *N. brasilianum*, *G. melanops* e *M. maculatus*. As espécies pertencentes à ordem Piciformes apresentaram um padrão de hibridização similar entre si. Curiosamente, espécies filogeneticamente mais derivadas como *M. maculatus*, *J. jacana* e *L. verreauxi*, exibiram um padrão de hibridização que se manteve notavelmente similar ao PAK. Assim, foi possível documentar a ocorrência de vários rearranjos estruturais (que não alteram morfologia) e morfológicos, predominantemente inversões paracêntricas e pericentroméricas, e até mesmo uma possível reposição centromérica em *P. inscriptus*. Esses eventos, representam importantes forças evolutivas na remodelação do cromossomo Z ao longo da história evolutiva do grupo. Assim, a aplicação da técnica de BAC-FISH foi fundamental para evidenciar que o cromossomo Z das aves, apesar de sua conservação em conteúdo gênico, possui uma estrutura altamente dinâmica, porém críptica. Longe de ser um elemento genômico estático, o cromossomo Z possui uma história evolutiva complexa, moldada por uma interação contínua entre eventos de simplesiomorfia e frequentes rearranjos estruturais, como inversões e, potencialmente, reposições centroméricas em linhagens específicas, o que ressalta a importância da citogenética molecular para detalhar a complexidade e a dinâmica da evolução genômica e cariotípica em aves.
**Palavras-chave:** Citogenética; Aves; Rearranjos cromossômicos

**Apoio**

Agradecemos ao PPGZool-UFAM, CNPq, CAPES, INPA e FAPEAM pelos auxílios, bolsas e fomento necessários para a realização deste trabalho.

# UNVEILING KARYOTYPE EVOLUTION IN LEIOSAURID LIZARDS: A TALE OF LIZARD LINEAGES ACROSS SOUTH AMERICA AND A PUTATIVE HYBRID

**Fernando da Cruz Bianchi[1], Mariana Morando[2], Miguel Trefaut Rodrigues[3], Katia Cristina Machado Pellegrino[1]**
[1]Unifesp - Universidade Federal de São Paulo; [2]CONICET - Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas; [3]USP - Universidade de São Paulo; E-mail: fernando.bianchi@unifesp.br

**Resumo:**
The family Leiosauridae comprises 35 species in five genera: Urostrophus, Pristidactylus, Leiosaurus, Enyalius and Diplolaemus, distributed across southern South America. Although the monophyly of Enyalius and Pristidactylus has been debated, both the family and its subfamilies (Enyaliinae and Leiosaurinae) are consistently inferred as monophyletic. Cytogenetic studies are available for fewer than half of the known species, yet a conserved karyotype of 2n=36 (12 macrochromosomes [M] and 24 microchromosomes [m]), sometimes including sexual chromosomes or supernumerary elements, have been reported in most. Expanding karyotypic data is crucial for understanding chromosomal evolution in this group. Here, we describe five previously unreported karyotypes from Leiosauridae. Mitotic and meiotic cells were obtained from spleen, bone marrow, intestines and testes of nine individuals collected from four localities in Brazil and Argentina. Samples were analyzed using routine conventional and differential staining techniques. All species exhibited a 2n=36 (12M+24m) karyotype with sex chromosomes. Enyalius pictus and Diplolaemus vulcanus showed six biarmed M pairs (pairs 1-6) and apparently all acrocentric m pairs. Enyalius bibronii displayed five meta/submetacentric M pairs (pairs 1-5), one acrocentric M pair (pair 6), and a XX/XY system with a dot-like Y microchromosome; all m pairs were seemingly acrocentric. Leiosaurus bellii and Diplolaemus sp. also showed six biarmed M pairs, microchromosomal sex schromosomes, and mostly acrocentric m pairs with at least one biarmed m. Meiotic cells confirmed the XX/XY system via a heteromorphic microbivalent. All species had a secondary constriction at the distal end of submetacentric M pair 2, which was Ag-NOR positive. Notably, Diplolaemus sp. exhibited size heteromorphism in multiple M pairs, suggesting a potential hybrid origin . Additionally, its NOR-bearing M pair - typically referred to as pair 2M in other species - was the largest and may correspond to pair 1M. The acrocentric morphology of M pair 6 in E. bibronii, compared to the other species, may result from a pericentric inversion. Although these lizards share a conserved karyotype structure and NOR location, notable species-specific differences highlight incipient chromosomal divergence. These new karyotypes provide important insights into the chromosomal evolution of Leiosauridae.
**Palavras-chave:** Chromosomal evolution; sex chromosomes; pericentric inversion
**Apoio**

FAPESP - Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo

# INVESTIGATION OF CRYPTIC DIVERSITY IN *RHAMDIA* AFF. *QUELEN* FROM THE URUGUAY RIVER BASIN USING CYTOGENETICS AND DNA BARCODE

**Letícia Marchiotti de Jesus[1], Diana Paula Perin[2], Chrystian Aparecido Grillo Haerter[3], Gabrielle Jovana Antoniazzi[4], Mariane Gavazzoni[4], Leonardo Marcel Paiz[4], Vladimir Pavan Margarido[4], Roberto Laridondo Lui[4]**

[1]Universidade Estadual Paulista "Julio de Mesquita Filho"; [2]Universidade Estadual de Maringá; [3]Instituto Nacional de Pesquisas da Amazônia; [4]Universidade Estadual do Oeste do Paraná; E-mail: leti.mj21@gmail.com

**Resumo:**

Heptapteridae (Siluriformes) is a family of Neotropical freshwater fishes comprising 23 genera and 240 species. Among these, *Rhamdia* is a genus that includes 11 valid species, widely distributed across the cis-Andean region, with eight occuring in Brazil. *Rhamdia* aff. *quelen* is a species of Heptapteridae with an incoherent taxonomical history and is currently recognized as a species complex. However, the taxonomic boundaries of *R*. aff. *quelen* in the Neotropical region remain poorly understood due to limited comprehensive studies. Considering the historical effectiveness of cytogenetic approaches in assessing the diversity of Neotropical fish groups, this study aimed to characterize 11 *R*. aff. *quelen* individuals from the Biguá stream, a tributary of the Antas River in the Uruguay River basin, using classic (Giemsa staining, C-banding, and AgNOR) and molecular cytogenetic markers (FISH with 18S and 5S probes) as well as DNA *Barcode* via *COI* analyses. Cytogenetic results revealed the presence of two distinct cytotypes (C1 and C2). Most individuals presented 2n = 58, with karyotype differences between cytotypes. A triploid (3n = 87) was identified in C2. Chromosomal data from C1 and C2 were similar to other populations concerning C-banding and 5S rDNA pattern. Supernumerary chromosomes, commonly reported in *Rhamdia*, were only observed in C2 individuals. Notably, C1 showed Ag-NOR sites on the long arm of the submetacentric chromosome pair 14, diverging from previous reports; this was confirmed through FISH with 18S rDNA probes. DNA barcoding corroborated the cytogenetic analyses, supporting two genetically distinct groups coexisting in the Uruguay River basin. Using sequences obtained from the individuals analyzed here, plus sequences from the Barcode of Life Data System, through the ASAP method for species delimitation, it was possible to understand the degree of similarity of specimens from our sample compared to the available database. Furthermore, DNA barcoding analyses revealed that C1 constitutes a unique clade, while C2 clusters with multiple *Rhamdia* sequences from different geographic locations. The observed chromosomal variability, alongside evidence from previous studies across different hydrographic basins, reinforces that *R*. aff. *quelen* constitutes a cryptic species complex, highlighting the need for a comprehensive taxonomic revision.

**Palavras-chave:** Species complex; rDNA; *COI*

**Apoio**

We thank Universidade Estadual do Oeste do Paraná (Unioeste), Fundação Araucária de Apoio ao Desenvolvimento Científico e Tecnológico do Estado do Paraná (FA) and the Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) for supporting this study.

# HETEROCHROMATIN TURNOVER ASSOCIATED TO POST-POLYPLOID DIPLOIDIZATION IN *NICOTIANA* SECT. *SUAVEOLENTES* (SOLANACEAE)

**Leylson Ferreira Araujo[1], Felipe Nollet[1], Mark Wayne Chase[2], Steven Dodsworth[3], Andrea Pedrosa-Harand[1]**
[1]Universidade Federal de Pernambuco; [2]Royal Botanic Gardens; [3]University of Portsmouth; E-mail: leylson_gba@hotmail.com

**Resumo:**
The genus *Nicotiana* L. comprises approximately 105 species, distributed across 13 sections. The *Suaveolentes* section, an allopolyploid group, includes 65 species, over 50% of the genus' diversity. This group underwent a post-polyploid diploidization process, resulting in a descending dysploid series ($n$ = 24 to $n$ = 15) associated with diversification and adaptation to the arid conditions of Australia. To understand the karyotypic diversity resulting from this process, we analysed the variation and relationship of the constitutive heterochromatin with the distribution of satellite and ribosomal DNA sites. Ten species from the section were analysed from germinated seeds. Slides were prepared by squashing young root tips and were stained with CMA and DAPI. The satellite DNA Tsate-181 was amplified by PCR and used as probe together with the p*Ta*71 clone for the 35S rDNA and pre-labelled oligo probes for the 5S rDNA in Fluorescent *in situ* Hybridization (FISH) experiments. The 35S rDNA revealed a preference for terminal chromosomal regions co-localized with CMA? bands, while 5S rDNA varied in number, position, and intensity, without co-localization with CMA? bands. The localization of Tsate-181 varied among species, but in species from the more recent clades (with $2n$ = 30), signals were exclusively terminal and co-localized with CMA? bands. This suggests genomic stabilization following diploidization and functional integration of Tsate-181 into terminal chromosomal regions. Partial co-localization in species with higher chromosome numbers indicates that Tsate-181 is not the sole component involved in the formation of GC-rich heterochromatin, suggesting the presence of other repetitive elements early in the diversification of the group that were possibly eliminated through diploidization.
**Palavras-chave:** Satellite DNA; CMA bands; Ribosome DNA

**Apoio**

Universidade Federal de Pernambuco (UFPE); Fundação Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES); Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPQ);

# CYTOGENETIC ANALYSIS OF NON-MENDELIAN SEGREGATION AND CHROMOSOMAL BEHAVIOR IN THE MAIZE A-B TRANSLOCATION LINE TB-9SB-2059

**Filipy Alves Said[1], Eduardo Velloso Oliveira[1], Ana Laura Marassi Maronezi[1], Silvia Cristina Menuzzo-Molina[1], Margarida Lopes Rodrigues Aguiar-Perecin[1], Mateus Mondin[1]**
[1]Department of Genetics, Luiz de Queiroz College of Agriculture - ESALQ, University of São Paulo-USP; E-mail: filipy@usp.br

**Resumo:**
We investigated the cytogenetic mechanisms underlying non-Mendelian segregation and phenotypic variation in the maize A-B translocation line TB-9Sb-2950. Using fluorescence in situ hybridization (FISH) with repetitive sequences (K180 and B-specific markers), we mapped the structure of TB-9Sb-2059 and characterized two B-9 translocated chromosome variants. The first variant, TB-9Sb-2059a, lacks the heterochromatic knob on the short arm of chromosome 9 (K9S) and carries a dominant C allele responsible for pigmented aleurone. The second, TB-9Sb-2059b, retains the K9S knob and displays a recessive c phenotype. Cytogenetic and phenotypic analyses revealed that chromosomal nondisjunction occurs both in pollen grains and in the aleurone tissue of TB-9Sb-2059a, although at differing frequencies. In pollen, nondisjunction was inferred from distorted transmission ratios, supporting a model of non-Mendelian inheritance influenced by the B chromosome. In aleurone cells, we propose a model to explain the observed sectoring patterns in seed pigmentation, ranging from uniform to variegated, which likely result from mosaicism caused by post-zygotic chromosomal segregation errors. Karyotyping of both variants and analysis of seed phenotypes provide novel insights into the behavior of A-B translocations and their impact on genetic transmission and gene expression. Our findings highlight the complex cytogenetic dynamics associated with the TB-9Sb-2950 line and offer a valuable framework for understanding chromosomal rearrangements, nondisjunction in the absence of complete B chromosome chromatin, and their consequences on phenotypic expression in maize.
**Palavras-chave:** cytogenetics; plant breeding; genetics
**Apoio**

This work was supported by CNPq 408160/2021-7

# NEW KARYOTYPES FOR THREE DIPSADIDAE SPECIES (SQUAMATA: SERPENTES): *ATRACTUS GUENTHERI*, *RODRIGUESOPHIS CHUI* AND *XENOPHOLIS SCALARIS*

**Andressa Emanuele Johann[1], Lucas dos Santos Fazzio Rachid[2,3], Douglas Araujo[1], Katia Cristina Machado Pellegrino[2]**
[1]Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS); [2]Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP); [3]Universidade de São Paulo (USP); E-mail: johannandressaemanuele@gmail.com

**Resumo:**
Cytogenetics is an important tool for understanding the evolutionary relationships among species, especially in highly diverse families, such as Dipsadidae (853 spp.). Despite this diversity, only 40 spp has chromosomal data so far. To fill this gap, we characterize the unreported karyotypes of three species of Dipsadidae, belonging to the sister subfamilies Xenodontinae (*Rodriguesophis* and *Xenopholis*) and Dipsadinae (*Atractus*). One female of *Atractus guentheri* (37 cells), one male of *Rodriguesophis chui* (11 cells) and a juvenile of *Xenopholis scalaris* (98 cells) were analyzed, with samples from the Atlantic Forest and Caatinga of the Bahia state, Brazil. After treatment with phytohemagglutinin followed by colchicine, cell suspensions from liver and testes were prepared; slides were then stained with Giemsa. *Atractus guentheri* revealed 2n=44 (22M+22m), with the first pair metacentric, the eighth pair submetacentric, and the other acrocentrics, except for the fourth pair, which was probably formed by the pairing of a metacentric and an acrocentric homologues. This heteromorphic pair might correspond to the ZW sex chromosomes; however, analyses of male specimens and meiotic slides are still pending for confirmation. *Rodriguesophis chui* exhibited 2n=50 all acrocentrics (14M+36m), with 25 bivalents on diplotene cells. *Xenopholis scalaris* showed 2n=38 (18M+20m); with the first pair submetacentric and second pair, metacentric, while the others are acrocentrics. A secondary constriction was observed at the terminal region of the long arm in one homologue from the first pair. Based on cytogenetic data from previous studies, the family Dipsadidae exhibits a wide range of diploid chromosome numbers, varying from 2n = 24 to 2n = 50. Herein, among the species analyzed, *R. chui* (2n=50, 14M+36m) and *X. scalaris* (2n=38, 18M+20m) exhibit markedly different diploid numbers. This contrast may indicate the occurrence of chromosome reduction or/and increase events within Xenodontinae. On the other hand, *A. guentheri* (2n=44, 22M+22m) (Dipsadinae), which is phylogenetically more distant from the other two species, presents a karyotype with an intermediate chromosome number, according to literature data. These findings support the hypothesis that chromosomal evolution within the group is dynamic, likely driven by independent fusion and fission events across different lineages.
**Palavras-chave:** chromosome evolution; sex chromosomes; Atlantic Forest_Caatinga

# ALLOPATRIC CYTOTYPES OF *HERBERTIA QUAREIMANA* RAVENNA (IRIDACEAE): WHAT IS THEIR FUTURE POTENTIAL DISTRIBUTION?

**Inaê Carolina Sfalcin[1], Marcelo Reginato[1], Ana Paula de Moraes[2], Fernanda Pessi de Abreu[1], Pietra Vitória Toniolo[1], Eliane Kaltchuk dos Santos[1]**
[1]Universidade Federal do Rio Grande do Sul; [2]Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho"; E-mail: biol.inae@gmail.com

**Resumo:**
*Herbertia quareimana* Ravenna (Iridaceae) is a herbaceous grassland species restricted to the western border of Rio Grande do Sul, southern Brazil, occurring in the Pampa biome and grasslands of the Atlantic Forest. Its distribution is limited to a few allopatric populations in the Missões and Campanha regions. Previous studies have shown clear morphological and ploidy-level differentiation among these populations, with diploids (*2n=2x=14*) in Missões and tetraploids (*2n=4x=28*) in Campanha. This study aims to investigate how ploidy variation influences the distribution and adaptation of *H. quareimana* in the Brazilian Pampa, in order to support targeted conservation strategies for each cytotype and identify priority areas for future research within the biome. To achieve this, we applied ecological-niche modeling with both current and future distribution estimates. The analysis was conducted in R software, using 33 initial occurrence records from our field surveys and public databases (*GBIF/SpeciesLink*). After applying a spatial filtering threshold of 10 km, 19 records were retained. We used current and future bioclimatic variables (WorldClim2, 2.5 arc-min) and projected distributions using three climate models: CNRM-ESM2-1, MIROC6, MPI-ESM1-2-HR, for the period 2041-2060 under the intermediate SSP245 scenario (moderate greenhouse gas emissions). Ensemble models were generated using eight algorithms (BRT, FDA, GLM, MaxEnt, MDA, RBF, RF, SVM) via the sdm package. Our results confirm that cytotypes currently do not share climatically suitable areas, occupying distinct ecological niches (*2x* in Missões; *4x* in Campanha). Future projections indicate increasing environmental suitability for both cytotypes: diploids may expand northward into the Atlantic Forest, while tetraploids may expand southward into the core Pampa region. A small area of sympatry may emerge near the Ibicuí River in the central-western portion of the state, potentially enabling gene flow. Niche divergence between the two cytotypes supports the hypothesis that polyploidy contributes to diversification and ecological differentiation in *H. quareimana*. These findings provide valuable insights for defining priority areas for future research and for developing cytotype-specific conservation strategies to ensure the persistence of these endemic populations.
**Palavras-chave:** Tigrideae; niche modeling; polyploidy
**Apoio**

O presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 88887.941627/2024-00

# CHROMOSOMAL EVOLUTION AND EVIDENCE OF A NOVEL MULTIPLE SEX CHROMOSOME SYSTEM IN THE NORTHEASTERN PEPPER FROG (*LEPTODACTYLUS VASTUS*; LEPTODACTYLIDAE)

**Rodrigo Petry Corrêa de Sousa[1], David Santos da Silva[2], Anderson José Baia Gomes[3], Edivaldo Herculano Corrêa de Oliveira[2,4]**

[1]Universidade Federal do Pará-Campus Bragança, Instituto de Estudos Costeiros, Laboratório de Evolução.; [2]Universidade Federal do Pará-Campus Guamá, Instituto de Ciências Biológicas, Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular.; [3]Instituto Federal do Pará-Campus Abaetetuba, Laboratório de Biologia Molecular, Evolução e Microbiologia.; [4]Instituto Evandro Chagas, Seção do Meio Ambiente, Laboratório de Citogenômica e Mutagênese Ambiental.; E-mail: rodrigopcsousa@gmail.com

**Resumo:**
The genus *Leptodactylus* is among the most studied anurans in cytogenetics. Despite exhibiting chromosomal conservatism (2n=22), analyses of chromosomal microstructure have revealed significant karyotypic diversity, primarily associated with the distribution of repetitive sequences. Additionally, complex multiple sex chromosome systems have been identified in the group, underscoring the need for further investigation. Hence, we investigated the organization of repetitive DNAs in the karyotype of *Leptodactylus vastus* from the Amazon region, exploring their evolutionary implications and describing a novel putative multiple sex chromosome system. Five male specimens were collected in northeastern Pará (Eastern Amazon), and chromosome preparations were obtained from intestinal epithelium, bone marrow, and testes for meiotic analysis. We employed conventional staining, C-banding, and FISH using 18S rDNA, telomeric, U2 snDNA, and microsatellite probes, alongside phylogenetic analyses. The results confirmed a diploid number of 2n=22, but with extensive chromosomal rearrangements, evidenced by heterochromatin distribution and repetitive sequence patterns. In addition, a putative multiple sex chromosome system (X?Y?X?Y?X?Y?X?Y?) was identified in the species. In *L. vastus*, the distribution of heterochromatin markers in both heterochromatic and euchromatic regions suggests that its karyotype may have been shaped by chromosomal rearrangements and/or transposable elements, which can induce heterochromatinization by modulating DNA structure. The 18S rDNA probes hybridized on pair 9, whereas the ancestral condition for the genus is its location on pair 8, indicating a possible translocation in *L. vastus*. The U2 snDNA was found on pair 6 and, additionally, on pair 4, suggesting potential gene duplication events. Microsatellite accumulation was prominent on chromosome pair 10, indicating regions prone to structural reorganization. These findings support the hypothesis that chromosomal rearrangements have played a major role in the genomic diversification of this species. Phylogenetic analyses using 16S and COI genes placed *L. vastus* within the *Leptodactylus pentadactylus* group, which includes other species with multiple sex chromosome systems. Overall, our results provide new insights into the karyotypic evolution of *L. vastus*, highlighting the cytotaxonomic value of repetitive sequence mapping and documenting a putative new multiple sex chromosome system within the genus.

**Palavras-chave:** Chromosomal rearrangements; Repetitive sequences; Sex chromosome systems

**Apoio**

We would like to thank the Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-Graduação of the Universidade Federal do Pará for the financial support.

# ANÁLISE CITOGENÔMICA COMPARATIVA ENTRE DUAS ESPÉCIES DE ICTERIDAE (AVES: PASSERIFORMES)

**Hybraim Severo Salau[1], Paulo Afonso Rosa de Lara[2], Matheus Pasini Machado[2], Vitor Oliveira de Rosso[1], Fabiano Pimentel Torres[2], Ricardo Jose Gunski[2], Analía Del Valle Garnero[2]**
[1]Programa de Pós Graduação em Ciências Biológicas - Universidade Federal do Pampa; [2]Universidade Federal do Pampa - Campus São Gabriel; [3]Universidade Federal do Rio Grande do Sul; E-mail: hybraimsalau.aluno@unipampa.edu.br

**Resumo:**
Embora seja a classe mais diversa entre os tetrápodes, com cerca de 10.900 espécies, as aves apresentam de modo geral alta conservação genômica, com um genoma relativamente pequeno, número diplóide modal de 2n = 80, cariótipo bimodal e estrutura cromossômica similar entre as diferentes ordens. A família Icteridae (Passeriformes) que inclui espécies como o chupim e o soldadinho, embora restrita às Américas, possui uma ampla distribuição geográfica, com registros que vão do Canadá à Argentina, e desempenham papel crucial em diversas funções ecológicas. Apesar da notoriedade da família, os estudos citogenéticos se encontram em fase incipiente, havendo descrição cariotípica para apenas 10 das 106 espécies atualmente reconhecidas, com o número diplóide variando de 76 até 80 cromossomos. Este trabalho visa caracterizar a organização cromossômica de *Molothrus bonariensis* e *Pseudoleistes guirahuro* utilizando técnicas de citogenética clássica e molecular, buscando compreender sua diferenciação na família Icteridae. Foram analisados indivíduos coletados em Caçapava do Sul e São Gabriel (RS), conforme autorizações do CEUA (024/2023) e SISBIO (1278230). Células metafásicas foram obtidas por cultura de medula óssea, fixadas e coradas com Giemsa 5%. Aplicou-se bandeamento C com Ba(OH)? para identificação de heterocromatina e cromossomos sexuais, além de FISH para mapeamento do 18S rDNA e regiões teloméricas. O cariótipo de *M. bonariensis* (2n = 80) é composto por 39 pares autossômicos, incluindo 10 pares de microcromossomos, além do par sexual (ZW), com morfologia submetacêntrica, acrocêntrica e telocêntrica. A espécie apresentou heterocromatina centromérica e intersticial nos cromossomos 1 e 3, enquanto a FISH com sonda 18S rDNA marcou um par de microcromossomos, e as sequências teloméricas foram observadas apenas nas extremidades cromossômicas. Em *P. guirahuro* (2n = 74), foram identificados 10 pares de macrocromossomos mais o par sexual (ZW), com morfologias diversificadas, incluindo submetacêntricos, acrocêntricos, telocêntricos e metacêntricos. A FISH com sonda 18S rDNA revelou marcações em dois pares de microcromossomos, e as sondas teloméricas mostraram hibridizações restritas às regiões terminais dos cromossomos, sem sinais intersticiais em ambas as espécies. As análises citogenômicas revelaram contrastes estruturais relevantes, evidenciando diversidade cariotípica e estratégias evolutivas distintas nas espécies estudadas.
**Palavras-chave:** Citogenética; FISH; Icteridae
**Apoio**

Fundação Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPQ) processo n.º 407285/2021-0, Universidade Federal do Pampa

# DIFERENCIAÇÃO CROMOSSÔMICA EM ESCORPIÕES DO COMPLEXO *TITYUS STIGMURUS* (BUTHIDAE)

**Rafaela Schutz Machado[1], Leonardo Sousa Carvalho[2], Marielle Cristina Schneider[3]**
[1]Programa de Pós-Graduação em Zoologia, Universidade Federal de Mato Grosso; [2]Universidade Federal do Piauí, Campus Amílcar Ferreira Sobral; [3]Departamento de Biologia e Zoologia, Universidade Federal de Mato Grosso; E-mail: rafaschutzm@gmail.com

**Resumo:**
*Tityus* é o gênero com maior diversidade dentre os escorpiões e muitas de suas espécies foram agrupadas em complexos, com base apenas em semelhanças morfológicas sem um enfoque filogenético. Um destes complexos é *Tityus stigmurus* (*T. aba, T. kuryi, T. martinpaechi, T. melici, T. serrulatus e T. stigmurus*) que inclui duas das espécies de maior importância médica no Brasil. Considerando que para compreender a evolução cromossômica de um grupo é preciso que as espécies sejam relacionadas filogeneticamente, o objetivo deste trabalho foi testar o monofiletismo do complexo *T. stigmurus*, caracterizar citogeneticamente *T. melici* pela primeira vez, e inferir os mecanismos responsáveis pela diferenciação cariotípica no grupo. Para isto, uma filogenia com dados moleculares, utilizando segmentos dos genes mitocondriais citocromo C oxidase I e ribossomal 16S foi gerada por máxima verossimilhança, incluindo as seis espécies atribuídas ao complexo *T. stigmurus* e outros 11 representantes da família Buthidae, que foram utilizados como grupo externo. Para as análises cromossômicas foram extraídas gônadas de cinco machos de *T. melici*. As lâminas foram coradas com Giemsa e impregnadas por nitrato de prata. Dados cariotípicos das demais espécies foram retirados do Scorpion Cytogenetic Database. A análise filogenética indica o monofiletismo do complexo *T. stigmurus*, com o seguinte agrupamento (*T. kuryi* ((*T. stigmurus* + *T. martinpaechi*) (*T. melici* (*T. aba* + *T. serrulatus*)))). Metáfases mitóticas de *T. melici* mostraram 2n=18, com cromossomos holocêntricos. Células em pós-paquíteno apresentaram um padrão de meiose aquiasmático, conservado para o gênero, e cromossomos arranjados em cinco bivalentes mais uma cadeia com oito cromossomos. Para o complexo *T. stigmurus*, o número diploide foi exclusivo para quase todas as espécies, com 2n=6 em *T. martinpaechi*, 2n=12 em *T. serrulatus*, 2n=16 em *T. stigmurus*, e 2n=18 para *T. aba* e *T. melici*. Até o momento, não há dados citogenéticos para *T. kuryi*. Apesar da diferença no número diploide, todas as espécies revelaram regiões organizadoras de nucléolo na porção terminal de dois cromossomos. Nossos resultados parecem indicar que a diferenciação cariotípica no complexo *T. stigmurus* foi marcada por eventos de poliploidização, seguida por fusões cromossômicas na espécie *T. stigmurus*. No entanto, a descrição citogenética de *T. kuryi* e uma análise de evolução cromossômica baseada num contexto filogenético é importante para confirmar esta hipótese.
**Palavras-chave:** análise filogenética; citogenética; número diploide
**Apoio**

CAPES e UFMT

# DISTRIBUIÇÃO DE SEQUÊNCIAS DE MICROSSATÉLITES EM *SCIADE HERZBERGII* (BLOCH, 1794)

**Carla Denise Bessa de Brito[1], Alessandro Gabriel Farias de Araújo[1], Marcelo Nazareno Vallinoto de Souza[1,4], Edivaldo Herculano Corrêa de Oliveira[2,3], Rodrigo Petry Corrêa de Sousa[1]**
[1]Universidade Federal do Pará; [2]Universidade Federal do Pará; [3]Instituto Evandro Chagas; [4]Universidade do Porto;
E-mail: carlabessabrito@gmail.com

**Resumo:**
A ictiofauna neotropical destaca-se pela grande diversidade morfológica, genética e ecológica, com a ordem Siluriformes, especialmente a família Ariidae, sendo representada por espécies amplamente distribuídas em ambientes aquáticos da América do Sul. *Sciades herzbergii*, típico de áreas estuarinas da costa amazônica, possui relevância ecológica, econômica e científica, sendo um modelo útil em estudos evolutivos e sistemáticos. Este estudo teve como objetivo caracterizar o cariótipo de *S. herzbergii* e mapear a distribuição de sequências de microssatélites por meio de citogenética clássica e molecular. Foram analisados cinco indivíduos coletados na península de Ajuruteua (Bragança-PA) e a partir de biópsias de nadadeiras dorsais foram realizadas cultura de células para posterior obtenção de cromossomos. As análises citogenéticas desenvolvidas incluíram coloração convencional e FISH utilizando 10 sondas de microssatélites: (CA)??, (GA)??, (TA)??, (GC)??, (CAA)??, (CAG)??, (CAT)??, (CGG)??, (TAA)?? e (GAG)??. As análises cariotípicas em *S. herzbergii* revelaram 2n = 56 cromossomos (14m, 18sm, 20st, 4a), com NF=108. Em relação a FISH, as sondas (CA)??, (CAG)??, (CAT)?? e (GAG)?? revelaram sinais predominante nas regiões teloméricas dos cromossomo, enquanto que as sondas de (GA)?? e (GC)?? que além de sinais teloméricos, também apresentaram marcações em regiões centroméricas e intersticiais dos maiores pares de cromossomos. Os sinais com a sonda de (CAA)?? ficaram restritos aos telômeros de três pares cromossômicos, já a sonda de (CGG)?? hibridizou em dois pares cromossômicos e (TAA)?? revelou sinais fracos nas regiões teloméricas e centroméricas. A sonda (TA)?? não apresentou nenhum sinal de hibridização. Os resultados indicam um padrão cariotípico condizente com o observado em outros grupos de peixes neotropicais, onde o acúmulo deste tipo de sequências repetitivas em regiões teloméricas e centroméricas sugere sua atuação como elementos estruturais do genoma. Assim, esses achados evidenciam a singularidade citogenética de *S. herzbergii* e o mapeamento desses elementos citogenômicos permite inferir aspectos da dinâmica evolutiva e do papel destas sequências repetitivas no genoma da espécie.
**Palavras-chave:** FISH; Peixes neotropicais; Sequências repetitivas

**Apoio**

Agradecimento à PROPESP pela concessão da bolsa de apoio.

# ARE CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS IN MEMBRACIDAE LINKED TO TELOMERE SHORTENING?

**Pablo Mora Ruiz[1,2], Ana Elisa Gasparotto da Silva[1], Ana Beatriz Ferreti[1], José Manuel Rico Porras[1], Teresa Palomeque[2], Pedro Lorite[2], Damiela Palmer Droguett[3], Diogo Cavalcanti Cabral de Mello[1]**
[1]UNESP; [2]Universidad de Jaén; [3]The University of Texas at Arlington; E-mail: pm.ruiz@unesp.br

**Resumo:**
Membracidae (Hemiptera) insects are sap-sucking insects known for their distinctive, often camouflaged pronotal extensions. Chromosomally, they possess holocentric chromosomes, and little karyotypic information is available, but it is postulated that 2n=21,X0 corresponds to the ancestral karyotype. The genetic features and molecular mechanisms underlying the fusion and fission of holocentric chromosomes remain poorly understood. Here we used Membracidae as source to investigate the possible relationship of telomere loss and occurrence of large chromosomal rearrangements. The analysis of 18 species through the Membracidae phylogeny revealed extensive diploid number range from 2n=11 to 2n=21, besides the occurrence of X0 or neo-XY sex chromosome systems. Differences in size of the chromosomes were noticed for species with diploid number reduction, with occurrence of large chromosomes, evidencing clear reshuffling based in chromosomal fusions. Based in phylogenetic data we noticed that the fusions occurred independently. To test whether telomere shortening is associated with chromosomal rearrangements, we estimated the copy number of the (TTAGG)? telomeric motif through bioinformatic analysis and mapped its chromosomal distribution through fluorescence in situ hybridization (FISH), enabling assessment of telomere length and potential localization at fusion points. In some species with reduced diploid numbers and the presence of large chromosomes, FISH analysis revealed interstitial telomeric sequences (ITS) within these large chromosomes, including sex chromosomes, supporting the occurrence of chromosomal fusions without telomeric loss. Conversely, in other cases, the absence of ITS suggests telomeric erosion associated with fusion events. The mean telomeric content per telomere across the analyzed species was approximately 0.003%, with telomere size ranging from 0.0002% to 0.009%, indicating species-specific variation. These findings demonstrate that telomere length can independently increase or decrease, regardless of diploid number, as shown by both genomic quantification and FISH mapping. Our results support the hypothesis that chromosomal variability in Membracidae is primarily driven by fusion events and that telomere size dynamics do not influence the likelihood of chromosomal rearrangements. The next step will be to investigate whether specific chromosomes are repeatedly involved in fusion events, which may be linked to adaptive processes.

**Palavras-chave:** chromosomal fusion; cytogenomics; TTAGG

**Apoio**

FAPESP, CNPq, CAPES

# CHROMOSOMAL MAPPING OF 18S RDNA IN TWO SPECIES OF *SCAURA* SCHWARZ, 1938 (APIDAE: MELIPONINI)

**Ana Paula Rocha Moraes[1], Gisele Amaro Teixeira[1], Denilce Meneses Lopes[1]**
[1]Universidade Federal de Viçosa; E-mail: ana.moraes63@ufv.br

**Resumo:**
Stingless bees belong to the tribe Meliponini. This group has over 500 described species in 34 genera. The genus *Scaura* includes species of small, dark-colored bees distributed throughout Neotropical areas. Currently, there are seven species described for the genus, including *S. tenuis* and *S. amazonica*, both with karyotype 2n=34. Several studies have highlighted discussions about the taxonomy of the genus and species, such as the possibility of *S. tenuis* and *S. latitarsis* being synonyms and also the possible existence of a species complex within *S. latitarsis* that may include at least four species. Cytogenetics has been a valuable tool in the identification of species complexes, showing chromosomal differences between colonies from different regions. Given the scarcity of cytogenetic information on *Scaura*, this study aims to expand the cytogenetic knowledge of the genus by locating 18S rDNA sites in the species *S. tenuis* and *S. amazonica*, allowing comparisons between taxa. Larvae of *S. tenuis* and *S. amazonica* were collected in Presidente Figueiredo, Amazonas, Brazil. To obtain metaphase chromosomes, the cerebral ganglia of post-defecating larvae were extracted and subjected to hypotonic colchicine and fixative solutions. Chromosomal mapping of 18S rDNA clusters was performed by fluorescent in situ hybridization (FISH). The 18S rDNA genes were located in only one pair of chromosomes in both species, as it is observed in some species of Melipona. These single clusters are recognized as a putative ancestral pattern in Hymenoptera. However, the ribosomal gene markings were located in distinct chromosome arms. In *S. tenuis*, the 18S cluster was observed in the terminal region of the short arm of the single metacentric chromosome pair. These genes were also located in the first pair of metacentric chromosomes in the terminal region of the long arm in *S. amazonica*, which may indicate variation within the group. Thus, the data obtained in this study increase the cytogenetic knowledge about the *Scaura* genus. Future studies with other species belonging to this group will help to understand the karyotypic evolution of this and other stingless bee genera.
**Palavras-chave:** ribosomal genes; cytogenetics; FISH
**Apoio**

FAPEMIG

# ASSOCIAÇÃO ENTRE ELEMENTOS LINE E O GENE SNRNA-U2 NO GENOMA DE *XENOPUS TROPICALIS* REVELA MODELO MISTO DE EVOLUÇÃO DE DNAS REPETITIVOS

**Pedro Vinícius Macedo**[1], **Kaleb Pretto Gatto**[1], **Daniel Pacheco Bruschi**[1]
[1]Universidade Federal do Paraná; E-mail: pedromacedro@gmail.com

**Resumo:**
Famílias multigênicas, como os snRNA-U2, possuem numerosas cópias altamente similares entre si, organizadas em grandes arranjos de repetições em tandem. Essa alta similaridade é mantida por um modelo de *Concerted-evolution*. Já os elementos transponíveis (TEs) são segmentos genéticos presentes em inúmeras cópias dispersas nos genomas eucariotos, capazes de se espalhar aleatoriamente entre cromossomos, representando um importante substrato evolutivo. Apesar de aleatórios, alguns retrotransposons da ordem LINE foram observados associados preferencialmente próximos ou intercalando clusters do gene de snRNA-U2 em vertebrados. Essa coexistência entre elementos repetitivos e modos evolutivos distintos desafia nossa compreensão sobre seu comportamento quando presentes na mesma região cromossômica. Neste trabalho, realizamos uma análise em fina-escala na organização do cluster de snRNA-U2, utilizando a montagem cromossômica do genoma do anuro *Xenopus tropicalis*, buscando evidências sobre a evolução dessas sequências. O cluster gênico de snRNA-U2 ocupa 530 kb no cromossomo 8 de *X. tropicalis*, com 301 cópias (241 funcionais e 60 pseudogenes). A análise revelou pelo menos 15 cópias íntegras de LINE intercaladas ao snRNA-U2, além de cópias degeneradas. Dois padrões de evolução molecular foram observados na região: (i) cópias de snRNA-U2 e LINEs altamente conservadas na região central, com assinatura de recombinação e alta homogeneidade nas sequências; (ii) regiões periféricas com progressiva maior diversidade de sequências, cópias degeneradas de LINEs, variantes e pseudogenes de snRNA-U2. Análise de Componentes Principais (PCA) confirmou a hipótese de associação preferencial de LINEs ao cluster de snRNA-U2. Também observamos cópias degeneradas de snRNA-U2 dispersas em outros sítios cromossômicos, sempre associadas a elementos LINE, revelando seu principal mecanismo de dispersão no genoma. As assinaturas genéticas de homogeneização na porção central do cluster sugerem a ocorrência de mecanismos que corroboram com o modelo de *Concerted-evolution*, enquanto as assinaturas moleculares periféricas do cluster se assemelham ao modelo de evolução por *Birth-and-death*. Nossos dados sugerem que a evolução do cluster snRNA-U2 segue um modelo misto, no qual *Concerted-Evolution* e *Birth-and-Death* operam de maneira integrada na evolução deste cluster gênico.
**Palavras-chave:** Elementos transponíveis; DNA repetitivo; snRNA U2
**Apoio**

Nossos agradecimentos a Fundação Araucária e CNPQ pelo apoio financeiro.

# KARYOTYPIC EVOLUTION IN THE GENUS *ENGYSTOMOPS* AND INSIGHTS INTO CENTROMERIC DNA FROM ANURANS

**Jennifer Nunes Pompeo[1], Marcos Gridi-Papp[2], Luciana Bolsoni Lourenço[1]**
[1]Laboratory of Chromosome Studies, Department of Structural and Functional Biology, Institute of Biology, University of Campinas; [2]Department of Biological Sciences, University of the Pacific; E-mail: jennifernunespompeo@gmail.com

**Resumo:**
*Engystomops* has nine described species divided into the clades Duovox and Edentulus, this latter composed of *E. pustulosus* and the Amazonian *E. freibergi-E. petersi* species complex. Cytogenetic analyses within the Edentulus clade revealed significant karyotypic variation, particularly with respect to the X/Y sex chromosomes, which present various levels of heteromorphism. In contrast, the Duovox clade exhibits remarkable karyotypic homogeneity, with possible Z/W heteromorphic sex chromosomes in *E. coloradorum*. Despite some chromosomal data are available for *Engystomops*, cytogenetic information for *E. pustulosus*, the sister species of the Amazonian clade, is limited to the diploid number and Giemsa-stained chromosomes. Here, we provide a detailed characterization of the *E. pustulosus* karyotype and describe a centromeric satellite DNA (satDNA), improving comparative analyses. The *E. pustulosus* karyotype has 2n=22, as all the remaining species of the Edentulus clade. The Ag-NOR method revealed nucleolar organizer regions (NORs) on the long arm of chromosomes 8, 9, and 11. C-banding detected heterochromatic bands in all centromeres, with chromosomes 8, 9, and 11 showing abundant centromeric/pericentromeric heterochromatin, and non-centromeric bands on the long arm of chromosomes 8 and 9, adjacent to the NORs. Notably, in four analyzed females only one homolog of chromosome pair 8 bears an NOR, whereas in four analyzed males both homologs exhibit NORs. Although this suggests a possible ZZ/ZW system, a larger sample is still needed to address this hypothesis. Using the RepeatExplorer pipeline, we analyzed short-read sequences from the E. pustulosus genome, available from NCBI, and identified 58 satDNAs. The second most abundant satDNA, named EpuSat2-179, had a 179 bp monomer and was mapped by Fluorescent in situ Hybridization to all centromeres of the *E. pustulosus* karyotype. Comparative mapping of this sequence to the karyotypes of representative species of both the Edentulus (i.e., *E. petersi*, *E. "magnus"*, *Engystomops* sp. from Amapá/French Guiana, *Engystomops* sp. from Mato Grosso) and Duovox (i.e., *E. montubio*) clades showed no signal. This finding mirrors patterns observed in the closely related genus *Physalaemus*, in which the centromeric PepSat3-152 is confined to the *P. cuvieri-P. ephippifer* species complex. Notably, PepSat3-152 shows no centromeric clustering in any *Engystomops* species, demonstrating rapid divergence of centromeric satDNAs in these frogs.
**Palavras-chave:** Cytogenomics; satellite DNAs; Chromosome Evolution
**Apoio**

O presente estudo foi realizado com o apoio do CNPq (CNPq # 309827/2021-3 / CNPq # 140642/2024-2)

# CHROMOSOME NUMBER AND GENOME SIZE IN *HYMENOPHYLLUM* SUBGENUS *SPHAEROCIONIUM* (HYMENOPHYLLACEAE)

**Fernanda Pessi de Abreu[1], Felipe Gonzatti[2], João Pedro de Camargo Deble[1], Inaê Coralina Sfalcin[1], Eliane Kaltchuk-Santos[1]**
[1]Universidade Federal do Rio Grande do Sul; [2]Universidade de Caxias do Sul; E-mail: fpabreu1@gmail.com

**Resumo:**
*Sphaerocionium* is a subgenus of *Hymenophyllum* (Hymenophyllaceae), a group of trichomate filmy ferns highly diverse in the Neotropics, with endemic and threatened taxa. Its complex biogeographic history and morphological variability hinder taxonomic delimitation and evolutionary understanding. Our study investigated chromosome number and genome size patterns in Atlantic Forest *Sphaerocionium* species to understand their evolutionary implications. We sampled 12 of 14 species from the region. Meiotic analyses were performed with fixed sporangia. Genome size was estimated via flow cytometry and analyzed with the FlowPloidy R package. Statistical analyses ($p$<0.05) compared genome sizes within and between species. Cytogenetic data from the literature were included also. A Maximum Clade Credibility tree for Hymenophyllaceae was reconstructed using BEAST, ancestral chromosome number inferred with ChromEvol, and ancestral genome size estimated with the phytools package. We also assessed genome size evolution mode and phylogenetic signal. Most species exhibited a stable chromosome number of $n$=36, except *H. hirsutum*, which displayed two cytotypes: $n$=36 and $n$=~72. Subtle morphological differences between cytotypes were observed. Total DNA content ranged from 2C=31.32 pg (*H. trichophyllum*) to 2C=54.27 pg (*H. hirsutum* cytotype II). Significant 2C value differences were detected among species ($p$<0.001) and between populations of *H. fragile* and *H. hirsutum* (p<0.001). The best-fitting model for chromosome evolution was the 'Linear rate with demi-polyploidy', allowing chromosome gains, losses, duplications, and demi-duplications, with changes proportional to current chromosome number. Ancestral chromosome numbers were inferred as $n$=11 for Hymenophyllaceae, $n$=12 for *Hymenophyllum*, and $n$=36 for *Sphaerocionium*, involving likely polyploid and demi-polyploid events. Ancestral genome size reconstructions revealed both increases and reductions throughout *Sphaerocionium*'s history. Evolutionary analyses detected no phylogenetic signal and a non-phylogenetic model for genome size evolution, indicating a high degree of lability. Differences in DNA content across species are associated with adaptive traits, suggesting genome size is shaped by selective pressures and evolutionary history. Our new data, integrated with a robust phylogeny, significantly enhance understanding of Hymenophyllaceae evolution and provide a foundation for future fern research.
**Palavras-chave:** Ferns; Evolution; Atlantic Forest
**Apoio**

CNPq, Capes, FAPERGS, UCS, UFRGS

# CARACTERIZAÇÃO CROMOSSÔMICA DE CINCO ESPÉCIES DO GÊNERO *BOANA* (ANURA: HYLIDAE) E DUAS ESPÉCIES DO GÊNERO *RHINELLA* (ANURA: BUFONIDAE)

**Maria Andréia Corrêa Mendonça[1], Ana Caroline Candida da Silva[1], Paulo Felipe da Silva Oliveira[1], Helbert Sansão Barbosa[1], Werther Pereira Ramalho[1]**
[1]Instituto Federal Goiano campus Rio Verde; E-mail: maria.andreia@ifgoiano.edu.br

**Resumo:**
Embora os anuros sejam considerados um dos mais numerosos grupos de vertebrados, abrigando uma grande diversidade, problemas taxonômicos ainda têm sido relatados, de modo que nas últimas décadas importantes revisões taxonômicas foram realizadas em Anura, usando ferramentas complementares à morfologia e à vocalização, tais como informações advindas do sequenciamento genômico e da citogenética. Apesar destes avanços, ainda há lacunas consideráveis no conhecimento citogenético de várias espécies. Neste contexto, este estudo teve como objetivo descrever os cariótipos de sete espécies coletadas em diferentes regiões do Brasil: cinco do gênero Boana (B. albopunctata, B. crepitans, B. multifasciata, B. paranaiba e B. raniceps) e duas de Rhinella (R. diptycha e R. mirandaribeiroi). Pela primeira vez, foram descritos os cariótipos de Boana paranaiba e Rhinella mirandaribeiroi, ambos com fórmula cromossômica 2n = 2x = 22 e número fundamental (NF) = 44. As demais espécies analisadas também apresentaram esse padrão, exceto B. crepitans e B. raniceps, que mostraram 2n = 2x = 24 e NF = 48. As análises utilizaram técnicas citogenéticas clássicas, como coloração com Giemsa, permitindo a identificação do número diploide, da morfologia cromossômica e da presença de cromossomos supranumerários. Uma das principais descobertas foi à presença de cromossomos B em Boana albopunctata, representando o primeiro registro desses elementos no bioma Cerrado. Esse achado amplia o entendimento sobre a distribuição e o papel evolutivo desses cromossomos na espécie. Os resultados apontam para um padrão de conservadorismo cariotípico em Rhinella, enquanto em Boana observam-se variações estruturais e a ocorrência de cromossomos B, refletindo maior complexidade evolutiva. Os dados obtidos reforçam a relevância dos estudos citogenéticos na elucidação de incertezas taxonômicas e sistemáticas. A continuidade de pesquisas em regiões como o Cerrado e outros biomas ainda pouco explorados é fundamental para preencher lacunas do conhecimento e apoiar estratégias de conservação, especialmente diante das crescentes ameaças aos habitats naturais desses anfíbios.
**Palavras-chave:** cariótipo; citogenética; anuros
**Apoio**

CAPES, CNPq, FAPEG, PELD-EBMN, IF GOIANO

# DETERMINAÇÃO DO VALOR C DE ANUROS DO BRASIL CENTRAL

**Catharine de Sousa Martins[1], Ana Caroline Cândida da Silva[1], Artur Orsetti[2], Wellington Ronildo Clarindo[2], Fernanda Aparecida Ferrari Soares[2], Maria Andreia Corrêa Mendonça[1]**
[1]Instituto Federal Goiano - Campus Rio Verde; [2]Universidade Federal de Viçosa; E-mail: catharine.sousa7@gmail.com

**Resumo:**
O Brasil é reconhecido como o país com a maior diversidade de anfíbios, sendo o Cerrado o segundo bioma mais rico. Porém, o conhecimento sobre a citogenética dos anuros do Cerrado goiano é limitado, com apenas 10% das espécies tendo seu valor C determinado, demonstrando que os estudos de citometria de fluxo são escassos para a anurofauna do cerrado. Assim, o objetivo deste estudo foi mensurar o conteúdo de DNA nuclear de duas espécies de anuros coletados no cerrado goiano, por meio da citometria de fluxo, contribuindo com dados acerca do tamanho do genoma destas espécies. A amostragem dos anuros foi realizada por meio de busca ativa no município de Rio Verde/GO, tendo sido coletados tecidos hepáticos dos espécimes, que foram fixados em Carnoy (metanol: ácido acético 3:1) e mantidos em etanol 70% até o momento das análises. Para a citometria de fluxo, que foi realizada no Laboratório de Citogenética e Citometria da UFV, os núcleos foram isolados em tampão OTTO e corados com iodeto de propídeo. Como padrão de referência foram usadas células hepáticas de Rattus norvegicus (2C = 6,10 pg). Histogramas da intensidade de fluorescência relativa foram obtidos após a análise dos núcleos do padrão combinado com as amostras de Boana albopunctata, Physalaemus cuvieri e Pithecopus hypochondrialis. Baseado na comparação do pico relativo ao DNA nuclear do padrão interno R. norvegicus em relação aos picos de cada amostra, valores médios do tamanho do genoma nuclear 2C foram mensurados para cada espécie. Os valores em pg de DNA nuclear encontrados para Boana albopunctata (2C= 12,50 pg), para Physalaemus cuvieri (2C= 5,81 pg) e para Pithecopus hypochondrialis (2C= 15,76 pg), ampliam as informações sobre o tamanho do genoma deste importante grupo de vertebrados e poderão ser utilizados em estudos sobre os padrões de evolução do tamanho do genoma, promovendo uma melhor caracterização da biodiversidade local, considerando-se a escassez de estudos sobre valor C e baixa produção nacional. Dados antigos e internacionais indicam a necessidade de maior investimento local. Essas informações são fundamentais para conservação e manejo, destacando a urgência de esforços multidisciplinares para proteger a biodiversidade do Cerrado e mitigar os impactos da fragmentação e degradação ambiental.
**Palavras-chave:** Tamanho do genoma nuclear; Citometria de fluxo; Anurofauna
**Apoio**

CAPES, CNPq, FAPEG, PELD EBMN e IF Goiano.

# CARACTERIZAÇÃO CROMOSSÔMICA DE *LORICARIA SIMILLIMA* REGAN, 1904 (PISCES, SILURIFORMES, LORICARIIDAE)

**Ester Esli Macedo de Moura[1], Geórgia Liz Monteiro Sant'Ana de Arruda[1], Paulo César Vênere[1], Daniela Cristina Ferreira[1]**
[1]UFMT; E-mail: ester.esli.m@gmail.com

**Resumo:**
A família Loricariidae, composta por peixes de boca em ventosa e corpo revestido por placas ósseas, conhecidos como bagres, representa um dos grupos mais diversos da ordem Siluriformes. Dentro dessa família, o gênero *Loricaria* apresenta desafios taxonômicos, atribuídos à elevada semelhança morfológica entre suas espécies. Considerando essa lacuna, o presente estudo buscou contribuir para o esclarecimento taxonômico da espécie *Loricaria simillima* Regan, 1904. Para isso, foram aplicados marcadores citogenéticos e moleculares em dois indivíduos morfologicamente atribuídos a *L. simillima*, coletados no Rio Cuiabá, bacia do Alto Paraguai. As análises citogenéticas utilizaram de coloração convencional com Giemsa, bandamento C, marcação com nitrato de prata (Ag-NOR) e coloração com cromomicina A (CMA3). As análises moleculares incluíram extração de DNA, amplificação do gene COI via PCR e alinhamento das sequências obtidas com outras 40 disponíveis em bases públicas, além da aplicação de métodos de delimitação molecular (ASAP, GMYC e bPTP). As distâncias genéticas (modelo K2P) e a análise filogenética (Neighbor-Joining, 1000 réplicas) indicaram que os dois espécimes analisados pertencem a Unidades Taxonômicas Operacionais Moleculares (MOTUs) distintas, sugerindo divergência genética entre os indivíduos analisados. Ambos (um macho e uma fêmea) apresentaram número diplóide de 2n=64 cromossomos, sendo 9 pares metacêntricos/submetacêntricos e 23 acrocêntricos, com número fundamental (FN) igual a 82. O bandamento C revelou heterocromatina constitutiva terminal em um par de cromossomos, enquanto a técnica Ag-NOR evidenciou um par com regiões organizadoras de nucléolo pericentroméricas ativas, e a cromomicina A sinalizou regiões pericentroméricas positivas em cerca de 6 pares de cromossomos. Tais resultados indicam incongruência entre dados morfológicos, citogenéticos e moleculares, reforçando a hipótese de que *L. simillima* constitui um complexo de espécies. Situação também observada em outro trabalho, que identificou divergências genéticas em indivíduos da mesma espécie do Rio Jangada. Conclui-se que a abordagem integrativa é essencial para o avanço da taxonomia em grupos de alta similaridade morfológica, como *Loricaria*, ressaltando a importância de estudos multidisciplinares para a identificação precisa das espécies, colaborando para o conhecimento e conservação da ictiofauna neotropical.
**Palavras-chave:** Peixes; Identificação cromossômica; Marcadores citogenéticos
**Apoio**

UFMT

# ANÁLISE CITOGENÉTICA DA CARANGUEJEIRA *SICKIUS LONGIBULBI* (MYGALOMORPHAE, THERAPHOSIDAE)

**Maria Eduarda Rodrigues Monteiro Camargo[1], Antonio Domingos Brescovit[2], Rafaela Schutz Machado[3], Marielle Cristina Schneider[4]**

[1]Instituto de Biociências, Universidade Federal de Mato Grosso; [2]Instituto Butantan, Laboratório de Coleções Zoológicas; [3]Programa de Pós-Graduação em Zoologia, Universidade Federal de Mato Grosso; [4]Departamento de Biologia e Zoologia, Universidade Federal de Mato Grosso; E-mail: madumonteiro7325@gmail.com

**Resumo:**

A família Theraphosidae, cujas aranhas são conhecidas popularmente como caranguejeiras, possui 1137 espécies distribuídas em 174 gêneros, das quais apenas 22 espécies, de 18 gêneros, foram investigadas citogeneticamente. Nesta família, o número diploide varia de 2n=16 a 2n=110, e os sistemas cromossômicos sexuais incluem um ou múltiplos cromossomos X, como X e $X_1 X_2 X_3 X_4$. No geral, o sistema sexual dessa família é representado por X0, onde o "0" indica a ausência do cromossomo Y. O gênero monotípico *Sickius* é um representante de Theraphosidae e ainda não foi descrito citogeneticamente. Neste contexto, este trabalho tem como objetivo caracterizar os cromossomos de *S. longibulbi*, contribuindo para preencher as lacunas de conhecimento citogenético das aranhas. As preparações cromossômicas foram obtidas de testículo, e as lâminas foram coradas com Giemsa e impregnadas pelo íon prata para melhor visualização dos cromossomos sexuais e identificação das regiões organizadoras de nucléolo (RONs). A caracterização cariotípica de *S. longibulbi* foi baseada em um total de 212 células, principalmente na fase de meiose. Células coradas com Giemsa na fase de paquíteno mostraram filamentos mais espessos, que foram identificados como bivalentes autossômicos, e filamentos mais finos e descondensados, que foram interpretados como cromossomos sexuais. No diplóteno, a maioria das células apresentou 30 bivalentes autossômicos, e elementos mais finos e com uma aparente associação terminal. Estes cromossomos foram visualizados em toda a sua extensão em células impregnadas pelo íon prata, as quais permitiram identificar três estruturas univalentes. Estes cromossomos, possivelmente de um sistema sexual $X_1 X_2 X_3$, aparecem próximos nesta fase e com uma pequena região de emparelhamento terminal. Em algumas células, a região do centrômero dos bivalentes também foi impregnada pelo íon prata. No entanto, marcação típica da RON foi evidenciada apenas em um bivalente. Células em metáfase II apresentaram um número variável de cromossomos, sendo os mais frequentes n=30 e n=33, o que parece corroborar a presença de um sistema múltiplo para esta espécie. Nesta fase, foi possível verificar que a maioria dos cromossomos possui morfologia meta/submetacêntrica, e pelo menos quatro pares são acro/telocêntricos. Este trabalho traz informações cariotípicas inéditas para a família, mas a análise de células de fêmeas é importante para confirmar o sistema sexual de *S. longibulbi*.

**Palavras-chave:** aranha; cromossomos; sistema cromossômico sexual

**Apoio**

CAPES

# CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA DE *GALLINULA GALEATA*: EVIDÊNCIAS DE CAMINHOS EVOLUTIVOS DIVERGENTES E CONVERGENTES PARA ESPÉCIES DO GÊNERO *GALLINULA*

**Mateus Pacheco Martins[1], Victoria Tura[2], Vitor Oliveira de Rosso[3], Hybraim Severo Salau[3], Eliana Feldberg[2], Analia Del Valle Garnero[3], Ricardo José Gunski[3], Marcelo Santos de Souza[1,2]**
[1]Universidade Federal do Amazonas; [2]Instituto Nacional de Pesquisas da Amazônia; [3]Universidade Federal do Pampa;
E-mail: mateus.pacheco10@gmail.com

**Resumo:**
A ordem Gruiformes (Família Rallidae) exibe considerável diversidade, mas os dados citogenéticos são escassos, especialmente do gênero Gallinula, dificultando a compreensão da evolução cromossômica do grupo. Este estudo caracterizou detalhadamente o cariótipo de *Gallinula galeata* por meio de citogenética clássica e molecular. As metáfases foram obtidas por preparação direta de células de medula óssea tratadas com colchicina, hipotonizadas e fixadas, conforme protocolos autorizados pelas licenças do SISBIO e CEUA-UNIPAMPA. O número diploide (2n) e a morfologia cromossômica foram determinados por coloração com Giemsa. A heterocromatina constitutiva foi avaliada por bandamento C. A hibridização *in situ* fluorescente (FISH) utilizou sondas de microssatélites (AC)n, (CAC)n, (GAG)n, (CGG)n, (GATA)n e sonda telomérica (TTAGGG)n. G. galeata possiu 2n=82, seu cariótipo é composto por 6 pares de macrocromossomos, incluindo o par sexual ZW (1sm, 2sm, 3m, 4m, 5m, Zsm, Wm), e 35 pares de microcromossomos (pares 6-12 metacêntricos e demais telocêntricos). O bandamento C evidenciou heterocromatina constitutiva nas regiões centroméricas dos autossomos e do Z, enquanto o W apresentou-se inteiramente heterocromático, com blocos adicionais em dois pares de microcromossomos. O W também apresentou constrições secundárias possivelmente compartilhando sítios de regiões organizadoras de nucléolo (NORs), semelhante ao observado em *G. melanops*. O mapeamento de microssatélites revelou sinais teloméricos para (AC)n e (CAC)n em macro e microcromossomos; (GAG)n em regiões teloméricas e pericentroméricas de microcromossomos; (CGG)n apenas nas regiões teloméricas de microcromossomos; e ausência de sinal para (GATA)n. A sonda telomérica marcou as extremidades cromossômicas e um intenso bloco no braço curto (p) do cromossomo W. Conclui-se que o cariótipo de *G. galeata* (2n=82) se destaca por um cromossomo W grande, metacêntrico e heterocromático, com acúmulo de sequências teloméricas e presença de NORs, características incomuns para a Classe aves. Embora compartilhe o W grande com *G. melanops*, diferem no 2n (2n=80, Wsm) e na composição do DNA repetitivo do W, pois os microssatélites aqui testados não se acumularam no W de *G. galeata*, como observado em G. melanops. Esses achados ressaltam a dinâmica evolutiva dos cromossomos sexuais em Rallidae e sugerem mecanismos distintos de amplificação de sequências repetitivas na diferenciação do cromossomo W entre as espécies do Gênero Gallinula.

**Palavras-chave:** Cromossomos sexuais; Rallidae; Citogenética

**Apoio**

Agradecemos ao DGA-UNIPAMPA e LGA-INPA pela parceiria neste trabalho. Agradecemos ao CNPq, CAPES, FAPEAM e PPGZool-UFAM pelas bolsas, auxilios financeiros e fomento.

# GENOMIC PLASTICITY IN *LEPTOGLOSSUS* SPECIES REVEALED BY SATELLITE DNA MAPPING

**Vanessa Bellini Bardella[1], Diogo Cavalcanti Cabral-de-Mello[1], Pablo Mora[2], Pedro Lorite[2]**
[1]UNESP/Câmpus Rio Claro; [2]Department of Experimental Biology, Genetics Area, University of Jaén; E-mail: vanessa.b.bardella@unesp.br

**Resumo:**
Species of *Leptoglossus* (Hemiptera: Coreidae) are distributed throughout the Americas and are considered potential agricultural pests. In species previously analyzed cytogenetically, only a karyotype of 2n = 18 + 2m + X0 was observed, with no heterochromatic blocks, suggesting possible genomic inertia. However, the identification of 18S rDNA sites on different chromosomes - the m-chromosome in *L. gonagra* and an autosomal pair in *L. zonatus* - raised the hypothesis of genomic plasticity associated with karyotype conservation. Given the relevance of satellite DNA (satDNA) in chromosomal organization and evolution, this repetitive DNA was prospected in both species from low-coverage genome sequencing using the RepeatExplorer2/TAREAN pipeline. Genomic data were computationally analyzed to identify putative satDNAs, followed by measurements of abundance and Kimura divergence index (K2P) using RepeatMasker. The most abundant and representative satDNAs in each genome were selected for fluorescent *in situ* hybridization (FISH). A total of 70 satDNAs were identified: 10 in *L. gonagra* (accounting for 18% of the genome) and 60 in *L. zonatus* (4%). The satDNA landscape revealed contrasting profiles: *L. gonagra* showed predominance of a single satDNA (Lgo63-656), while *L. zonatus* displayed a more diverse pattern. Three satDNAs were selected for FISH in *L. gonagra* (Lgo19-906, Lgo46-658, and Lgo63-656), and five in *L. zonatus* (Lzo01-636, Lzo03-1306, Lzo04-122, Lzo16-202, and LzoSat50-290). In *L. gonagra*, only Lgo46-658 was restricted to the m-chromosomes, while the others were detected on autosomes and the X chromosome. In *L. zonatus*, satDNA signals were restricted to specific chromosomes, with LzoSat01-636 showing hybridization in both bivalents and m-chromosomes. These findings suggest that the genomes of the two species underwent distinct evolutionary dynamics, as evidenced by their contrasting molecular landscapes. The widespread distribution of satDNAs throughout the chromosomal complement in *L. gonagra* indicates the presence of diverse dispersal mechanisms, which were not observed in *L. zonatus*. Additionally, the presence of different satDNAs on the m-chromosomes likely points to divergent origins of these chromosomal elements.
**Palavras-chave:** satellite DNA; Heteroptera; m-chromosomes
**Apoio**

FAPESP 2018/21772-5

# FIRST CYTOGENETIC RECORDS ON THIODININI, AMYCINI, AND INSIGHTS ON EUOPHRYINI SEX CHROMOSOMES (ARANEAE: SALTICIDAE)

**Adolfo Melgarejo Morel Neto[1], Alexandre Stamato Michelotto[2], Douglas Araujo[1]**
[1]Universidade Federal de Mato Grosso do Sul; [2]Universidade Federal de Minas Gerais; E-mail: adolfomelgarejoneto@gmail.com

**Resumo:**
Salticidae is the largest spider family, comprising 6,809 species, 689 genera, and only 171 karyotyped species. Despite being the most studied family, among the almost 40 Salticidae tribes, only 12 have described karyotypes. The aim of this study was to cytogenetically analyze six salticid species from two different states of Brazil. The specimens included 1?/1? *Gastromicans albopilosa* (14 cells, Dendryphantini) collected in the cities of Campo Grande and Bonito, Mato Grosso do Sul; 1?/1? *Pachomius* sp. (8 cells, Aelurillini) from the city of Corumbá, Mato Grosso do Sul; 1? *Saitis* sp. (25 cells, Euophryini) from the city of Campo Grande, Mato Grosso do Sul; 1? *Corythalia* sp. (4 cells, Euophryini) from the city of Aquidauana, Mato Grosso do Sul; 1? *Tartamura adfectuosa* (5 cells, Thiodinini) from the city of Bonito, Mato Grosso do Sul; and 1? *Vinnius subfasciatus* (18 cells, Amycini) from the city of Iguape, São Paulo. The gonads were submitted to colchicine in insect physiologic solution (0.16%, 2 h), hypotonization (water, 15 min), fixed in methanol:acetic acid (3:1, 1 h), dissociated in 60% acetic acid, and stained (3% Giemsa, 15 min). *G. albopilosa*, *Pachomius* sp., *Saitis* sp., *T. adfectuosa*, and *V. subfasciatus* presented 2n?=28=26+X?X? and 13 autosomal bivalents + X?X? in spermatogonial metaphases and spermatocytes I, respectively. Females of *G. albopilosa* and *Pachomius* sp., presented oogonial metaphases with 2n?=30=26+X?X?X?X?. The chromosomes are exclusively telocentric, and the karyotype found in all males (2n?=28=26+X?X?) is the most frequent karyotype in salticids. This is the first study in the Amycini and Thiodinini tribes. Previously, the analysis of *Corythalia conferta* (Euophryini) showed 2n?=27=26+X0 and 2n?=28=26+XX, with a large metacentric sex chromosome; however, the *Corythalia* species analyzed in this study probably presents the most common karyotype in Salticidae, considering that no large metacentrics were found in the female and the chromosome number (2n=30) matches the most common female karyotype in Salticidae (2n? = 30 = 26+X?X?X?X?X?). However, this hypothesis should be tested by male analysis. In case of confirmation, this scenario supports a derived karyotype in *Corythalia conferta*, via a centric fusion between X? and X?, found in *Corythalia* sp.. Cytogenetic studies like this help fill the gaps present in Salticidae and in spiders in general.
**Palavras-chave:** mitosis; meiosis; jumping spiders

# PATTERNS OF REPEATOME DIVERSIFICATION IN *PODOCARPUS SELLOWII* (PODOCARPACEAE): A COMPARATIVE STUDY ACROSS DISJUNCT RELICTUAL POPULATIONS

**Augusto César Muniz Bezerra[1], Natália Maria de Souza Castro[1], Tiago Esposito Couceiro Melo[1], Andrea Pedrosa-Harand[1], Luiz Gustavo Rodrigues Souza[1]**
[1]Universidade Federal de Pernambuco; E-mail: augusto.cesarmuniz@ufpe.br

**Resumo:**
*Podocarpus sellowii*, one of the only gymnosperms endemic to Brazil, exhibits a markedly fragmented distribution, occurring in (i) tropical altitudinal wet forests ("brejos-de-altitude") in the Northeast, (ii) gallery forest enclaves within the Cerrado, and (iii) remnants of the Atlantic Forest. This disjunct distribution likely results from vicariant events over the past 20 million years. The species' persistence in such isolated areas suggests an ecological association with specialized habitats and long-term refugial stability. The rapid evolution and ecological sensitivity of the repeatome make this genomic fraction a promising source of data for biogeographic interpretations. This study aimed to evaluate the diversification of the repeatome in disjunct populations of *P. sellowii* along a latitudinal gradient. Genomic data were obtained via low-coverage Illumina sequencing of 10 individuals from Ceará to Santa Catarina. Repeat identification and annotation were performed using RepeatExplorer, and environmental data were extracted from WorldClim. Associations between repeat abundances and environmental variables were tested using Phylogenetic Generalized Least Squares (PGLS). The repeatome was mainly composed of LTR retrotransposons, notably Ty1/Copia Ivana (29.65-35.13%), Ty3/Gypsy Ogre (10.88-11.29%), and Ty1/Copia SIRE (8.06-10.46%). Significant correlations were found between the abundance of several mobile elements and ecological variables (BIO2, BIO5, BIO13, and BIO14). The repeat-based tree revealed ecological groups, separating Atlantic Forest/brejos de altitude individuals from Cerrado ones, instead of genealogical relationships. Thus, this topology conflicted with plastid and nuclear relationships. Most elements exhibited no significant phylogenetic signal (Pagel's λ), supporting the notion that repeatome abundance is weakly influenced by shared ancestry. Generalized Dissimilarity Modeling (GDM) identified altitude as the only variable significantly associated with repeatome dissimilarity ($p = 0.033$), while phylogenetic distance had a marginal effect ($p = 0.114$). Overall, about 40% of the repetitive genome in *P. sellowii* appears correlated with ecological variables, suggesting that environmental pressures play a major role in repeatome evolution. This indicates remarkable interactions between environmental variables and repeat abundances, revealing that long-term ecological specificity in these relictual populations influenced repeatome dynamics.

**Palavras-chave:** ecological variables; gymnosperms; transposable elements

**Apoio**

CNPq, FACEPE.

# DINÂMICA DA FRAÇÃO DE DNA SATÉLITE EM *PASPALUM* (POACEAE) ASSOCIADA À HIBRIDAÇÃO E POLIPLOIDIZAÇÃO

**Marcel Antônio da Trindade[1], Giovana Augusta Torres[1], Vânia Helena Techio[1], Bianca Baccili Zanotto Vigna[2], Marcelo Mattos Cavallari[2], Magdalena Vaio Scvortzoff[3]**
[1]Universidade Federal de Lavras; [2]Embrapa Pecuária Sudeste; [3]Universidad de la Republic; E-mail: anttrindade1315@gmail.com

**Resumo:**
Paspalum é um gênero de gramíneas forrageiras com alto potencial para pastagens tropicais e, por isso, algumas de suas espécies são foco do melhoramento genético. É um grupo com organização genômica complexa, devido à coexistência de diploides sexuais e poliploides apomíticos e ainda à existência de espécies aloploliploides decorrentes de hibridação interespecífica ao longo da evolução. Este estudo visou avaliar o efeito da polpiploidização e da hibridação na diversidade, na abundância e na dinâmica das sequências de DNA satélite em genótipos diploides e tetraploides de P. compressifolium (Pc2x e Pc4x) e P. lenticulare (Pl2x e Pl4x), em híbridos diploides recíprocos (H10 e H56) entre elas e em tetraploides sintéticos oriundos da duplicação cromossômica de H56 (H77 fértil e H89 estéril). Os genomas dos oito genótipos foram sequenciados na plataforma DNBSEQ (pair ended 150 bp) com coberturas entre 1 e 5x. Os satélites foram identificados com a ferramenta TAREAN e validadas por dotplots (Dotmatcher). Foram detectadas 24 sequências satélites distintas, com ampla variação na abundância (123 a 31.654 reads) e distribuição entre genótipos, sendo 12 genótipo-específicas e 12 compartilhadas entre dois a oito genótipos. Em P. compressifolium, Pc2x apresentou maior diversidade e abundância de satélites em comparação a Pc4x, com quatro sequências presentes apenas em Pc2x, três apenas em Pc4x e cinco compartilhadas. Em P. lenticulare, a abundância e diversidade foram superiores em Pl4x, com cinco sequências específicas de Pl4x e quatro compartilhadas. H10 apresentou seis satélites compartilhados com os demais genótipos e três exclusivos, enquanto H56 apresentou oito satélites compartilhados e dois exclusivos. Do total de satélites compartilhados para H10 e H56, seis foram comuns aos dois. Nos híbridos tetraploidizados, H77 exibiu sete satélites compartilhados e três exclusivos, enquanto H89 apresentou oito compartilhados e dois exclusivos. Do total de satélites compartilhados para H77 e H89, cinco foram comuns aos dois. A diversidade observada entre os genótipos diploide e tetraploide das duas espécies e entre os híbridos recíprocos diploides e os híbridos artificias indica o efeito pronunciado da poliploidização e da hibridação na amplificação e retração das sequências satélite, tanto em eventos antigos como em recentes. Revelam também o potencial das sequências satélite como marcadores para estudos evolutivos e aplicação no melhoramento genético.
**Palavras-chave:** Satelitoma; Forrageira; Evolução
**Apoio**

FAPEMIG, CNPq, CAPES

# REPETITIVE GENOMIC FRACTION AND ENVIRONMENT: CYTOGENOMIC CHARACTERIZATION OF *CAESALPINIA PULCHERRIMA* SUGGESTS CONVERGENT TRENDS IN MESOAMERICAN SPECIES

**Yris Eduarda Castro de Andrade[1], Brena Van-Lume[1], Harrison Luiz[1], Jessica Nascimento[1], Gustavo Souza[1]**
[1]Universidade Federal de Pernambuco; E-mail: yris.candrade@ufpe.br

**Resumo:**
Repetitive DNA (repeatome) is the most abundant and dynamic portion of eukaryotic genomes, classified into tandem sequences and transposable elements (TEs). In plants, LTR (long terminal repeat) retrotransposons are the most diverse and abundant TEs. The Caesalpinieae tribe shows high diversity repeatomes, especially in the LTR Ty3-gypsy Tekay retrotransposon, the main component of heterochromatin in South American species (*Cenostigma* spp., *Libidibia ferrea*, and *Paubrasilia echinata*). However, cytogenomic analysis of a Mesoamerican representative (Erythrostemon hughesii) revealed a highly divergent pattern, with low Tekay abundance and a predominance of satDNA. A broader analysis of the genus *Erythrostemon* revealed the same differential trend: Mesoamerican representatives exhibited genomes rich in satDNA and poor in Tekay, while South American species showed the opposite pattern. Here, we analyzed the repeatome of a new Mesoamerican representative (*Caesalpinia pulcherrima*) using cytogenomic and genome skimming approaches, aiming to understand the chromosomal organization and evolution in a biogeohraphic perspective. The repetitive fraction of *C. pulcherrima* corresponded to 33.15% of the genome, a value among the lowest described in the tribe and compatible with its low amont of heterochromatin. The most abundant elements were LTR retrotransposons (18.72%), followed by DNA transposons (1.52%) and satDNA (0.44%). In the TEs, the most abundant lineages were: Ty1/copia-Ikeros (4.02%), Ty3/gypsy-Ogre (2.00%), and the hAT DNA transposon (1.52%). Notably, *C. pulcherrima* showed low Tekay abundance (1.87%), which seems to be a genomic trend in Mesoamerican species genomes. In situ hibridization of Tekay probe revealed a scattered distribution on the chromosomes with enrichment in the 5S rDNA sites. This pattern differs from that described for South American species with large pericentromeric blocks Tekay-rich. Phylogenetic analyses of the reverse transcriptase (RT) domains revealed low diversification of Tekay elements in *C. pulcherrima* compared to South American representatives. Finally, the satDNA PulchSat1-60 was located in the subtelomeric region of one chromosome pairs. The results reinforce the role of the environment in repeatome diversification within the Caesalpinieae tribe, with different genomic trends independently established between Mesoamerican and South American representatives.

**Palavras-chave:** Biogeography; Tekay; satDNA.

**Apoio**

Laboratório de Citogenética e Evolução Vegetal; CAPES.

# UNRAVELING EVOLUTIONARY RELATIONSHIPS IN THE *SIDA* GENERIC ALLIANCE (MALVACEAE): A CYTOTAXONOMY CONTRIBUTION

**Harrison Luiz Santos Rocha[1], Yris Eduarda Castro de Andrade[2], Matheus Colli-Silva[2], Gustavo Souza[2]**
[1]Universidade Federal da Paraíba; [2]Universidade Federal De Pernambuco; E-mail: harrisonlgr@gmail.com

**Resumo:**
The tribe Malveae (Malvaceae) has traditionally been classified into five subtribes, among which Sidinae stands out due to its taxonomic complexity, with several genera being recognized as non-monophyletic. Among these, *Sida* (L.) exemplifies the taxonomic challenges, with poorly defined boundaries and morphological overlap with related genera that have been informally grouped into the *Sida* generic alliance. The unclear relationships among these genera are likely the result of convergent evolution of morphological characters, the absence of wide sampled taxonomic/phylogenetic studies and a lack of integrative studies incorporating additional tools, such as cytogenetics. In this context, the present study aims to reconstruct the phylogenetic relationships and perform a cytotaxonomic analysis of the *Sida* generic aliance in order to contributing to their systematics. Molecular phylogeny included 158 species from 19 genera, based on plastidial (*trn*K, *mat*K, *rbc*L, *psb*A-*trn*H, *trn*L-*trn*F, *rpl*16, and *ndh*F) and nuclear (*ITS*) loci. Additionally, chromosome numbers were compiled for 71 species, and ancestral karyotype reconstruction was performed using the software ChromEvol. Nuclear and plastid topologies were congruent, and the combined analysis supported the recognition of four main clades: *Abutilon* (PP = 0.99), *Gaya* (PP = 0.99), *Sida* I (PP = 0.97), and *Sida* II (PP = 0.99). In this topology, the largest genera in the alliance (*Abutilon*, *Gaya*, and *Sida*) were not recovered as monophyletic. On the other hand, karyotypic data proved highly informative, allowing the identification of cytogenetic synapomorphies for each clade: *Abutilon* (two lineages, one with $x = 7$ and another with $x = 21$), *Gaya* ($x = 6$), *Sida* I ($x = 8$), and *Sida* II (two lineages, one with $x = 7$ and another with $x = 16$). Chromosome numbers ranged from $2n = 12$ in *Gaya* pilosa to $2n = 86$ in *Ceiba pentandra*, with $2n = 42$ being the most frequent. Intraspecific variation and different ploidy levels were observed in a few species, such as *Sida rhombifolia*. Ancestral karyotype reconstruction revealed a predominance of polyploidy (36.2%) and descending dysploidy (48.5%) events within the group. The taxonomic incongruences revealed here by the phylogenetic analyses suggest a need for generic-level reclassification. In this regard, our results highlight the value of cytotaxonomy in the Sida generic alliance, as chromosome number data can support future phylogeny-based classification proposals.
**Palavras-chave:** Heterocromatin; ChromEvol; Karyotype

# ANÁLISE FILOGENÉTICA E DESCRIÇÃO CROMOSSÔMICA DE ESCORPIÕES DO GRUPO *BOTHRIURUS ARAGUAYAE* (SCORPIONES, BOTHRIURIDAE)

**Dayane Correa do Nascimento[1], Leonardo Sousa Carvalho[2], Marcos André Carvalho[3], Marielle Cristina Schneider[3]**

[1]Programa de Pós-Graduação em Zoologia, Universidade Federal de Mato Grosso; [2]Universidade Federal do Piauí, Campus Amílcar Ferreira Sobral; [3]Departamento de Biologia e Zoologia, Universidade Federal de Mato Grosso; E-mail: dayane.correa00@hotmail.com

**Resumo:**

Dentre os escorpiões Bothriuridae, o grupo *araguayae* foi estabelecido com base em características morfológicas e inclui cinco espécies de *Bothriurus, B. araguayae, B. goiano, B. guarani, B. illudens, B. moojeni*, uma espécie ainda não descrita deste gênero e outra do gênero monotípico *Brazilobothriurus, Br. pantanalensis*. Com o objetivo de testar a validade do grupo *araguayae* e compreender os mecanismos de evolução cromossômica, realizamos análises moleculares e inferências filogenéticas, além da descrição citogenética de algumas espécies deste grupo. Para elaborar as hipóteses filogenéticas utilizamos segmentos dos genes citocromo oxidase I e ribosomal 16S e análises de inferência bayesiana e máxima verossimilhança. A amostra incluiu todos os representantes do grupo, exceto *B. moojeni*, e outras duas espécies de Bothriuridae usadas como grupo externo. As preparações cromossômicas foram obtidas de gônadas de indivíduos adultos e coradas com Giemsa. As análises filogenéticas revelaram resultados congruentes, indicando o monofiletismo do grupo *araguayae*. As espécies foram divididas em três linhagens principais: uma formada exclusivamente por indivíduos de *B. araguayae* de sete localidades distintas; outra pela espécie não identificada do gênero *Bothriurus*, e a terceira que agrupa *B. illudens* com um clado que inclui *B. goiano, B. guarani* e *Br. pantanalensis*. As análises citogenéticas mostraram o número diploide de 2n=38 para *B. illudens*, 2n=42 para *B. araguayae, B. goiano* e *B. guarani*, e uma variação de 2n=38-40 para *Br. pantanalensis*. Em todas estas espécies foi observado um predomínio de cromossomos com morfologia subtelo/acrocêntrica. Células meióticas confirmaram o número, a morfologia dos cromossomos e a ausência de quiasmas nas espécies analisadas; os núcleos em pós-paquíteno de *B. goiano, B. araguayae* e *Br. pantanalensis* apresentaram além dos bivalentes, associações entre cromossomos formando cadeia de até quatro elementos, as quais devem ser resultado de pequenas translocações. Os resultados obtidos parecem indicar que *Brazilobothriurus* não é um gênero válido, uma vez que foi agrupado dentro do grupo *araguayae* nas análises filogenéticas. O número diploide 2n=42 é o predominante no grupo, ocorrendo em todas as populações de *B. araguayae* amostradas e em três outras espécies. É importante enfatizar que este número cromossômico difere de outras quatro espécies do gênero *Bothriurus* previamente descritas na literatura e não incluídas no grupo *araguayae*.

**Palavras-chave:** cariótipo; filogenia; número diploide

**Apoio**

CAPES, SITAWI e UFMT

# CYTOGENOMIC CHARACTERIZATION OF THE AMAZON TREE "SAMAÚMA" (*CEIBA PENTANDRA*, MALVACEAE)

**Luiz Gustavo Santana Luna[1], Jéssica Nascimento de Aguiar[2], Matheus Colli-Silva[3], Luiz Gustavo Rodrigues Souza[1]**

[1]Laboratório de Citogenética e Evolução Vegetal, Departamento de Botânica, Universidade Federal de Pernambuco - Recife-PE.; [2]Laboratório de Citogenética e Evolução Vegetal, DEDC, Campus VIII, Universidade do Estado da Bahia, Paulo Afonso-BA.; [3]Laboratório de Morfo-Taxonomia Vegetal e Evolução, Departamento de Botânica, Universidade Federal de Pernambuco - Recife-PE.; E-mail: luiz.gsluna@ufpe.br

**Resumo:**

The paleopoliploide *Ceiba pentandra* (Malvaceae), popularly known as "samaúma", is a tropical tree species characterized by a cultural importance and an impressive natural disjunction between Brazil and Africa. Karyotypically, it presents 2n = 86 with two pairs of 35S rDNA (co-localized with CMA+ bands) and one pair of 5S rDNA. Retrotransposons are known to drive genome evolution, but their role in shaping chromosomal diversity in *C. pentandra* has not yet been investigated. This study aims to compare the chromosomal distribution of mobile elements in individuals of "samaúma" covering their disjunction between African and Brazilian. For this purpose, individuals from Recife (Brazil) and Burkina Faso (Africa) were karyotypically compared. Clustering analysis from a *C. pentandra* assembled genome access were performed using Repeat Explorer in order to characterize the repetitive elements. This analysis shown Tekay as a most abundant retroelement (34.6%) followed by Ogre (15%), Retand (0.43%), TAR (0.37%), Athila (0.29%) and Ale (0.25%). The integrase domain protein was used to design primers in order to markup probes to these repeats. In general, we found no cytogenomic differences among individuals from South America and Africa. Using fluorescence *in situ* hybridization (FISH), we mapped on chromosomes the LTR retrotransposon Ty3-gypsy Retand, Ty1-copia TAR, Ty3-gypsy Athila and Ty1-copia Ale. Our results show a scattered distribution on the chromosomes for all LTRs, except by the presence of small dots on the terminal regions using the Ale probe. Using telomeric probe we confirm the subtelometic enrichment of the Ale signals. The findings corroborate with the genomic stability in the *Ceiba* genus, suggesting an unexpected mobilome stasis in long distance disjunct populations. Previous studies suggest that arboreal habit, implying slow rates of genomic evolution, may be associated with the karyotypic and repeatomic stability reported here.

**Palavras-chave:** Disjunction; Retrotansposons; Karyotypic stability

**Apoio**

CAPES; CNPq

# GENOMICS OF THE BRAZILIAN TREE "IMBURANA-DE-CHEIRO" (*AMBURANA CEARENSIS*, LEGUMINOSEAE) PROVIDE INSIGHTS OF EARLY-DIVERGING PAPILIONOIDEAE EVOLUTION

**Gustavo da Silva Gomes[1], Aaryan Bathia[2], Laura Ávila Robledillo[2], André Marques[2], Gustavo Souza[1], Andrea Pedrosa Harand[1]**
[1]Federal University of Pernambuco; [2]Max Planck Institute for Plant Breeding Research; E-mail: gustavo.sgomes@ufpe.br

**Resumo:**
The "imburana-de-cheiro"(Amburana cearensis) is a legume tree native to the Brazilian SDTF, holds significant ecological and medicinal importance. This specie presents an important phylogenetic positioning in the early-diverging Papilionoideae lineage, the ADA clade (Angylocalyceae, Dipterygeae, Amburaneae). Karyotypically it presents 2n = 22, with a small genome (472.3 Mbp), which suggests a good model for whole genomic sequencing. This study aimed to generate a high-quality, chromosome-scale genome assembly for A. cearensis, providing a reference for comparative and evolutionary studies within the Fabaceae family, particularly within the early-diverging Papilionoideae. The genome was sequenced using PacBio HiFi long reads (~45× coverage, 1C = 506.8 Mbp) and assembled into chromosomes using Hi-C data. The final assembly comprised 11 pseudochromosomes, consistent with the diploid number (2n = 22), totaling 524,238,135 bp, with a scaffold N50 of 34 Mb and contig N50 of 30 Mb. Genome completeness was supported by BUSCO analysis (97.6%, 5,237 complete genes). Gene prediction using Helixer annotated 29,688 protein-coding genes. Juicebox was used to visualize the chromosome-scale structure, identifying 11 haploid blocks, consistent with the final assembly. Repetitive elements account for approximately 10.76% of the genome, including Ty3/gypsy and Ty1/copia LTR retrotransposons, which represent 6.66% and 2.89% of the assembly, respectively. These elements are mainly composed of lineages such as Tekay, Athila, and Reina for Ty3/gypsy, and Ale, Ikeros, and Ivana for Ty1/copia. These findings highlight the significant role of repetitive DNA in the structure and organization of the A. cearensis genome. FISH analysis confirmed the centromeric localization of repetitive sequence (AmbuSat1-318), in agreement with computational predictions. Additionally, centromeric tandem repeats were identified in gene-poor regions supported by Hi-C maps. Comparative synteny analyses with other legume genomes suggest a less conserved structure relative to the putative legume ancestor. As the first high-quality genome from this clade, the A. cearensis assembly provides an important reference for future phylogenomic and comparative genomic analyses across Fabaceae, spetially in Papilionoideae.
**Palavras-chave:** Comparative genomics; Early diverging legume clade; Long read sequencing
**Apoio**

CAPES, UFPE, Max Planck Institute for Plant Breeding Research

# MICROSATELLITE ANALYSIS IN *THECADACTYLUS RAPICAUDA*, (HOUTTUYN, 1782)

**Sara Santos da Conceição[2], Ana Lilian Luz Rodrigues[2], Samuel Santos Ribeiro[1], Jadson Pereira Dias[2], Edivaldo Herculano Correa de Oliveira[1], Anderson José Baía Gomes[2]**
[1]Universidade federal do Pará; [2]Instituto Federal do Pará; E-mail: sarasantos.c10@gmail.com

**Resumo:**
*Thecadactylus rapicauda* is a lizard belonging to the Phyllodactylidae family (Squamata, Phyllodactylidae), a group known for its high global diversity and the presence of several cryptic species complexes. Although cytogenetic data for T. rapicauda have been described in previous studies, research using repetitive sequence markers remains scarce. Therefore, this study aims to provide additional information on the repetitive sequences of T. rapicauda using microsatellite probes (CGG)??, (GAG)??, and (CAG)?? through Fluorescence In Situ Hybridization (FISH). Two specimens were collected in Abaetetuba, Pará, Brazil, through active searching and were taken to Laboratório de Biologia Molecular, Evolução e Microbiologia (LABEM) of the Instituto Federal do Pará (Abaetetuba, PA), where genetic material was extracted and FISH techniques were applied following established protocols. T. rapicauda presents a diploid number of 2n = 44, with predominantly telocentric/acrocentric chromosome morphology and constitutive heterochromatin CH present in the telocentric regions of the chromosomes. All tested microsatellite probes showed accumulation at the ends of chromosomes, coincident with CH, with no interstitial clusters observed. This pattern is characteristic of species belonging to basal groups and has also been observed in other Squamata species. It suggests that the accumulation of repetitive sequences specifically in terminal and subterminal regions is related to essential roles in chromosome stability and function-a common phenomenon in the karyotypes of these animals. The microsatellite data presented in this study are the first reported for T. rapicauda, highlighting the potential of these markers as viable tools for studying genetic diversity. However, further methodological approaches are needed to expand our understanding of the distribution and function of these sequences in the species' karyotype.
**Palavras-chave:** Microsatellite; T. rapicauda; repetitive sequences

**Apoio**

To the Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), to the Laboratório de Biologia Molecular, Evolução e Microbiologia, to the Instituto Federal do Pará

# KARYOTYPIC ANALYSIS IN SPECIES OF *ARREMON TACITURNUS* (AVES, PASSERIFORMES)

**Ana Lilian Luz Rodrigues[1], Sara Santos da Conceição[1], Jadson Pereira Dias[1], Edivaldo Herculano Correa de Oliveira[2], Anderson José Baia Gomes[1]**
[1]Laboratório de Biologia Molecular, Evolução e Microbiologia, Instituto Federal do Pará; [2]Laboratório de Citogenômica e Mutagênese Ambiental, Instituto Evandro Chagas; E-mail: lrluz6007@gmail.com

**Resumo:**
Karyotypic analyses have been strongly applied in studies of chromosomal evolutions and cytotaxonomic in birds. Although they generally possess a low quantity of repetitive DNA, these sequences played a significant role in chromosomal evolution in vertebrate species. Passeriformes encompass more than half of all bird species, and despite of this, few studies have employed these techniques. In this sense, the present study aimed to conduct a cytogenetic analysis of *A. taciturnus* (Hermann, 1783) to provide data for a better understanding of the genomic and evolutionary organization of repetitive sequences in representatives of the Passerellidae family. Cytogenetic analyses using molecular markers were performed in three specimens collected in the rural area of Abaetetuba, PA, Brazil. Chromosomal preparations were obtained from bone marrow cells and dermal pulp cells of young feathers, following established protocols. The karyotype was standardized by conventional staining, G and C- banding, as well as probes of repetitive sequences (18S rDNA, telomere and microsatellites probes) through Fluorescence *in Situ* Hybridization (FISH) experiments. The results showed that the species has 2n=78, with ten pairs of macrochromosomes exhibiting submetacentric, telocentric, and acrocentric morphologies, and 29 pairs of microchromosomes, with the Z and W being submetacentric. This karyotypic pattern is like those of other Passerellidae specie with C-banding showed that blocks of constitutive heterochromatin were present in the pericentromeric region of the chromosomes, with pair 1 presenting interstitial signals in the long arms, while the Z chromosome presented in the distal part of the long arm. Probes of 18S rDNA hybridized to only one pair of microchromosomes and Telomeric sequences were evident at the ends of the chromosomes, with no interstitial signals. Microsatellite sequences $(CA)_{15}$ and $(GAG)_{10}$ showed dispersed distribution, with greater accumulations in the microchromosomes. Overall results presented here are coincident with others representants from the family Passerellidae as well as the order Passeriformes.
**Palavras-chave:** Satellitome; microssatelites; repetitive DNA

# IMPACTOS AMBIENTAIS E BIOMARCADORES CITOGENÉTICOS

# COMPORTAMENTO MEIÓTICO DO ACESSO SEXUAL DE *U. HUMIDICOLA* USANDO MARCAÇÕES FISH DE SEQUÊNCIAS REPETITIVAS

**Isadora Cardoso Soares[1], Laura Maciel Almeida[1], Sanzio Carvalho de Lima Barrios[2], Cacilda Borges do Valle[2], Vânia Helena Techio[1]**
[1]Universidade Federal de Lavras; [2]Embrapa Gado de Corte; E-mail: isadoracsoares@gmail.com

**Resumo:**
O estudo do comportamento meiótico em poliploides é essencial para programas de melhoramento, pois eles podem apresentar maior frequência de irregularidades em comparação aos diploides. *Urochloa humidicola* forma uma série poliploide (6x, 7x, 9x), predominantemente apomítica e com potencial forrageiro por sua tolerância a solos pobres e áreas alagáveis. Para o citótipo hexaploide foi proposta a composição genômica AABBBB e o único acesso sexual CIAT26146/EBG-H031 foi recentemente identificado como aneuploide (2n=6x=36+1) e de origem híbrida. Devido à sua importância como genitor feminino em cruzamentos com plantas apomíticas, os estudos citogenômicos passaram a ter maior relevância. O objetivo desse estudo foi avaliar estágios da meiose desse acesso por meio da FISH com sondas satDNA, a fim de analisar as configurações de pareamento e o comportamento dos cromossomos exibindo diferentes padrões de marcação FISH. As lâminas foram preparadas pela técnica de esmagamento e as PMCs coradas com carmim propiônico 1%. Para a FISH, foram utilizadas as sondas Uhum-spec1 (marcador do genoma B) e Uhum-spec12 (marcador do genoma A). Nos paquítenos foram observadas configurações multivalentes em anel, 8, Y e "frypan", além de knobs e cromômeros com e sem sinais das sondas FISH. Além disso, foram evidenciados sinais adjacentes de Uhum spec 12 e Uhum spec 1 localizados em dois pares de cromossomos, os quais foram confirmados em cromossomos mitóticos. Nas diacineses, as médias das configurações de pareamento foram de 0,8I + 13,7II + 0,44III + 1,5IV + 0,2V, com associações homólogas e homeólogas. Um cromossomo, geralmente marcado com a sonda Uhum-spec12, foi frequentemente observado em configuração univalente ou formando trivalente, sugerindo se tratar do cromossomo extra, pois esse comportamento é comum na trissomia. Nas metáfases I, anáfases I e telófases I, observaram-se, respectivamente, cromossomos não orientados, atrasados e micronúcleos, frequentemente marcados com Uhum-spec12 (genoma A). Os tipos e a complexidade dos pareamentos observados reforçam a hipótese de homeologia dos subgenomas e mostram o impacto da aneuploidia no comportamento meiótico desse acesso. Os resultados destacam a importância de aprofundar os estudos meióticos em outras fases e em diferentes acessos de *U. humidicola*, contribuindo para a descrição citogenética da espécie.
**Palavras-chave:** Meiose; Aneuploidia; *Brachiaria*
**Apoio**

FAPEMIG, CAPES, CNPq

# EARLY CHROMOSOMAL INSTABILITY IN MICROPROPAGATED PLANTS REVEALED BY ANALYSIS OF THE MITOTIC CELL CYCLE

**Max Fernando de Pinho[1,2], Rômulo Môra[3], Tiago Ribeiro Barros dos Santos[2]**
[1]Plant Biology Graduate Program, PPGBV-UFMT, Institute of Biosciences, UFMT, Cuiabá, Brazil; [2]Integrative Plant Research Lab, Department of Botany and Ecology, Institute of Biosciences, UFMT, Cuiabá, Brazil; [3]Departament of Forest Engineering, School of Forest Engineering, UFMT, Cuiabá, Brazil; E-mail: maxferpinho@gmail.com

**Resumo:**
Micropropagation is a valuable tool for the clonal propagation and preservation of woody plants. However, it can affect their genetic stability through somaclonal variation, which typically manifests as morphological changes at the end of the propagation process. In this study, we aimed to investigate the relationship between in vitro conditions and the occurrence of early somaclonal variations, i.e., changes in cell behavior during the cell cycle progression. For this purpose, three species (*Adenanthera pavonina*, *Libidibia ferrea,* and *Handroanthus ochraceus*) with economic importance were subjected to micropropagation and their mitotic cycle was studied. Two parameters, the mitotic index (MI) and chromosomal aberrations (CAs), were quantified in root tips from germinated seeds (control sample, C) compared to root tips/stem apical meristem of plants grown in vitro (subcultures, S) for approximately 30 days (S1), 60 days (S2) and 120 days (S3). The material was fixed in Ethanol: Acetic acid (3:1), used for slide preparation, stained with DAPI, and then examined under a microscope. The data were analyzed using statistical tests. The MI varied among the subcultures, especially in the samples from S3: 5.473% (C) down to 3.581% (S3) in *L. ferrea*, from 4.242% to 1.806% in *H. ochraceus*, and from 4.067% to 0.601% in the case of *A. pavonina*. This indicates changes in cell proliferation activity during the period of in vitro culture. The frequency of CA increased significantly throughout the experiments, particularly in A. pavonina (1.058% for C, 9.239% for S1, and 21.348% for S3). Chromosome adherence was the most common type found in the different cell phases in all species, followed by nuclear buds (with a higher frequency in S3 samples of H. ochraceus). Other aberrations such as chromosome bridges, micronucleated cells, and an atypical type of interphase cells with spiky edges were also observed. The latter CA was unique and overrepresented (30.6%) in H. ochraceus (S3). Overall, our findings suggest a predisposition to somaclonal variation in the micropropagated material. Changes in cell behavior (division index and chromosome alterations) started immediately after tissue culture establishment and gradually increased, possibly establishing a link between the artificial environment and the observed genetic instability. The use of a cytogenetic assay can therefore help to track somaclonal variations in their early stages, prior to the phenotypic expression
**Palavras-chave:** plant tissue culture; somaclonal variation; chromosomal aberrations

# CYTOGENETIC DIVERSITY AND NUCLEAR DNA CONTENT IN UNDEREXPLORED *MIMOSA* L. SPECIES (LEGUMINOSAE JUSS.)

**Lívia do Vale Martins[1,3], Márcia Vieira de Sousa[1], Mariana Ellen Costa de Freitas Barbosa[2], Loane Costa Sampaio[1], Grazielly Santos Silva[1], Jarbson Henrique Silva[2], Breno Almeida Machado[4], Fernanda Aparecida Ferrari Soares[4], Wellington Ronildo Clarindo[4], Paulo Sarmanho[5], Jesus Rodrigues Lemos[6], Marcones Ferreira Costa[1,3], Ana Christina Brasileiro-Vidal[2], Regina Lucia Ferreira Gomes[1]**

[1]Universidade Federal do Piauí; [2]Universidade Federal de Pernambuco; [3]Universidade Federal do Piauí, Campus Amilcar Ferreira Sobral; [4]Universidade Federal de Viçosa; [5]Embrapa Meio-Norte; [6]Universidade Federal do Delta do Parnaíba; E-mail: liviavalem@ufpi.edu.br

**Resumo:**
Mimosa L. (Leguminosae Juss. family) comprises approximately 620 species of socioeconomic and environmental importance, with about half occurring in the Brazilian Cerrado biome. Despite this diversity, the genus remains poorly exploited from a cytogenetics perspective, with most studies restricted to chromosome counts. In this study, we performed a cytogenetic analysis of 11 populations of seven Mimosa species belonging to different taxonomic sections, focusing on karyotype features, the distribution pattern of the CMA+ bands, and DNA content measurement. Most species have a karyotype of 2n = 2x = 26 with small meta- and submetacentric chromosomes, except for the triploid M. arenosa (2n = 3x = 39) and tetraploid M. candollei (2n = 4x = 52). Polysomaty was observed in the meristematic root cells of most analyzed species, except in both populations of M. verrucosa, in which only diploid cells were detected. Notably, variation in the frequency of polysomatic cells was found between different populations of M. caesalpiniifolia and M. sensitiva. Additionally, we detected a substantial variation in the number, position, and intensity of GC-rich (CMA+) bands among Mimosa species, and between and within populations. The number of CMA+ bands ranged from four in diploid cells of M. caesalpiniifolia (population 1) to 104 in octaploid cells of M. candollei, with no apparent phylogenetic pattern. Within the same population, polysomatic cells generally showed a proportional increase in the number of CMA+ bands relative to their ploidy level, except in M. arenosa, M. tenuiflora and M. sensitiva (population 2). Nuclear DNA content ranged from 1C = 0.79 pg in M. caesalpiniifolia to 1C = 1.62 pg in M. arenosa. No clear correlation was observed between ploidy level and DNA content, nor between the number of CMA+ bands and nuclear DNA content among the analyzed Mimosa species. Based on our findings, together with previously published data, we propose that polysomaty is likely a common genomic feature of these Mimosa species. This represents the first intra- and interspecific cytogenetic and nuclear DNA content analysis encompassing a broad range of species within the genus. Our data provides novel insights into the dynamics of the CMA+ heterochromatin and the genome organization in these understudied legume species.

**Palavras-chave:** heterochromatin distribution; genome size; polysomaty

**Apoio**

CAPES, FAPEPI, and CNPq

# CYTOLOGICAL KNOBS CHARACTERIZATION OF NEAR-ISOGENIC TROPICAL MAIZE INBRED LINES REVEAL NEW POSITIONS AND COMBINATIONS OF K180 AND TR-1

**Joe Abdul Vilcherrez-Atoche[1], Margarida Lopes Rodrigues Aguiar-Perecin[1], Mateus Mondin[1]**
[1]Luiz de Queiroz College of Agriculture - ESALQ, University of São Paulo; E-mail: joevilato@usp.br

**Resumo:**
Maize has 20 chromosomes and cytogenetically, the presence of large blocks of constitutive heterochromatin called knobs has been observed. Knobs are located in the chromosome arms and are considered important cytological markers, due their variability in varieties, inbred lines, landraces and modern hybrids. Genetic and molecular analyses have shown that maize heterochromatic knobs are composed primarily of two repetitive DNA sequences: K180 and TR-1. Molecular Fluorescence in situ hybridization (FISH) technique allowed the localization of these two repetitive sequences within the heterochromatic knobs mainly in temperate maize inbred lines and varieties. These analyses showed that not all heterochromatic knobs possessed the repetitive sequences K180 or TR-1. Tropical maize genetic background is scarcely characterized in terms of the K180 and TR-1 presence into the knobs. In this context, the main aim of this work was to perform a molecular cytogenetic characterization of the K180 and TR-1 sequences in the cytological knobs of four near-isogenic inbred lines of tropical maize (13342-2, 13342-5, 13342-7 and 132331). FISH was carried out using labeled-oligonucleotides for K180 and TR-1 following previous published protocols. The inbred lines varies in term of knob composition. A knob in the long arm of the chromosome 3 (K3L) shows a mix of K180 and TR-1, exclusively seen at 133422. Other positions with similar composition were observed in the short and in the long arms of the chromosome 6 and in the short arm of the chromosome 7 in all of the inbred lines. The big knob in the short arm of chromosome 9 at 132331 shows only the presence of the K180. The knob in the long arm of the chromosome 8 present in all of the inbred lines, is also composed by K180. The results showed the location of new TR-1 sites within the knobs and demonstrated that there are levels of heterogeneity of repetitive sequences within the cytological structure of the knobs among the genotypes studied.
**Palavras-chave:** heterochromatin; repetitive sequences; maize

**Apoio**

JAVA and MM would like to thank the Coordination for the Improvement of Higher Education Personnel - Brazil (CAPES). This work was supported by CNPq 408160/2021-7.

# LOCALIZAÇÃO DE SEQUÊNCIAS SATÉLITE EM CROMOSSOMOS DE ESPÉCIES DIPLOIDES DE *CYNODON* (POACEAE)

**Giovanna Angeli Belo[1], Juliana Oliveira Silva[1], Mariana Baez[2], Giovana Augusta Torres[1], Flávio Rodrigo Gandolfi Benites[3], Vânia Helena Techio[1]**
[1]UFLA; [2]University of Bonn; [3]Embrapa Gado de Leite; E-mail: Giovanna.ab@hotmail.com

**Resumo:**
*Cynodon* é um gênero que reúne 15 espécies com ampla distribuição tropical e subtropical, sendo algumas delas de interesse forrageiro. Os níveis de ploidia variam de diploides a hexaploides, e os cariótipos são caracterizados por cromossomos com blocos heterocromáticos DAPI+ evidentes. Essas regiões são constituídas por sequências repetitivas em tandem (satDNA), que possuem rápida evolução e alto grau de polimorfismo, e podem ser utilizadas como marcadores para avaliar a diversidade cariotípica e para comparações filogenéticas. Nos citótipos diploides de *C. dactylon, C. nlemfuensis* e *C. incompletus* (2n=18), a fração satDNA representa, respectivamente, 10,97, 11,37 e 16,64% do genoma. Esse estudo objetivou localizar por meio da FISH, as sequências *Cyn*-satDNA 1, 2 e 3 nos cromossomos dessas três espécies e compatibilizar com as informações da análise *in silico*. As lâminas foram preparadas pela técnica de dissociação celular e secagem ao ar. Foram utilizadas sondas de oligonucleotídeos marcadas com Cy3 ou FAM e a sonda ribossomal 18S marcada com digoxigenina-12-dUTP ou biotina-16-dUTP por reação de *nick translation*. O satélite *Cyn*-sat2 apresentou marcação terminal em oito cromossomos de *C. dactylon* e *C. nlemfuensis*, com um deles apresentando marcação duplo-terminal. Em *C. incompletus*, sinais terminais desse satélite foram evidenciados em seis cromossomos. Essa espécie também diferiu das demais por não apresentar marcações para o satélite *Cyn*-sat1, onde somente *C. dactylon* e *C. nlemfuensis* apresentaram seis sinais terminais e dois intersticiais, ambos sintênicos aos sítios rDNA 18S. Além disso, em *C. nlemfuensis*, as sequências *Cyn*-sat2 e *Cyn*-sat1 se colocalizaram em um par de cromossomos. O satélite *Cyn*-sat3 foi identificado apenas em *C. incompletus*, com 12 marcações terminais, sendo três cromossomos marcados nas duas extremidades. Os padrões de marcações obtidos evidenciam uma maior similaridade entre *C. dactylon* e *C. nlemfuensis*, corroborando dados cariotípicos baseados em bandas CMA/DAPI e análise *in sílico* previamente realizadas. Os resultados destacam a importância do uso integrado de ferramentas bioinformáticas e citogenéticas para o entendimento da evolução cromossômica e inferências filogenéticas.

**Palavras-chave:** FISH; Grama Bermuda; *Tandem Repeats*

**Apoio**

UFLA, Capes, Embrapa - Gado de Leite, Fapemig, CNPq

# CRISPR-CAS9 HETEROCHROMATIN EDITING CHANGED RELATIVE COPY NUMBER OF TGR1 REPEATS AND INDUCED GENOME REORGANIZATION IN TOMATO

**Nathalia Vállery Tostes[1,2], Joe Abdul Vilcherrez Atoche[1], Matthew Naish[2], Lázaro Eustáquio Pereira Peres[1], Ian Henderson[2], Mateus Mondin[1]**
[1]Universidade de São Paulo - ESALQ/USP; [2]University of Cambridge; E-mail: nathalia.tostes@usp.br

**Resumo:**
Investigating constitutive heterochromatin domains enriched with repetitive DNA remains challenging due to epigenetic silencing that limits their accessibility. Targeted manipulation of these repeats and analysis of the resulting genome reorganization can provide valuable insights into heterochromatin dynamics. In tomato, a model crop, large heterochromatin domains make up ~77% of the genome containing a range of repetitive DNA sequences. The TGR1 in tandem repeat of 162-bp motif has ~77,000 copies distributed in subtelomeric regions and interstitial knobs. We used CRISPR-Cas9 aiming to delete, reduce or amplify the copy number (CN) of the TGR1 repeat by targeting its consensus motif with specific gRNAs, aiming to investigate genome reorganization following heterochromatin disturbance. Vectors with a single and three gRNAs were constructed and inserted into Solanum lycopersicum L. cv Micro-Tom explants via Agrobacterium tumefaciens transformation. Transformation efficiency was ~8% for the single gRNA and ~1% for three gRNAs. Transgenic plants were allowed to self-pollinate, generating T1 seeds for single gRNA-plants and T2 seeds for three gRNAs-plants. Progenies were screened for the Cas9 absence by PCR to identify mutants in which the Cas9 cassette had segregated. Phenotypically different Cas9-negative plants were selected for a second screening using quantitative real-time PCR (qPCR) to estimate CN of TGR1 repeats. The relative CN per genome was calculated by comparing the threshold cycle from the TGR1 repeats with the one from the single copy genes ACT and HXK1. The CN per genome was normalized on 4 WT values to express the CN in each mutant as a percentage of WT CN. Remarkable CN differences were found in four plants. Single gRNA-plants showed a reduction of 49% and an increase of over 200%, while three gRNA-plants had a reduction of 62% and an increase of 75%. Among these plants, alterations in chromosomal number were observed. The single gRNA mutant with increase of TGR1 CN presented 20 chromosomes instead of 24 as in the WT. This study represents the first step in an in-depth investigation of heterochromatic repetitive genomic regions using CRISPR-Cas9 editing. Significant rearrangements of TGR1 repeats were observed, along with numerical chromosomal alterations. In subsequent phases, we will explore the origin of these chromosomal rearrangements and their potential association with TGR1 repeat reorganization.
**Palavras-chave:** heterochromatin; microtom; repetitive DNA
**Apoio**

This study was supported by the Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Finance Code 001 - CAPES Print Program and by the Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) (404611/2024-9).

# INTERSTITIAL TELOMERIC-LIKE REPEATS (ITR) IN *SOLANUM* SPECIES OF THE COMMERSONIANA SERIES

**Karla Carvalho de Azevedo[1], Tiago Yukio Inoue[1], Guilherme Tomaz Braz[2], Giovana Augusta Torres[1]**
[1]1. Laboratório de Citogenética e Citogenômica Vegetal - DBI/ICN/UFLA; [2]UNICAMP; E-mail: karla.azevedo1@ufla.estudante.br

**Resumo:**
Wild species of Solanum are a valuable source of genetic variability, providing alleles of agronomic interest. In this context, characterizing the genomic organization of these species is important to design strategies for gene introgression into cultivated potato (Solanum tuberosum L.) through interspecific crosses. Chromosomal compatibility is crucial for the viability of hybrid and advanced progenies production. Thus, a detailed analysis of the structure and chromosomal dynamics of these species is a significant support for potato breeding programs. This study compared the distribution of telomeric sequences in chromosomes of wild species belonging to the Commersoniana series of Solanum, including S. chacoense (2n = 2x = 24), S. commersonii (2n = 2x = 24), and the triploid genotype S. calvescens (2n = 3x = 36). The latter, native to Brazil, has a controversial taxonomic status, requiring additional investigations for its proper classification. Young roots were treated with an 8-hydroxyquinoline solution (2 mM) and fixed in Carnoy's solution 3:1 (methanol: acetic acid). The meristematic root tips were digested with enzymatic solution (cellulase at 4% + pectinase at 2%) and used to prepare slides. Telomeric sequences and 5S rDNA, used as a control for FISH experiments, were amplified with specific primers and labeled via PCR using biotin-14-dATP or digoxigenin-11-dUTP. Detection was carried out with anti-digoxigenin antibodies conjugated to rhodamine or anti-biotin conjugated to FITC. The slides were mounted with Vectashield® containing DAPI (4',6-diamidino-2-phenylindole) and analyzed under a fluorescence microscope. The 5S locus was identified in the pericentromeric region of one chromosome pair in the diploid species and on three chromosomes in the triploid. In one chromosome of the triploid, the 5S signal was much smaller than the other two, indicating heteromorphism. Repetitive interstitial telomeric-like sequences (ITR) were detected in at least four chromosomes of the three species, with variation in the size of signals. ITR are recurrent in Solanum species, mainly in the centromeric region as revealed for the Commersoniana series. The species diverged on the pattern of ITR and S. calvescens and S. commersoni were more similar to each other.
**Palavras-chave:** Cytogenetics; Potato breeding; Fluorescence in situ hybridization (FISH)
**Apoio**

CAPES, CNPQ, FAPEMIG, FAPESP,

# KARYOTYPE OF THE CHICKPEA CULTIVAR BRS ALEPPO (*CICER ARIETINUM* L.)

**Larissa Roberta Rodrigues Leme[1], Tiago Yukio Inoue[1], Vania Helena Techio[1], Giovana Augusta Torres[1]**
[1]Laboratório de Citogenética e Citogenômica Vegetal ? DBI/ICN/UFLA. Lavras/MG.; E-mail: larissa.leme1@estudante.ufla.br

**Resumo:**
*Cicer arietinum* L. (Fabaceae) is the world's third most cultivated food legume. It has two morphotypes 'desi and kabuli', differing in seed size, shape and color. The BRS Aleppo cultivar, type 'kabuli', launched in 2014, was selected as a model genotype for the Brazilian Space Agriculture Program, coordinated by EMBRAPA and Brazilian Space Agency. The study aimed to describe the karyotype of this cultivar to assess the impact of spatial conditions of radiation and microgravity on chromosomes. Seeds used to obtain roots were supplied by the EMBRAPA-Hortaliças Germplasm Bank. The roots were treated in a 0.0025% cycloheximide solution, fixed in Carnoy's solution and stored at -20ºC. After enzymatic digestion of the cell wall, slides were prepared by flame drying technique. Preparations were stained with 5% Giemsa and chromosome measurements were obtained with KaryoType Analysis 2.0 to describe morphology and karyotypic asymmetry. Ribosomal, 5S and 18S, and telomeric DNA sequences were mapped by fluorescent in situ hibridization (FISH). Probes were labelled with biotin or digoxinenin and detection used streptavidin-Alexafluor 488 or antidigoxigenin-rodamin. Slides were evaluated and images were captured using an epifluorescence microscope. Images were processed using Photoshop software. The chickpea cultivar BRS Aleppo had *2n* = 16 metacentric chromosomes (8m), with an average length of 1.57 µm and a haploid lot length of 12.57 µm. Karyotypic asymmetry was classified as 1B, with slight asymmetry for size. On short arm (SA) of chromosome 1 there is a satellite, with 18S sequence in the NOR and an interstitial block of telomeric sequences. Chromosome 2 has proximal 5S locus, terminal 18S locus and a large block of telomeric sequence, also on the SA. Chromosome 7 has a 5S site in the proximal region of the SA. Interstitial telomere-like repeats (ITR) are described for other group of plants and may be related to chromosome rearrangements. The karyotype established is compatible with previous reports for other chickpea genotypes and shows cytogenetic markers that will help to evaluate the possible mutagenic effects of stress conditions in the spatial environment.
**Palavras-chave:** Molecular cytogenetics; ribosomal DNA; telomere
**Apoio**

Laboratório de Citogenética e Citogenômica Vegetal - UFLA, EMBRAPA-Hortaliças, Capes, CnPq e FAPEMIG.

# GENETIC STABILITY AND ESSENTIAL OIL PROFILE IN SYNTHETIC POLYPLOIDS OF *LIPPIA ALBA* (MILL) N. E. BROWN (VERBENACEAE)

**Luiza Maria Carvalho Almeida Nogueira[1], Juliana Tatiara da Costa Siqueira[1], Marina Aparecida Rocha Souza[1], Elyabe Monteiro de Matos[1], Lyderson Facio Viccini[1]**
[1]Universidade Federal de Juiz de Fora; E-mail: luiza.maria0701@gmail.com

**Resumo:**
Polyploidy is considered one of the main mechanisms of evolution and speciation in plants. Lippia alba (Mill.) NE Brown (Verbenaceae) is a species of medicinal interest widely distributed throughout South America. Previous studies have shown that this species is a polyploid complex with five different chromosome numbers, making it an interesting tropical polyploid model for studies focusing on plant evolution. In this regard, synthetic polyploidy provides a better understanding of the biological processes involved in polyploidization. The aim of this study was to induce polyploidy in diploid (2x=30) and triploid (3x=45) accessions of L. alba, and then, evaluate the genetic stability of the polyploids obtained over time as well as the differences in essential oil composition between accessions. 0.2% of colchicine and exposure times of 4 and 6 hours were used for the induction. 100 explants were used per treatment. Survival analyses were performed starting on day 20 after exposure, and repeated every 10 days for 60 days. At the end of this period, the amount of DNA was estimated using flow cytometry, to check the level of ploidy. In addition, the ploidy level was assessed every 30 days. In all the accessions, there was a significant difference in the survival rate, compared to the control group. At the end of the experiment, the diploid accessions were responsible for the higher number of mixoploids and polyploids. The unique hexaploid showed an instability in its DNA quantity over time, presenting itself as a mixoploid after 90 days. Regarding the essential oil profile, the patterns observed in the synthetic polyploids were the same as those reported in other studies of the species, with triploids showing a higher composition of linalool and diploids and tetraploids containing higher levels of citral. The results contributed to a better understanding of the process of polyploidy induction in Lippia alba, as well as to the optimization of the protocol for the induction of synthetic materials. In addition, the material produced will be of great value for comparative studies between ploidies and those aimed to understand the evolution of the genome in plant species. Fapemig (CRA APQ-01482-24; RED-00060-23); CNPq (INCT Plant Stress Physiology: 406455/2022-8)
**Palavras-chave:** evolution; flow cytometry; polyploidy induction

**Apoio**

Fapemig (CRA APQ-01482-24; RED-00060-23); CNPq (INCT Plant Stress Physiology: 406455/2022-8)

# GENOME DUPLICATION IN *ONCIDIUM CRISPUM*: A SOURCE OF NEW FEATURES OF COMMERCIAL INTEREST

**Carine Lugato Silva de Andrade**[1]
[1]Universidade Federal de Juiz de Fora; E-mail: carinelugato1415@gmail.com

**Resumo:**
Thalita Bordignon da Cunha1, Carine Lugato Silva de Andrade[2], Ana Alice Guida C. Rodrigues[3], Elyabe Monteiro de Matos[4], Lyderson Facio Viccini[5]. Polyploidy is considered one of the major evolutionary forces in plants. The induction of polyploids can produce genotypes with desirable commercial traits, such as larger vegetative organs. Polyploidization involves important changes in the cellular biology of polyploid organisms as cell size increased as well as altered relationship between cell volume and nuclear DNA content. These alterations in chromosome content lead to adjustments in gene regulatory networks, genome reorganization, and chromosome segregation as well as higher energy consumption, that may affect plan fertility, viability and physiology. The understanding of the polyploidization process is fundamental for addressing the effects of genome enlargement. The species *Oncidium crispum* stands out for its ornamental interest, with large brown flowers with yellow spots. In addition, it has great potential for use in genetic improvement programs, since it is widely used in interespecific crosses. The present work aimed to induce polyploids that could serve as a working model to understand the effects of polyploidy and eventually be used as a source of new materials. *Oncidium crispum* protocorms were in vitro treated with three colchicine concentrations (0%, 0.05% and 0.1%) during 4 and 7 days in each concentration. After development, the seedlings were initially subjected to chromosome counting and estimation of the DNA amount by means of flow cytometry. The epidermis was characterized by leaf impressions of diploid and polyploidy individuals. The induction of polyploidy was efficiently verified, the diploids had a DNA amount of 3.58pg and 58 chromosomes, and synthetic tetraploids had 6.76pg of DNA and 116(ca), confirming the genome duplication. It was obtained 66 healthy tetraploids (23% on average) considering all treatments with greater efficiency when 0.1% of colchicine was used. The epidermal characterization indicated a significant difference between ploidies. The synthetic tetraploids showed a significant increase in stomata and cell sizes, and consequently fewer cells and stomata per field. The protocol seems to be efficient for obtaining synthetic polyploids that presented valuable traits for orchid commerce. Financial support: Fapemig (APQ-02348-21; CRA RED-00060-23); CNPq (INCT Plant Stress Physiology: 406455/2022-8), CAPES.

**Palavras-chave:** *Oncidium crispum*; Poliploidia; Duplicação de DNA

**Apoio**

Fapemig (APQ-02348-21; CRA RED-00060-23); CNPq (INCT Plant Stress Physiology: 406455/2022-8), CAPES.

# THE IMPACT OF SELECTION PRESSURES IN MODERN MAIZE BREEDING PROGRAMS ON KNOB COMPOSITION, GENOME SIZE, AND OTHER CHROMOSOMAL FEATURES

**Tiago Estevam Corrêa[1], Mateus Mondin[1]**
[1]Department of Genetics, Luiz de Queiroz College of Agriculture - ESALQ, University of São Paulo; E-mail: tiago.estevam.correa@usp.br

**Resumo:**
In the context of maize genome organization and evolution, the relationship between genome size and the presence of heterochromatic knobs has been widely debated. Previous studies have reported a correlation between altitudinal gradients and a reduction in genome size, knob number, and transposable element composition. However, the impact of strong selection pressures in modern maize breeding programs on these features remains poorly explored. We used a new bioinformatic approach called *cytoinformatics* to explore 26 NAM (Nested Association Mapping Population) maize lines including Mo17 and B73 as references. Digital karyotypes and idiograms were reconstructed and generated, using the high-quality full assembled genomes, available from Maize Genome Database (MaizeGDB). Classical cytogenetic parameters, such as short and long arm size, arm ratios, chromosome length, and the positions of cytological markers (knobs, centromeres, and 45S and 5S rDNA), were used for chromosome characterization. Comparative analyses revealed genome size variations of up to 3.5% with extremes between Mo17 and Il14H, and subtle differences in arm ratios, particularly in chromosomes 6, 8, 9 and 10. The Oh7B line exhibited notable deviations in chromosomes 9 and 10; digital idiograms and dot-plot analyses confirmed a reciprocal translocation accompanied by a repositioning of the cytological knob, primarily composed of the K180 repeat. We further investigated whether genome size correlates with (i) the total number of knobs using the K180 and TR-1 arrays as references or (ii) the total length of these regions, including all sequences contained within them. Pearson correlation coefficients were computed for both variable pairs across the 27 maize inbred lines. The results indicated no significant correlation between genome size and knob abundance, suggesting genome size variations within this panel are likely driven by other repetitive elements not associated with the accumulation of K180 and TR-1 satellites. The noticeable structural stability, evident in the total genome size variation, conserved positions of cytological markers, and overall co-linearity of chromosomal features across inbred lines, suggests that strong selective pressures in modern breeding programs may have contributed to a partial genomic homogenization among diverse maize inbreds, particularly at loci not directly involved in agronomic trait divergence.
**Palavras-chave:** Cytogenomics; Bioinformatics; Karyotype Analysis
**Apoio**

TEC and MM would like to thank the PET-MEC and CAPES. This work was supported by CNPq 408160/2021-7

# EVIDÊNCIAS DA CONSTITUIÇÃO GENÔMICA E COMPORTAMENTO MEIÓTICO DE CITÓTIPO PENTAPLOIDE DE *UROCHLOA BRIZANTHA*

**Isabella de Campos Moraes[1], Fausto Souza Sobrinho[2], Vânia Helena Techio[1]**
[1]Universidade Federal de Lavras; [2]Embrapa; E-mail: cmoraes.isabella@gmail.com

**Resumo:**
O gênero *Urochloa* P. Beauv. (sin. *Brachiaria* (Trin.) Griseb.) reúne espécies forrageiras incluídas nos clados *Brizantha* e *Humidicola*. No clado *Brizantha*, destacam-se *U. ruziziensis*, *U. brizantha* e *U. decumbens* por formarem um complexo agâmico e séries poliploides com predomínio de tetraploides. Contudo, o germoplasma de *U. brizantha* apresenta um número significativo de acessos pentaploides ainda pouco avaliados. Estudos anteriores propuseram a hipótese de fusão entre um gameta não reduzido de um parental tetraploide apomítico e um gameta reduzido de um diploide sexual para elucidar a origem dos pentaploides. Este estudo teve como objetivo certificar a constituição genômica e avaliar o comportamento dos cromossomos na meiose de *U. brizantha* (2n = 5*x* = 45) por meio da hibridização in situ genômica (GISH). As preparações cromossômicas foram obtidas a partir da excisão de anteras e de meristemas radiculares pré-tratados com ciclohexamida (88,9 µM) e amiprophos-methyl (APM, 4 µM); fixados em etanol e ácido acético ou metanol e ácido acético, respectivamente (ambos 3:1). As lâminas foram preparadas pela técnica de esmagamento (meiócitos) ou de secagem ao ar (metáfases) e procedimentos rotineiros da GISH. A sonda do DNA genômico (gDNA) de *Urochloa ruziziensis* (tetraploide artificial, genoma $B^2B^2B^2B^2$) marcou intensamente nove cromossomos de *U. brizantha* 5*x*, confirmando a presença de um conjunto haploide do genoma $B^2$ nesse genótipo. Os cromossomos $B^2$ se comportam de maneira irregular na meiose, com a formação de univalentes e multivalentes. Nas diacineses, os univalentes $B^2$ foram frequentes, com média de 3,6 e intervalo de 1 a 6 por célula. Pareamentos intragenômicos envolvendo cromossomos $B^2$ não foram identificados. Nas metáfases I, foram observados de 1 a 4 univalentes não orientados, entretanto alguns são encontrados orientados e podem gerar gametas viáveis. Nosso estudo indica *U. ruziziensis* como parental doador do genoma $B^2$ de *U. brizantha* 5*x*, fornecendo suporte para o modelo evolutivo proposto para citótipos pentaploides.
**Palavras-chave:** *Brachiaria*; GISH; Poliploidia
**Apoio**

CNPq, CAPES e FAPEMIG

# CHROMOSOMAL VARIATION IN THE TRADITIONAL MAIZE VARIETY ZAPALOTE CHICO REVEALS DIVERSITY IN KNOB COMPOSITION AND B CHROMOSOME CONTENT

**Ana Laura Marassi Maronezi[1], Silvia Cristina Menuzzo-Molina[1], Margarida Lopes Rodrigues Aguiar-Perecin[1], Mateus Mondin[1]**
[1]ESALQ/USP; E-mail: analauramaronezi@usp.br

**Resumo:**
Zapalote Chico is a traditional maize variety of considerable scientific, cultural, and agronomic importance, closely associated with the Zapotec indigenous culture of the Isthmus of Tehuantepec in Oaxaca, Mexico. In addition to its genetic significance, this variety is part of the West Mexican Race group, which also includes Zapalote Grande and Chapalote. To investigate its genetic structure, a detailed understanding of the chromosomal organization is essential. However, to date, studies on Zapalote Chico have relied primarily on traditional cytogenetic techniques such as pachytene analysis and C-banding, while molecular cytogenetic approaches remain largely unexplored. The present study aims to physically map two satellite DNA families using the Fluorescence In Situ Hybridization (FISH) technique: K180, the main component of heterochromatic knobs, and the B-specific sequence, a repetitive DNA element exclusive to the maize B chromosome. The accessions Oaxaca 103 and Oaxaca 55 were kindly provided by the USDA. Seeds were germinated in a BOD chamber, followed by root tip collection and pretreatment with hydroxyquinoline (300 ppm) and cycloheximide (25 ppm) for 2 hours and 40 minutes to inhibit spindle formation. Subsequently, samples were fixed in Carnoy's solution. Chromosome counting using the Feulgen staining method revealed cells with 21, 22, 23, and 24 chromosomes, with a higher frequency of individuals displaying 21 and 22 chromosomes. This variability highlights the contribution of B chromosomes to the genetic diversity and adaptability of Zapalote Chico. These results were corroborated by FISH analysis using K180 and B-specific oligonucleotide probes. The FISH signals confirmed that most knobs are composed of K180; however, some regions showed no hybridization with the K180 probe, suggesting that other repetitive DNA families may also contribute to knob composition. Ultimately, the chromosomal variability observed in the Zapalote Chico maize variety underscores its value as a genetic resource for cytogenetic research and plant breeding programs. The diversity in B chromosome number and heterochromatic knob composition highlights the structural complexity of this variety, contributing to its adaptability to diverse environments and supporting its preservation as part of the cultural heritage of the region.
**Palavras-chave:** Zea mays; repetitive DNA sequence; heterochromatin
**Apoio**

ALMM would like to thank the Coordination for the Improvement of Higher Education Personnel - Brazil (CAPES). This work was supported by CNPq 408160/2021-7

# DESVENDANDO O VALOR NUCLEAR 1C E O CARIÓTIPO DE *AGALINIS MARIANAE* VCSOUZA: UMA ESPÉCIE NOVA E AMEAÇADA DE EXTINÇÃO.

**Verônica da Costa Saraiva[1], Isadora Lemas Gomes[1], Jéssica Coutinho Silva[1], Fernanda Aparecida Ferrari Soares[1], Mariana Neves Moura[2], Breno Machado de Almeida[1], Marcos Vitor Rosa Ferreira[1], Ana Paula Mitiko Fialho Toma[1], Wellington Ronildo Clarindo[1]**
[1]Universidade Federal de Viçosa - UFV; [2]Amplo Engenharia e Gestão de Projetos; E-mail: veronica.saraiva@ufv.br

**Resumo:**
*Agalinis marianae* VC Souza (Orobanchaceae) é uma espécie endêmica e rara, criticamente ameaçada de extinção, e encontrada em Minas Gerais, Brasil. *A. marianae* foi descrita recentemente (2022), e pouco se sabe sobre os aspectos "ômicos" da espécie. Nesse sentido, o nosso objetivo foi mensurar o tamanho do genoma nuclear e montar o primeiro cariograma para *A. marianae*. Para o estudo, três Populações de *A. marianae* (POP1, POP2 e POP3) foram caracterizadas, sendo oriundas de regiões situadas entre os municípios de Mariana e Ouro Preto, Minas Gerais, Brasil . Cromossomos foram obtidos a partir dos meristemas radiculares de *A. marianae* cultivadas in vitro, usando técnicas de dissociação celular e secagem ao ar do meristema enzimaticamente macerado. As populações 1, 2 e 3 apresentam média de 1C = 6,30 ± 0,33 pg (1C = 6161,4 Mbp), 6,35 ± 0,55 pg (1C = 6214,3 Mbp) e 5,87 ± 0,23 pg (1C = 5738,5 Mbp) de DNA nuclear, respectivamente. Os valores 1C médios das três populações são significativamente diferentes ($p < 0,001$), sendo que a população 3 apresentou um valor aproximadamente 1C = 0,45 pg inferior aos valores observados nas populações 1 e 2. O cariótipo de *A. marianae* possui 2n = 32 cromossomos, variando de 4,87 (cromossomo 1) a 3,13 µm (cromossomo 16). Sete pares de cromossomos foram classificados como metacêntricos e nove pares como submetacêntricos. A variação intraespecífica do valor de 1C observada em *A. marianae* pode estar associada à composição genômica do repeatoma, tais como, elementos móveis, genes rDNA 35S e 5S e DNAs satélite. O gênero Agalinis apresenta variação no número básico de cromossomos conforme a distribuição geográfica. As espécies norte-americanas apresentam dois conjuntos básicos de cromossomos: x = 13 e x = 14. Em contraste, táxons localizados na América do Sul, como *A. fiebrigii* (Diels) D'Arcy e *A. genistifolia* (Cham. & Schltdl.), exibem x = 16, corroborando com os resultados aqui reportados. Este estudo reporta, pela primeira vez, a estimativa do conteúdo de DNA nuclear e o cariótipo de *A. marianae*, espécie nativa cuja citogenética era até então desconhecida. Os dados gerados representam um passo inicial na compreensão da composição, organização e origem de seu genoma, e podem servir de base para o desenvolvimento de estratégias eficazes de conservação.
**Palavras-chave:** Genômica; Espécies endêmicas; Conservação
**Apoio**

CAPES, CNPq, FAPEMIG, UFV

# MEIOTIC BEHAVIOR OF DIPLOID ACCESSION OF *PASPALUM ROJASII* HACK

**Giovana de Carvalho Silva[1], Isabella de Campos Moraes[1], Karla Carvalho de Azevedo[1], Vania Helena Techio[1], Giovana Augusta Torres[1]**
[1]Laboratório de Citogenética e Citogenômica Vegetal, DBI/ICN/UFLA, Lavras/MG; E-mail: giovana.silva1@estudante.ufla.br

**Resumo:**
*Paspalum L.* (Poaceae) has about 330 species native to the Americas, 215 ofwhich are Brazilian. Many of these species have forage potential, but there are commercial cultivars available only for seven species, of which *Paspalum notatum* Fluggé (Bahia grass) stands out. The *Paspalum* Germplasm Bank of Embrapa Pecuária Sudeste contains several native species with characteristics of interest for use in niches that are not covered by the cultivars of species traditionally adopted for pastures in Brazil. *Paspalum rojasii* Hack., from the Plicatula group, with sexual diploid accesses (2n = 2x = 20) and apomitic tetraploids (2n = 4x = 40) is among the promising species. To subsidize breeding strategies, this study aimed to evaluate the meiotic behavior and inferon the fertility potential of the diploid accession of *P. rojasii* BGP 272. Immature inflorescences at different development stages were fixed in Carnoy II solution(6 ethyl alcohol; 3 chloroform; 1 acetic acid) and stored in 70% alcohol at 4º C.Isolated anthers were used to prepare slides by the squash technique and 1% propionic carmine staining. The meiosis phases were evaluated in 812 pollen mother cells (PMCs), comprising all phases of meiosis I and II. Irregularities were observed in 16.5% of meiocytes, being more frequent in diakinesis,meiosis II and tetrads. Pairing configurations different from the expected (10 bivalent) were observed in 80% of diakinesis, with at least one tetravalent. In the other phases, the irregularities were non-oriented chromosomes inmetaphase I (1.69%), delayed chromosomes in anaphase I (2.70%),micronucleus in telophase I (3.29%), asynchronous metaphase II and anaphaseII (21.05%), atypical orientation in metaphase II (7.9%) and in telophase II(17.50%). In addition to normal tetrads (73.65%), triads (8.66%) and linear tetrads (17.69%) were observed. This unusual arrangement may be related to the orientation plane of the meiotic spindle in anaphase II and/or the formation of the cell wall for individualization of microspores. The occurrence of tetravalents and atypical tetrads indicates the need for additional studies to understand their implications on gamete formation and fertility of the diploid accession of *Paspalum rojasii*.
**Palavras-chave:** Cytogenetics; Meiosis; Irregularities
**Apoio**

CNPq, FAPEMIG, CAPES

# CARACTERIZAÇÃO DOS ELEMENTOS TRANSPONÍVEIS NOS GENOMAS DE ESPÉCIES DIPLOIDES DE *CYNODON* (POACEAE)

**Juliana de Oliveira Silva[1], Giovanna Angeli Belo[1], Mariana Baez[2], Giovana Augusta Torres[1], Flávio Rodrigo Gandolfi Benites[3], Vânia Helena Techio[1]**
[1]Universidade Federal de Lavras; [2]University of Bonn; [3]Embrapa Gado de Leite; E-mail: juliana.silva10@estudante.ufla.br

**Resumo:**
O gênero *Cynodon* (Poaceae), composto por 15 espécies, destaca-se por sua relevância agronômica, com uso em forragem e recuperação de solos e pela grande diversidade cariotípica observada, incluindo citótipos diploides (1.1 Gb) a hexaploides. Apesar da importância do gênero, até o momento, há descrições apenas sobre a abundância da fração repetitiva no genoma do *C. dactylon* tetraploide, o citótipo de maior importância econômica. Os elementos transponíveis (ETs) compõem a parte mais abundante dos genomas e estão envolvidos na evolução e estrutura do genoma e na regulação de genes. Neste trabalho, análises comparativas dos ETs de três espécies diploides de *Cynodon* foram realizadas usando a *pipeline* do RepeatExplorer2 a partir de dados de sequenciamento de próxima geração. Os resultados demonstraram que cerca de 60% do genoma dessas espécies é constituído por DNA repetitivo, sendo de 8 a 10% de ETs. Entre os ETs de Classe I, que compreendem de 8 a 10% do genoma das espécies, o tipo *Ty3-Gypsy* foi predominante nas três espécies, com destaque para a linhagem *Chromovirus/Tekay*, que corresponde a 3% dos genomas. As espécies *C. dactylon* e *C. nlemfuensis* compartilharam as linhagens retrotransposon *Athila* e o transposon de Classe II *MuDr-Mutator*. Os retrotransposons *Ivana* e *Tork* (*Ty1-Copia*) e transposons do tipo *LINE* foram identificados somente em *C. incompletus*. De modo geral, os transposons de Classe II foram menos abundantes nas três espécies, representando menos de 0,5% do genoma, sendo a linhagem *Cacta* a única comum entre elas. De modo geral, a grande semelhança entre as sequências compartilhadas entre *C. dactylon* e *C. nlemfuensis* indicam uma proximidade filogenética maior entre elas, quando comparadas a *C. incompletus*, o que corrobora dados já apresentados em trabalhos anteriores, utilizando outras metodologias. Futuramente, as sequências desses elementos podem ser exploradas para identificar o seu envolvimento em rearranjos cromossômicos que contribuíram para modular a evolução das espécies de *Cynodon*.

**Palavras-chave:** DNA repetitivo; Grama bermuda; Retrotransposons

**Apoio**

UFLA, CNPq, Capes, Fapemig, EMBRAPA - Gado de Leite

# CHROMOSOMAL ANALYSIS OF SIX ORNAMENTAL CULTIVARS OF *HIPPEASTRUM HYBRIDUM* (AMARYLLIS)

**Biatriz Adrielli Pedroza da Silva[1], Silvia Cristina Menuzzo-Molina[1], Adilson Aderito da Silva Filho[1], Mateus Mondin[1]**
[1]"Luiz de Queiroz" College of agriculture - ESALQ, University of Sao Paulo; E-mail: biadrielli@usp.br

**Resumo:**
Hippeastrum hybridum, commonly known as amaryllis, is a terrestrial, perennial, and bulbous ornamental plant, widely appreciated for its large, showy flowers, which display a broad spectrum of colors, including white, red, pink, orange, and green. From a cytogenetic perspective, the genus has a basic chromosome number of x = 11, with diploid individuals (2n = 2x = 22) being the most common. However, polyploid variants, such as tetraploids (2n = 4x = 44), are also frequently observed. Cytogenetic analyses are crucial for understanding this genetic diversity, particularly in the context of breeding programs that involve interspecific hybridization. This study aimed to characterize the chromosomal traits of six amaryllis cultivars: Carmen, Orange Sovereign, 663, 1069, H-0639, and H-0614. For this study, root tips were initially treated with a solution of 300 ppm 8-hydroxyquinoline and 25 ppm cycloheximide at 20°C for 7.5 hours, followed by fixation in Carnoy's solution (3:1 ethanol:acetic acid). Chromosome counts were performed on Feulgen-stained, root tips using using the squash technique. Fluorescence banding was carried out using CMA (chromomycin A3), CMA/DA (CMA combined with distamycin A), and DAPI (4',6-diamidino-2-phenylindole). Chromosomes counts were performed under a light microscope using a 63× objective lens, and fluorescent signals were visualized using an epifluorescence microscope. Four cultivars (Carmen, Orange Sovereign, 663, and H-0639) exhibited 2n = 44 chromosomes, while cultivars 1069 and H-0614 showed 2n = 45. CMA banding revealed GC-rich regions at the terminal positions of the short arms of five chromosomes in cultivars 1069 and 663. The CMA/DA results closely matched those observed with CMA alone, while DAPI staining did not detect any AT-rich regions. These preliminary findings reveal numerical variation among the analyzed cultivars, suggesting the presence of polyploidy and possible aneuploidy, likely arising from interspecific hybridization crosses during breeding programs.
**Palavras-chave:** Amaryllis; Hippeastrum; Cytogenetics
**Apoio**

The authors thank Ecoflora Brasil for the donation of the plants. BAPS and MM are PET-MEC fellows.

# COMPARATIVE ABUNDANCE OF TRANSPOSABLE ELEMENTS IN *VIGNA SPP.* USING DANTE AND DANTE_LTR

**Jarbson Henrique Oliveira Silva[1], Flávia Layse Belém Medeiros[1], Ken Naito[2], Ana Maria Benko-Iseppon[1], Lívia do Vale Martins[3], Ana Christina Brasileiro-Vidal[1]**
[1]Universidade Federal de Pernambuco; [2]National Agriculture and Food Research Organization; [3]Universidade Federal do Piauí; E-mail: jarbson.silva@ufpe.br

**Resumo:**
Long terminal repeat retrotransposons (LTR-RTs) are fundamental components in the organization and evolution of plant genomes. This study aimed to compare the abundance and diversity of these elements in 16 species of the genus *Vigna* using the DANTE pipeline and its complementary module DANTE_LTR. Genomic sequences were obtained from NCBI and VigGS and processed to identify, classify, and quantify the main groups of LTR-RTs. Overall, a predominance of the Ty3/Gypsy family was observed in most genomes, particularly the OTA, Tekay, and Ogre subgroups. Ty1/Copia elements were also detected in all species but in lower proportions. Notably, only *V. vexillata* and *V. unguiculata*, both from subgenus *Plectrotropis*, exhibited Chromovirus elements of the Bianca subtype, suggesting specific amplification or conservation events in these two lineages. The limited presence of this element may reflect distinct genome evolution or adaptation processes within this subgenus. *Vigna reflexo-pilosa* ($2n = 4x = 44$), a polyploid species, exhibited the highest total content of LTR-RT among all species analyzed, consistent with the expansion of repetitive elements commonly observed in polyploid taxa. Additionally, *V. angularis*, *V. radiata*, *V. stipulacea*, and *V. minima* showed a balanced distribution between Ty1/Copia and Ty3/Gypsy elements, whereas *V. trilobata* and *V. indica* displayed lower overall LTR-RT abundance. These findings highlight the diversity and abundance of LTR-RT within *Vigna* genomes and validate the use of DANTE and DANTE_LTR as reliable tools for analyzing the structural and evolutionary impact of LTR-RTs in plant genomes.
**Palavras-chave:** Comparative genomics; Retrotransposons; *Vigna*

**Apoio**

CNPq, CAPES

# INDUÇÃO DE PLANTAS TETRAPLOIDES EM CALOS DE *STYLOSANTHES GUIANENSIS* (AUBL.) SW. (FABACEAE)

**Eduarda Schmitz Furtado Hauck**[1], **Saulo Marçal de Sousa**[1]
[1]Universidade Federal de Juiz de Fora; E-mail: schmitz.eduarda@estudante.ufjf.br

**Resumo:**
Stylosanthes guianensis (Aubl.) Sw. (2n = 2x = 20), leguminosa forrageira, é uma espécie nativa da América Latina de grande importância para a agricultura e a pecuária tropical. Destaca-se pela alta adaptabilidade a solos ácidos e pobres em nutrientes, além de apresentar eficiente fixação biológica de nitrogênio, contribuindo para a recuperação de áreas degradadas e o aumento da produtividade em sistemas agropecuários. A poliploidização artificial, técnica biotecnológica que promove a duplicação do genoma, pode resultar em alterações fenotípicas vantajosas, como maior porte, maior área foliar e aumento da produtividade. Visando a obtenção de plantas com maior vigor e melhor desempenho forrageiro, este trabalho teve como objetivo induzir a poliploidia em calos de S. guianensis cultivados in vitro, utilizando colchicina como agente antimitótico. No experimento realizado, calos obtidos em cultura de tecidos e apresentando brotos adventícios foram submetidos a diferentes concentrações de colchicina (0,1% e 0,05%) por 6 e 12 horas. Todos os tratamentos promoveram a duplicação cromossômica, porém a aplicação de 0,1% por 12 horas foi a mais eficaz, resultando em maior número de indivíduos (22 plantas) tetraploides com 2n = 4x = 40 cromossomos e média do conteúdo de DNA de 5,8 picogramas, nas outras concentrações e tempos houve um total de 10 plantas tetraploidizadas, 2 para o tempo de bloqueio 6h a 0,1%, 4 no tempo de 12h a 0,05% e 4 no tempo de 6h a 0,1% de colchicina. As análises morfológicas comparativas entre indivíduos diploides e tetraploides evidenciaram diferenças significativas no tamanho das folhas e dos estômatos, todos com valores superiores nos poliploides, indicando a ocorrência de alterações morfofisiológicas para espécie. Os resultados obtidos permitem inferir que a indução de poliploidia por meio de colchicina em calos é uma estratégia eficiente que no futuro poderá ser utilizada para auxiliar programas de melhoramento em S. guianensis, permitindo a seleção de genótipos superiores com maior potencial forrageiro

**Palavras-chave:** cultura de tecidos; forrageira; melhoramento

**Apoio**

FAPEMIG

# NOVAS TECNOLOGIAS EM CITOGENÉTICA E CITOGENÔMICA

# SOBREPOSIÇÃO DE CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS ENTRE AS SÍNDROMES DE WILLIAMS-BEUREN E COFFIN-SIRIS

**Letícia Cassimiro Batista[1], Eny Maria Goloni Bertollo[2], Érika Cristina Pavarino[2], Deise Helena de Souza[1], Danilo Moretti-Ferreira[1]**
[1]IBB- Unesp, Departamento de Genética, Microbiologia e Imunologia; [2]Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, UPGEM - Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular.; E-mail: leticiacassimirobatista@gmail.com

**Resumo:**
A síndrome de Coffin-Siris (SCS) (Coffin & Siris, 1970) tem etiologia de variantes patogênicas em genes do complexo SWI/SNF, como ARID2 (SCS6). Suas principais características incluem atraso cognitivo, dismorfismos faciais e aplasia ou hipoplasia da falange distal. A síndrome de Williams-Beuren, (Williams et al., 1961 e Beuren et al., 1962), tem etiologia da deleção hemizigótica em 7q11.23. É caracterizada por alterações cardíacas, perfil cognitivo específico e dismorfismos faciais. s: Confirmar o diagnóstico de paciente com suspeita de síndrome de Williams-Beuren (SWB) e FISH negativo. Foi realizado o sequenciamento do exoma pela plataforma Illumina NovaSeq™ 6000 Sequencing System com a configuração NovaSeq 2x150 bp S4 lane. O genoma de referência foi GRCh38. O exoma revelou uma variante provavelmente patogênica NM_152641.4:c.103A>T(p.Lys35Ter) no gene ARID2, confirmando SCS tipo 6. A análise das características clínicas do caso em comparação aos relatos de Khazanchi et al., 2019 e Martin et al., 2024, cujos pacientes descritos também tinham suspeita de SWB com FISH (-) ou array-CGH (-). Foi realizado exoma nesses pacientes e foram encontradas variantes patogênicas no gene ARID2, confirmando o diagnóstico de SCS6. São características comuns observadas nos três casos: deficiência intelectual, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), deficiência de crescimento e infecções respiratórias frequentes. Isso sugere que essas características são marcadores importantes da SCS 6 associada ao gene ARID2. Em relação aos dismorfismos faciais fica evidenciado: fissuras palpebrais inclinadas para baixo, sobrancelhas grossas, nariz arrebitado e curto, ponte nasal plana, narinas antevertidas e micrognatia. A análise do exoma confirmou o diagnóstico da SCS 6 ao identificar uma mutação no gene ARID2, descartando a suspeita inicial de Síndrome de Williams-Beuren (SWB). A presente descrição clínica mostra a sobreposição de sinais entre SWB e SCS 6, indicando a necessidade de diagnósticos diferenciais entre elas.
**Palavras-chave:** Síndrome de Williams-Beuren; Síndrome de Coffin-Siris; Exoma

**Apoio**

O presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 001

# INTEGRATING CLASSICAL CYTOGENETICS WITH HIGH-RESOLUTION TECHNIQUES TO DECIPHER COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS

**Bruna Ferreira Burssed dos Santos[1,2], Bart Van Der Sanden[2], Kornelia Neveling[2], Wolfram Hops[2], Eveline Kamping[2], Ronald Van Beek[2], Amber Den Ouden[2], Ronny Derks[2], Raoul Timmermans[2], Eduardo Perrone[1], Marco Antonio Ramos[1], Thomas Liehr[3], Fernanda Teixeira Bellucco[1], Alexander Hoischen[2], Maria Isabel Melaragno[1]**

[1]Universidade Federal de São Paulo - UNIFESP; [2]Radboud University Medical Center - RadboudUMC; [3]Jena University Hospital; E-mail: bruburssed@homail.com

**Resumo:**

Introduction: Complex chromosomal rearrangements (CCRs) are structural variants (SVs) that involve at least three breakpoints. Their characterization presents a significant challenge, as they often exhibit greater complexity than initially expected. Aim: To resolve CCRs using different methodologies, comparing their resolution and potential in detecting SVs. Methods: Six patients had their CCRs characterized with karyotyping, chromosomal microarray (CMA), fluorescent in situ hybridization (FISH), optical genome mapping (OGM), and long-read sequencing (LRS). Results: Three CCRs with multiple chromosomes and three involving a single one were fully resolved at the nucleotide level. We highlight one CCR that involved four chromosomes (3, 6, 8, and 14) and a 585 kb deletion in 14q revealed by CMA. Through FISH using WCP (whole chromosome painting), PCP (partial chromosome painting), and MCB (multicolor banding) probes, nine breakpoints and eight junction points were detected. With technological advances, the combination of OGM and LRS provided 30 breakpoints and 19 junction points. Chromosome 3 presented the highest increase in breaks with eight breakpoints in a 5.3 Mb region, which were missed and considered as only one break in the karyotyping and FISH analysis, likely due to seven of them being in the same chromosome band (3p25). The general overview of the CCR was possible with FISH, however, classic cytogenetic analysis missed fragments smaller than 4 Mb, as is expected due to the resolution limitation of 5-10 Mb. As a result, more fragments were revealed in derivative chromosomes 3, 6, and 8 (two, four, and two, respectively) when analyzed with the higher resolution techniques. OGM allowed us to perform LRS to fully resolve the rearrangements with only a 10-fold coverage. Despite the clear advantage that OGM and LRS present regarding resolution, karyotyping analysis was vital to resolve a CCR involving six chromosomes (1, 3, 9, 10, 11, and 15). LRS using the T2T reference genome indicated the involvement of a short arm of an acrocentric chromosome, which was identified as chromosome 15 through the karyotype. Conclusion: OGM and LRS present much higher resolution than classical cytogenetics techniques and can provide more detail and assistance in the resolution of CCRs. However, chromosomal analysis was essential to detect the SVs and allow their full characterization.

**Palavras-chave:** Complex chromosomal rearrangements; Optical genome mapping; Long-read sequencing

**Apoio**

Grant Reference: FAPESP (grants #2019/21644-0, #2022/03989-2, and #2023/14043-5).

# APLICAÇÃO DO MAPEAMENTO ÓPTICO GENÔMICO E SEQUENCIAMENTO DE EXOMA EM PACIENTE COM MALFORMAÇÃO DE MEMBROS E TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA

**Erica Carine Campos Caldas Rosa[1,3], Vanessa Sodré de Souza[1,3], Raphael Bonadio[1], Mara Santos Cordoba[1,2,3], Juliana Forte Mazzeu[1,2,3]**
[1]Universidade de Brasilia; [2]Hospital Universitário de Brasilia; [3]Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras , Brasil.;
E-mail: erica.cccaldas@gmail.com

**Resumo:**
Transtornos do neurodesenvolvimento (TNDs), incluindo transtornos do espectro autista (TEA) e deficiência intelectual (DI), são um grande grupo de doenças que ocorrem durante o desenvolvimento inicial do cérebro, resultando em um amplo espectro de síndromes que afetam a cognição, sociabilidade e as funções sensoriais e motoras. A identificação da etiologia do TEA é complexa e, na maioria das vezes permanece indefinida mesmo após a aplicação de diversas metodologias diagnósticas. No presente trabalho relatamos um paciente do sexo masculino encaminhado para o ambulatório de genética por apresentar malformação de membros e transtorno do espectro autista nível 3 de suporte. Apresenta membro inferior direito com encurtamento de fêmur, ausência de tíbia e encurtamento de fíbula, oligodactilia e sindactilia na mão direita e ausência de ulna. s: Identificar a etiologia do quadro clínico de paciente com TEA e malformação de membros. Foi realizado Sequenciamento de Exoma e Mapeamento Óptico Genômico. Resultados O sequenciamento de exoma revelou uma inserção de 9 pb no gene HOXD13 (c.201_209dupGGCGGCGGC) que tem como consequência a inserção de três resíduos de alanina na proteína final (p.Ala68_Ala70dup). Variantes semelhantes no gene HOXD13 causam sindactilia e polidactilia e casos graves como o do paciente aqui reportado anda não foram descritos. O gene HOXD13 pertence à família Homeobox e é essencial para a via de sinalização Sonic hedgehog, sendo um importante regulador do desenvolvimento dos membros. Não foram identificadas no exoma variantes que expliquem a etiologia do TEA no paciente. Pelo OGM foi identificada uma inserção no gene AUTS2 Variantes no gene AUTS2 e estão associadas a desordem do desenvolvimento intelectual (OMIM * 607270). Para a caracterização da inserção na região repetitiva do gene AUTS2 será realizado o sequenciamento de Sanger a fim de confirmar a sequência inserida. Conclusão O mapeamento óptico genômico pode ser incorporado no conjunto de metodologias para a investigação da etiologia de doenças raras, incluindo o TEA grave nos casos em que o exoma não foi capaz de elucidar a causa do quadro clínico.
**Palavras-chave:** Transtornos do neurodesenvolvimento; TEA; Mapeamento óptico
**Apoio**

Apoio financeiro: FAPDF, CNPq, CAPES, Uniscience Molecular.

# O USO DO MLPA NA TRIAGEM DE SÍNDROMES GENÉTICAS NA SECRETARIA DE SAÚDE DO DF

**Ana Carolina Vaqueiro Figueiredo[1], Gabriella Ribeiro Ramos de Vasconcelos[1], Carolina Amaro de Moura[1], Gil Amaro da Silva[1], Daphne Renata Tavares Amaral[1], Claudiner Pereira de Oliveira[1], Gerson da Silva Carvalho[1], Maria Teresinha de Oliveira Cardoso[1]**
[1]SESDF; E-mail: anacarolina.vaqueiro@gmail.com

**Resumo:**
A técnica de Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) é uma ferramenta prática no diagnóstico molecular de doenças genéticas relacionadas a microdeleções, microduplicações e padrão de metilação em regiões gênicas específicas. Na Unidade de Genética da Secretaria de Saúde do Distrito Federal (UGEN/SESDF), o MLPA é utilizado para ampliar o diagnóstico de condições raras, otimizando recursos e apoiando a prática clínica e reduzindo a jornada diagnóstica de pacientes e familiares. Esse trabalho busca avaliar o sucesso diagnóstico por meio do MLPA em 288 pacientes com suspeita clínica de alterações estruturais ou de metilação, atendidos na UGEN/SESDF. O DNA de cada paciente foi extraído a partir do sangue periférico (kit Promega DNA Extraction). O MLPA foi realizado conforme protocolo padrão do fabricante (MRC-Holland®), utilizando-se os kits comerciais: SALSA MLPA Probemix P250 DiGeorge, SALSA MLPA Probemix P064 Microdeletion Syndromes-1B, SALSA MLPA Probemix ME030 BWS/RSS e SALSA MLPA Probemix ME028 Prader-Willi/Angelman. Os resultados foram analisados em software dedicado (Coffalyser.Net™) e classificados como normais, alterados ou inconclusivos, sendo nestes últimos recomendou-se a confirmação por outras metodologias. O kit P250 identificou maior número de casos alterados (15,91%), refletindo a alta prevalência da síndrome de deleção 22q11.2 nesta população. O kit P064 identificou alterações em 7,29% dos casos. Dentre a análise de metilação, o kit ME028 identificou 2,63% de casos alterados e o kit ME030 detectou alterações em 13,64% dos pacientes. Foram também encontrados 1,04% de resultados inconclusivos. A análise revelou que 11,11% dos pacientes apresentaram alterações de número de cópias (CNVs) ou padrão de metilação, abaixo do esperado para exames clinicamente direcionados. Esse resultado tem relação com a ausência de outras técnicas no serviço, como Análise Cromossômica por Microarray ou Sequenciamento NGS. Diante dessa limitação, a indicação clínica para MLPA é mais ampla, e explica o número elevado de resultados normais. Ainda assim, o MLPA permitiu confirmar diversas síndromes e realizar diagnósticos diferenciais entre fenótipos similares, consolidando-se como ferramenta essencial na rotina da UGEN/SESDF. Este levantamento evidencia a necessidade de implantação de novas técnicas moleculares que possibilitem um diagnóstico genético mais completo para a população do Distrito Federal.
**Palavras-chave:** MLPA; Genética médica; Síndromes genéticas
**Apoio**

SESDF; UGEN/HAB; Instituto de Pesquisa Dra. Maria Teresinha Oliveira Cardoso;

# COMPARAÇÃO DE MÉTODOS DE EXTRAÇÃO DE DNA DE ALTO E BAIXO PESO MOLECULAR: APLICAÇÕES PARA O SEQUENCIAMENTO DE LONG READS

**Lissandro de Sousa Rolim[1], Mariana Ribeiro Costa Siemann[1], Beatriz Martins Wolff (autor)[1], Karina Marinho Nascimento (autor)[1], Rafaela da Silva Mendes[1], Lucas Liro Vieira[1,2], Gleyson Francisco da Silva Carvalho[1], Eder Alencar Moura[1], Leslie Domenici Kulikowski[1,2], Yanca Gasparini Oliveira[1]**
[1]Laboratório de Citogenômica, Departamento de Patologia, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP.; [2]Laboratório de Citogenômica, Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP.; E-mail: lissandro.rolim@usp.br

**Resumo:**
O sequenciamento de long reads tem se destacado como uma ferramenta valiosa na análise de regiões genômicas complexas, permitindo a identificação de variantes estruturais, rearranjos genômicos, regiões repetitivas, alterações de expansão de nucleotídeos, além de identificar as modificações epigenéticas. No entanto, a eficácia desta metodologia depende diretamente da integridade e qualidade do DNA, sendo crucial a obtenção de amostras com fragmentos de DNA mais longos e íntegros. No presente estudo, padronizamos e comparamos os métodos de extração de DNA de alto peso molecular (HMW) e de baixo peso molecular (LMW) a partir de diferentes tipos de amostras biológicas de humanos, visando sua aplicabilidade no sequenciamento de long reads. Foram analisadas 20 amostras provenientes de sangue periférico, mucosa oral e tecido epitelial, utilizando o kit Quick-DNA HMW MagBead (Zymo Research) para HMW e o kit QIAamp DNA Blood Mini Kit (QIAGEN) para LMW. As amostras foram avaliadas por fluorimetria no Qubit, eletroforese em gel de agarose e eletroforese automatizada via TapeStation. Os dados demonstraram que o método HMW preserva melhor a integridade dos fragmentos, com médias superiores a 30.000 pb e, em casos específicos, acima de 60.000 pb. Amostras extraídas por LMW apresentaram maior fragmentação e migração nos géis. Testes com protocolos modificados para mucosa oral e sangue foram realizados, mas o protocolo original para HMW demonstrou melhor desempenho global. Em tecido epitelial, o método HMW apresentou resultados promissores destacando sua robustez para amostras difíceis. Estes achados demonstram a viabilidade da padronização da técnica de extração de DNA de alto peso molecular e ressaltam a importância da otimização dos protocolos para a obtenção de DNA de alta qualidade, adequado para aplicações no sequenciamento de long reads. A padronização do protocolo HMW mostrou-se eficaz e reprodutível, representando um passo fundamental para a implementação do sequenciamento de long reads em grandes centros de pesquisa para o diagnóstico de doenças raras e complexas.
**Palavras-chave:** Long Reads; Extração de DNA; Validação High Molecular Weight (HMW)
**Apoio**

FINEP-CT INFRA 0160/12 SP8; CNPq/MCTI/FNDCT 402951/2021-2; CNPq 16/2023 - 444314/2023-7

# OPTIMIZING KARYOTYPE ANALYSIS IN A REFERENCE CYTOGENETICS LABORATORY THROUGH WEB-BASED AI INTEGRATION

**Aline Amaro dos Santos[1], Rosana Mercante Martinez[1], Samyra Ciota[1], Maria Fernanda Pedro[1], Nathan Santos[1], Thiago Barbosa[1], Laura Regina Fazan[1], Débora Araújo de Lima Souza[1], Rodrigo Proto-Siqueira[1]**
[1]Flow Diagnósticos; E-mail: aline.amaro@flowdiagnosticos.com.br

**Resumo:**
Introduction: Karyotype analysis is a meticulous process that demands highly trained professionals and significant time for execution. Recently, artificial intelligence (AI)-based systems have been increasingly incorporated into cytogenetics to reduce analysis time and enhance productivity, offering a promising alternative for high-complexity laboratories facing rising test volumes. Objectives: To validate and implement the VALI platform, a cloud-based system for image capture and cytogenetic analysis and to evaluate the platform's performance in processing and classifying bone marrow samples from patients with suspected acute myeloid leukemia (AML) and myelodysplastic syndromes (MDS). Methods: For validation, 50 onco-hematologic samples were processed. Following validation, from Sep/2024 to Apr/2025, a total of 3,046 onco-hematologic karyotype cases were analyzed using VALI. All cases were manually captured, and analyses were independently reviewed by two experienced cytogeneticists, ensuring diagnostic accuracy through mandatory dual validation. Results: During validation, the average time for manual image capture was 42 minutes, and analysis time was 21 minutes. Among the 3,046 cases routinely processed, 72.9% showed normal karyotypes and 15.8% had relevant abnormalities and the remaining 11.3% were classified as ATM (total metaphase absence). A focused evaluation of 203 samples for suspected AML or MDS, received up to 48 hours after collection, showed that 140 (89.9%) were classified as IMA (>18 metaphases), 48 (23.6%) as BIM (3-17 metaphases), and only 15 (7.4%) ATM. Among the IMA and BIM samples, 55 (39%) and 15 (31%) presented relevant cytogenetic abnormalities, respectively (chi-square p = 0.320). The most frequent findings in karyotype were related to chromosomes 5, 7, 8 and 20. Overall, 93% of these AML/MDS samples were successfully classified using immunophenotyping and cytogenetics. Conclusion: The implementation of a web-based system with AI-powered chromosome clustering, remote access, and no licensing restrictions significantly increased analytical capacity, reduced turnaround times, and enabled decentralized karyotype analysis. The system supported remote access for image capture and interpretation, and maintained high technical standards through mandatory dual review by experienced professionals. Moreover, it allowed high-quality processing of AML and MDS samples, with a lower ATM rate than typically reported in the literature.
**Palavras-chave:** Cytogenetic Analysis; Chromosome Aberrations; Hematologic Diseases

# CHROMOSOMAL MICROARRAY ANALYSIS IN PATIENTS WITH GDD / ID, ASD AND MCA AT A REFERENCE CENTER FOR RARE DISEASES (IFF / FIOCRUZ).

**Camila de Almeida Pereira Dias Soares[2], Carlos Roberto da Fonseca[3], Ingrid Bendas Teres Lima[3], Sandra Vitoria Thuler Pimentel[1], Annelise Barth[1], Patricia Santana Correia[1], Elenice Ferreira Bastos[3], Juan Clinton Llerena Jr.[1], Lúcia de Fátima Marques de Moraes[1,2]**

[1]Centro de Referência de Doenças Raras - Instituto Fernandes Figueira -Fiocruz; [2]Laboratório de Citogenômica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [3]Laboratório de Citogenética Clínica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; E-mail: camila.dsoares@fiocruz.br

**Resumo:**
Chromosomal microarray analysis has been shown to be a valuable and cost effective assay for elucidating genetic abnormalities in patients with Global Development Delay (GDD)/Intellectual Disability (ID), Autism Spectrum Disorders (ASD) and Multiple Congenital Abnormalities (MCA). Our objective is to evaluate the efficiency of CGH/SNParray as a first-tier diagnostic test to identify suspected genomic imbalances that were not detectable in the karyotype by GTG-banding. Chromosomal microarray analysis was performed using oligonucleotide based platforms in genomic DNA of 109 patients with ID/DD/ASD and MCA referred for Reference Center for Rare Diseases (National Fernandes Figueira Institute - IFF / FIOCRUZ). The platform used was the CytoScan® 750k Array (Affymetrix®/Thermo Fisher Scientific) according to the manufacturer's protocol. Data were scanned from the chips and analyzed by ChAS software vs.4.5 (GRCh37/hg19). The interpretation of these results was based in public databases. In total 49,54% (54/109) patients were positive for genetic abnormalities that were possibly related to their clinical reports. Pathogenic / likely pathogenic CNVs were identified in 27,77% of them (27/109) and variants of uncertain significance (VUS) were detected in 3,67% (4/109). In the group of patients with pathogenic/likely pathogenic CNVs (27 cases) we identified three patients with two abnormal CNVs which may indicate the presence of unbalanced translocations. As a group pathogenic/likely pathogenic microdeletions (19/109) were more frequent than microduplication (5/109). The pathogenic /likely pathogenic CNVs were significantly larger than benign CNVs and likewise the pathogenic/likely pathogenic were larger in size than VUS. CGH/SNP array detected loss of heterozygosity (LOH) in different chromosomal loci in 26 patients, suggesting the presence of an autosomal recessive disease. Our study shows the importance of chromosomal microarray analysis (CMA) as an important tool for the diagnosis and genetic counseling of affected patients and their families; assisting in the genetic mapping of each region involved for future karyotype-genotype-phenotype correlation.

**Palavras-chave:** CGH/SNP array; Copy number variants; submicroscopic chromosomal aberrations

**Apoio**

FIOCRUZ

# CITOGENÉTICA HUMANA E MÉDICA

# SÍNDROME DE EDWARDS: RELATO DE CASO POR TRANSLOCAÇÃO ENTRE CROMOSSOMOS 9 E 18

**Jaciléa Maria Pereira Machado[1], Danilo da Silva de Andrade Figueira[1], Antonette Souto El Husny[1], Edivaldo Herculano C de Oliveira[1,2], João Farias Guerreiro[1]**
[1]Universidade Federal do Pará; [2]Instituto Evandro Chagas; E-mail: jmpm@ufpa.br

**Resumo:**
A síndrome de Edwards é uma desordem genética rara causada em 90 a 95% dos casos por trissomia livre do cromossomo 18, sendo a segunda trissomia autossômica mais frequente. Essa aneuploidia resulta em deficiente crescimento primordial, dismorfismo facial típico, distúrbio psicomotor grave e múltiplas outras anomalias, associadas a alta taxa de mortalidade. Translocações parciais envolvendo o cromossomo 18 ocorrem em menos de 10% dos casos. Os dados disponíveis revelam que a região crítica para a síndrome no cromossomo 18 ainda não é bem estabelecida e as regiões 18q21.1qter, 18q12 ou 18q12q21 e 18q22.3qter têm sido sugeridas. Nosso objetivo nesse trabalho é descrever um caso de síndrome de Edwards decorrente de translocação não balanceada entre os cromossomos 9 e 18. Paciente do sexo feminino com idade de 1 ano e 5 meses foi encaminhada para análise cromossômica no Laboratório de Genética Humana e Médica, da Universidade Federal do Pará. Apresentava clínica de ADNPM (Atraso no Desenvolvimento Neuropsicomotor), aspecto microssômico, retromicrognatia, mãos cerradas, fendas palpebrais oblíquas, calcâneo proeminente e halux em gatilho. Os genitores da paciente eram não consanguíneos, tendo a mãe idade de 20 anos e pai idade de 29 anos. Amostra de sangue periférico da paciente foi submetida à cultura celular de linfócitos para obtenção de metáfases cromossômicas e posterior análise cariotípica por bandeamento G e por FISH (hibridização in situ por fluorescência) utilizando-se sonda cromossômica para o par 18. O cariótipo por bandeamento G revelou um cromossomo 9 com material adicional em seu braço curto, com fórmula cariotípica 46,XX,add(9)(p24). A FISH comprovou a presença de segmento adicional de cromossomo 18 translocado para um cromossomo 9, sendo 2n=46,XX,der9,t(9;18). Este relato descreve um caso raro de síndrome de Edwards por translocação entre os cromossomos 9 e 18, ressaltando a importância da triagem citogenética por cariótipo e a complementariedade por análise citomolecular para eficaz elucidação do diagnóstico, correto manejo clínico da paciente e consequentemente adequado aconselhamento genético aos genitores, uma vez que translocação cromossômica tem risco aumentado de recorrência na prole, se presente em um dos genitores.
**Palavras-chave:** síndrome de Edwards; translocação cromossômica; diagnóstico citogenético
**Apoio**

Universidade Federal do Pará e Instituto Evandro Chagas

# IDENTIFICATION OF CANDIDATE REGIONS FOR ABNORMAL PHENOTYPIC MAPPING FROM APPARENTLY BALANCED STRUCTURAL CHROMOSOME REARRANGEMENTS.

**Ingrid Bendas Feres Lima[2], Carlos Roberto da Fonseca[2], Clara Haim[2], Larissa Bernardes de Jesus Araujo[2], Gabriele Silva de Paula[2], Livia Bento da Silva[2], Camila de Almeida Pereira Dias Soares[3], Lucia de Fátima Marques de Moraes[3], Niels Tommerup[4], Juan Llerena[1], Elenice Ferreira Bastos[1,2]**
[1]Centro de Referência de Doenças Raras - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [2]Laboratório de Citogenética Clínica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [3]Laboratório de Citogenômica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [4]Department of Cellular and Molecular Medicine, University of Copenhagen; E-mail: Bendasingrid@gmail.com

**Resumo:**
Most patients with balanced translocations are clinically normal, although about 7% are associated with clinical conditions. Investigations of the breakpoint regions have been used as a strategy in the search for new candidate genes. We characterized cases of apparently balanced rearrangements (ABCR), at the level of classical cytogenetics (GTG banding), molecular cytogenetics (Fluorescence in Situ Hybridization and Comparative Genomic Hybridization based on microarrays (aCGH)) and Mate-Pair sequencing. In order to delimit search regions for genes candidates and contributing to the understanding of the mechanisms that can lead to abnormal phenotype in patients with ABCR. We included 5 cases of patients from the Medical Genetics Center who carriers de novo ABCR associated with abnormal phenotype. Case 1 showed a reciprocal translocation between 1p and 8q [46,XY,t(1;8)(p31;q13)], the analyses performed suggested the PLPP3 as the likely candidate for correlation with the phenotype and an intragenic break in the SLCOA5, important for the search for new genes associated with Mesomelia-Synostosis syndrome. Case 2 carries a reciprocal translocation between 1q and 18q [46,XX,t(1;18)(q43;q11.1)], presenting a clinical picture compatible with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome, the GREB1L, 18q11.1 region, was considered as the main candidate of interest for phenotype mapping. Case 3 has a translocation involving the Xp and the 18q [46,XX,t(X;18)(p21.2;q22.3)], mate-pair sequencing demonstrated a intragenic break disrupting DMD, being crucial for the clinical diagnosis. Case 4 has a translocation between the 18q and 21q [46,XY,t(18;21)(q23;q22.1)], a microdeletion was observed in the 18q23 region by aCGH that included the TSHZ1 gene, alterations in this gene are associated with clinical condition that relate to the patient. Case 5 carries a translocation between 12p and 22q [45, XX,-22,t(12;22)(p13;q11)]. Pathogenic losses were identified on chromosome 13 and chromosome 22. Due to the presence of additional alterations to the translocation it was not possible to suggest a candidate gene or region for the genotype-phenotype correlations. Our findings highlight the importance of the mapping strategy based on ABCR. The identification of microaberrations at the breakpoints by the most refined techniques, as well as the demonstration of genetic mechanisms, allows us to consider a causal relationship between the translocation and the abnormal phenotype.
**Palavras-chave:** apparently balanced chromosomal rearrangements; molecular cytogenetic; mate-pair sequencing
**Apoio**

Fiocruz

# A RARE CASE REPORT: 21Q22.12-Q22.13 MICRODELETION SYNDROME

**Gabriela de Castro Rosa[1], Mariana Tavares de Souza Monteiro Bizarro[1], Luciano Santana de Oliveira[1], Suely Rodrigues dos Santos[1]**
[1]UNIRIO - Universidade Federal do Estado do Rio de JaneiroDO RIO DE JANEIRO; E-mail: gabyrosa65@gmail.com

**Resumo:**
Introduction: Since 2010, Comparative Genomic Hybridization microarray (CGH microarray or CMA) should be the first investigation tool, before conventional cytogenetics analysis, performed in patients with intellectual disability and/or developmental delay, with unknown clinical diagnosis. CMA detects chromosomal microdeletion or duplication non observed in G-banding karyotype, but it is still very expensive to be employed, on large scale, in the public health system. Objective: We present a rare case of 21q22.12-q22.13 microdeletion syndrome in a patient referred to a public hospital to investigate her phenotype. Methods and Results: Second twin daughter from nonconsanguineous and healthy couple, with paternal advanced age. Uneventful pregnancy, she was born from a cesarean section (38 weeks), without perinatal complications with 1960g (p15) and 42cm (<p3). She evolved with developmental delay, especially speech, at 15 months-old she presented non febril seizures, treated with anticonvulsants until today. At 9years-old, physical examination at genetics outpatients of Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG) showed short stature and weight:20,2kg (<p3); 118,5cm (<<p3); microcephaly OFC: 45,5cm (<p3), facial dysmorphisms, including small nose, low implanted and simmplified ears, macrostomia, long philtrum, irregular placement of teeth and lacrimal defects (no tears when crying); myopia, no speech, moderate to severe intellectual disability, normal cranial MRI, left renal hypoplasia, prone to thrombocytope. Normal pubertal development with regular menses, normal female G-banding karyotype. At the age of 19, CMA was performed in the private laboratory and a 1.3 Mb 21q microdeletion was detected: 46,XX.arr21(q22.12q22.13)(37.635.939)-38.950.401)1x dn. This region contains a gene , DYRK1A, that is related to clinacal features which include developmental delay, microcephaly, intrauterinefetal demise, epilepsia partialis continua, congenital coronary anomaly and seizures. It is reported to play a role in neurogenesis and neural differentiation. There was genotype and phenotype correlation. Conclusion: There are rae syndromes that only advanced molecular approaches , such as CMA, are able to describe them. Unfortunatly, it is not available to most patients who depend on public health system, delaying genetic counseling and teatment for a large number of families.
**Palavras-chave:** microarray; chromosomopathy; intellectual disability

# PRENATAL DIAGNOSIS OF COMPLETE 9P TETRASOMY: CYTOGENETIC CONSIDERATIONS AND LITERATURE REVIEW

**Carlos Roberto da Fonseca[1], Ingrid Bendas Feres Lima[1], Camila de Almeida Pereira Dias Soares[4], Larissa Bernardes de Jesus Araújo[1], Lívia Bento da Silva[1], Gabriele Silva de Paula[1], José Paulo Pereira Júnior[3], Juan Clinton Llerena Júnior[2], Lúcia de Fátima Marques de Moraes[4], Elenice Ferreira Bastos[1]**

[1]Laboratório de Citogenética Clínica / Centro de Genética Médica ? IFF/FIOCRUZ; [2]Ambulatório Genética Clínica / Centro de Genética Médica / Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira - FIOCRUZ; [3]Ambulatório de Medicina Fetal / Instituto fernandes Figueira / Fiocruz; [4]Laboratório de Citogenômica - Centro de Genética Médica - IFF/FIOCRUZ; E-mail: carlos.rfonseca@fiocruz.br

**Resumo:**
Tetrasomy 9p is a rare chromosomal disorder characterized by fetal growth restriction, Dandy-Walker malformation, cardiac defects, and craniofacial abnormalities. In most cases, such anomalies are detected via prenatal ultrasound. The condition is typically caused by a supernumerary marker chromosome composed of two copies of the short arm of chromosome 9 (9p), which may present as an isodicentric [i(9p)] or pseudodicentric [idic(9p)] chromosome. The clinical severity is influenced by the isochromosome size, the level of mosaicism, and the presence of tissue mosaicism. Prenatal diagnosis of complete or mosaic 9p tetrasomy is uncommon. We report a case of complete 9p tetrasomy diagnosed prenatally in a fetus with multiple malformations. The non-consanguineous parents had no relevant family history. Ultrasound at 28 weeks revealed intrauterine growth restriction, bilateral cleft lip and palate, bilateral ventriculomegaly, strawberry-shaped skull, microcephaly, Dandy-Walker spectrum alteration, clenched hands, short long bones, micrognathia, abnormal four-chamber view of the heart, and Tetralogy of Fallot. Cytogenetic analysis of umbilical cord blood lymphocytes stimulated with phytohemagglutinin and GTG-banding showed a supernumerary marker chromosome: 47,XX,+mar. Parental karyotypes were normal. FISH with the MLLT3 probe at 9p21 confirmed the marker as an isochromosome 9p. C-banding revealed a single centromere, ruling out the presence of euchromatic 9q material. The karyotype was described as 47,XX,+mar.ish i(9)(p10)(MLLT3+), de novo. Postnatal microarray analysis of peripheral blood identified a gain of two copies (~38.5 Mb) of 9p [arr[GRCh37] 9p24.3p13.1(208454_38772005)x4], confirming the cytogenetic results and excluding mosaicism in this sample. Although non-mosaic tetrasomy 9p is associated with poor prognosis and early death, our patient-currently 1 year and 7 months old-presents a rare case of prolonged survival with multiple malformations under specialized care. Tissue mosaicism, however, cannot be entirely excluded in the absence of additional tissue analysis.
**Palavras-chave:** Tetrasomy 9p; Prenatal diagnosis; FISH

**Apoio**

FIOCRUZ

# ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRANJO EM PACIENTES DO SEXO FEMININO COM DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

**Bianca Arcaro Topázio[1,2,8], Claudiner Pereira de Oliveira[4], Raphael Severino Bonadio[5], Mara Santos Cordoba[6,7,8], Beatriz Ribeiro Versiani[6,7,8], Rosenelle Araujo Benicio[3,4], Aline Pic-Taylor[2,3,5,8], Silviene Fabiana de Oliveira[5,8], Rolando Andre Rios Villacis[3,5,8], Juliana Forte Mazzeu[2,3,6,7,8]**

[1]Sabin Diagnóstico e Saúde; [2]Programa de Pós-graduação em Ciências da Saúde; [3]Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas; [4]Unidade de Genética da Secretaria de Saúde do Distrito Federal (SES/DF); [5]Departamento de Genética e Morfologia, Instituto de Ciências Biológicas; [6]Faculdade de Medicina; [7]Hospital Universitário da Universidade de Brasília; [8]Instituto Nacional de Doenças Raras (InRaras); E-mail: bia.topazio@gmail.com

**Resumo:**
A deficiência intelectual (DI) é um transtorno do neurodesenvolvimento caracterizado por prejuízos cognitivos, adaptativos e de ajuste social, decorrentes de alterações no desenvolvimento neural. De etiologia complexa, estima-se que 25 a 50% dos casos tenham origem genética, sendo que variações no número de cópias (CNVs) respondem por 15 a 25% dos casos de DI e outros transtornos do neurodesenvolvimento. A Análise Cromossômica por Microarranjos (CMA) utiliza sondas de sequências conhecidas para detectar alterações cromossômicas até 100 vezes menores que as visualizadas no microscópio óptico. O uso de microarrays ampliou a detecção de CNVs, a descoberta de novas síndromes genéticas e a caracterização de pontos de quebra em distúrbios conhecidos. : Elucidar a causa da DI em meninas utilizando CMA. Foram selecionadas 100 pacientes do sexo feminino com DI e cariótipo normal atendidas no Ambulatório de Genética Médica do Hospital Universitário de Brasília. A CMA foi realizada com a plataforma CytoScan™ 750k (ThermoFisher), utilizando o genoma de referência hg19. As CNVs não polimórficas foram classificadas segundo critérios do American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Foram identificadas 26 CNVs patogênicas em 24/100 pacientes. Destas, 18 (69,2%) são deleções, 7 (26,9%) duplicações e 1 (3,8%) triplicação. Além disso, 17 CNVs de significado incerto (VUS) foram detectadas em 14 pacientes, sendo que duas apresentavam também CNVs patogênicas. Das VUS, 13 (76,5%) são duplicações e 4 (23,5%) deleções. A região 16p foi destacada entre as CNVs patogênicas, presente em 4 pacientes (16,6%). Seis das 17 VUS (35,3%) envolviam o cromossomo X. A CMA é uma ferramenta eficaz e consolidada na investigação de pacientes com DI, permitindo identificar CNVs causais em 15 a 20% dos casos. Neste estudo, a taxa de elucidação foi de 24%, superando a de Wang et al. (2020), que encontraram 16,84% de CNVs patogênicas por WGS de baixa cobertura. Esse resultado é particularmente expressivo por se tratar exclusivamente de pacientes do sexo feminino. A elevada taxa de detecção reforça a importância de critérios clínicos rigorosos na seleção de casos e destaca o papel estratégico dos hospitais universitários na formação de profissionais capacitados, capazes de integrar análise genética, anamnese detalhada e acompanhamento clínico qualificado.

**Palavras-chave:** Deficiência Intelectual; Análise Cromossômica por Microarranjos; Variações no número de cópias

**Apoio**

Apoio financeiro: FAPDF, CNPq, CAPES e UNB.

# RELATO DE CASO: CARIÓTIPO 48,XXY,+21 - ASSOCIAÇÃO RARA ENTRE SÍNDROME DE DOWN E SÍNDROME DE KLINEFELTER

**Lorraynne Guimarães Oliveira[1], Maria Julia Menezes de Paula[1], Cristiano Luiz Ribeiro[1], Ricardo Goulart Rodovalho[1]**
[1]Biovida DNA; E-mail: lorraynnego@gmail.com

**Resumo:**
Introdução:A coexistência de trissomia do cromossomo 21 com uma cópia adicional do cromossomo X é uma ocorrência extremamente rara, com poucos relatos na literatura científica. O cariótipo 48,XXY,+21 ilustra a combinação da Síndrome de Down com a Síndrome de Klinefelter, que são duas das aneuploidias cromossômicas mais frequentes quando consideradas isoladamente, mas que raramente se manifestam simultaneamente. As estimativas atuais sugerem que a prevalência dessa aneuploidia dupla varia entre 0,27 e 0,7 por 100.000 nascidos vivos. Essa condição pode ter um impacto significativo no desenvolvimento físico, cognitivo e reprodutivo do indivíduo, necessitando de um acompanhamento clínico multidisciplinar desde os primeiros anos de vida. :Relatar um caso raro de aneuploidia combinada 48,XXY,+21, enfatizando a importância do estudo citogenético na elucidação diagnóstica e no manejo clínico do paciente.O exame de cariótipo foi requisitado pelo médico responsável ao Laboratório Biovida DNA, situado em Goiás, com a indicação clínica de Síndrome de Down. O paciente, do sexo masculino, tinha 1 ano e 7 meses na data da coleta. A amostra de sangue periférico foi recebida em 01/09/2023 e passou por uma análise citogenética convencional utilizando o bandeamento G. O protocolo padrão envolveu a cultura de linfócitos em meio RPMI 1640, enriquecido com soro fetal bovino e fitoemaglutinina, e a incubação foi realizada a 37?°C por 72 horas. A análise das metáfases foi conduzida utilizando o software Ikaros da MetaSystems, versão 6.2.123.Resultados e A análise citogenética identificou um cariótipo 48,XXY,+21, o que indica a coexistência de trissomia do cromossomo 21 e uma cópia adicional do cromossomo X. O diagnóstico precoce é crucial, pois permite a adoção de intervenções clínicas direcionadas que podem melhorar de forma significativa a qualidade de vida, abordando de maneira oportuna possíveis desafios relacionados à saúde cardíaca, ao desenvolvimento e ao sistema endócrino. O relato de casos como este é essencial para expandir o conhecimento científico sobre aneuploidias múltiplas e reforça a importância da citogenética clássica como uma ferramenta diagnóstica fundamental. Ademais, ressalta-se a relevância do aconselhamento genético familiar e da documentação de casos raros para propósitos acadêmicos e clínicos.
**Palavras-chave:** Síndrome de Down-Klinefelter; Aneuploidia dupla; Anormalidades cromossômicas
**Apoio**

Laboratório Biovida DNA

# ATX-SETX: SPINOCEREBELLAR ATAXIA AUTOSOMAL RECESSIVE WITH AXONAL NEUROPATHY CAUSED BY COMPOUND HETEROZYGOUS VARIANTS IN THE SETX GENE

**Talyta Alves da Silva Campos[1,2,3], Alex Honda Bernardes[2,3], Victor Cortázio do Prado Santos[1,2], Rafael Zattarin[2], Pedro Paulo Chaves de Souza[1,4], Irene Plaza Pinto[1,3,5], Aparecido Divino da Cruz[1,2,3]**
[1]Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil; [2]Serviço de Genética Clínica, Centro de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo, Secretaria de Saúde do Estado de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil; [3]Núcleo de Pesquisas Replicon, Programa de Mestrado em Genética, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil; [4]Faculdade de Odontologia, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil; [5]Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil; E-mail: campostalytabmd@gmail.com

**Resumo:**
Introduction: Spinocerebellar Ataxia with Axonal Neuropathy (ATX-SETX), formerly known as SCAN2 (OMIM #606002), represents a rare autosomal recessive neurodegenerative disorder caused by pathogenic variants in the SETX gene, located on chromosome 9q34, which plays crucial roles in transcription regulation, neuritogenesis, spermatogenesis, and autophagy. Objectives: This study aims to report a rare case of ATX-SETX in a 35-year-old male from Combinado, Tocantins, Brazil. Methods: The information were acquired from the electronic medical record system of a patient treated at the Center for Rehabilitation and Readaptation Dr. Henrique Santillo, in Goiás - Brazil. The reserch protocol was approved by the ethics committee of the Pontifical Catholic University of Goiás. Results: The proband, the first child of non-consanguineous parents, manifested initial symptoms at age 24 with balance loss and frequent falls that progressed into notable gait instability, dysarthria, and motor deficits. Neurological investigations revealed diffuse cerebellar atrophy, predominantly in the vermis, and sensory-motor axonal polyneuropathy. Biochemical assays revealed elevated alpha-fetoprotein and creatine phosphokinase. Next-Generation Sequencing uncovered three variants: a autosomal-recessive pathogenic variant in PLA2G6 (c.1186+1G>A), dismissed due to phenotypic discordance, and two heterozygous variants in SETX, a likely pathogenic four-base deletion (c.4359_4362del, p.Asn1454Lysfs*2) plus a variant of uncertain significance (c.5825T>C, p.Ile1942Thr), thereby confirming compound heterozygosity. Notably, the patient exhibited 39 of 49 (79.6%) positive phenotypic features of ATX-SETX. Genetic counseling indicated a 100% chance of transmitting one of the SETX variants and a 50% chance of transmitting the PLA2G6 ultrarare pathogenic variant to offspring. Conclusion: This case underscores the indispensability of comprehensive genetic investigations in precisely diagnosing hereditary neurodegenerative disorders. The integration of detailed clinical, neurophysiological, biochemical, and genomic data substantiated the genetic etiology of ATX-SETX. The exclusion of the pathogenicity of the variant in PLA2G6 underscores the need for comprehensive and precise analysis to confirm clinical diagnoses. This study emphasizes the necessity of accurate diagnoses to guide genetic counseling and clinical management decisions.
**Palavras-chave:** ATX-SETX; Compound Heterozygosity; Cerebellar Ataxia

# 15Q26-QTER LOSS CNV IN A GIRL WITH GLOBAL DEVELOPMENTAL DELAY, CRANIOFACIALDYSMORPHISM, AND SHORT STATURE FROM CENTRAL BRAZIL

**Leticia Ferreira de Sousa Chaveiro[1,2], Juliana Ferreira da Silva[3], Damiana Mírian da Cruz e Cunha[3], Cristiano Luiz Ribeiro[3], Cláudio Carlos da Silva[3,4], Lysa Bernardes Minasi[3], Aparecido Divino da Cruz[1,3,4], Irene Plaza Pinto[1,2,3]**

[1]Programa de Pós Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal de Goiás.; [2]Centro Clínico de Genética Humana e Biologia Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Goiás.; [3]Núcleo de Pesquisas Replicon, Programa de Mestrado em Genética, Escola de Ciências Médicas e da Saúde, Pontifícia Universidade Católica de Goiás; [4]Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular/Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo, Secretaria de Saúde do Estado de Goiás.; E-mail: leticia.chaveiro@discente.ufg.br

**Resumo:**
Introduction: Chromosome 15q26-qter deletion syndrome (OMIM#612626) is a rarecontiguous gene deletion syndrome characterized by pre- and postnatal growth restriction,global developmental delay, distinct craniofacial features including relative micrognathiaand triangular face, and limb malformations, such as proximal implantation of the thumbs,cubitus valgus, and brachydactyly. Objective: We report a rare case of 15q26-qter loss CNVidentified by Chromosomal Microarray Analysis (CMA) at a public genetics laboratory fromCentral Brazil. Materials and Methods: Cytogenomic analyses were performed usingperipheral blood sample to G-Banding karyotyping at > 550 band resolution andChromosomal Microarray Analysis (CMA) with GeneChip® CytoScanHDTM (ThermoFisher,USA). Results: The proband was a 2-year-old girl born to healthy non-consanguineousparents at 38 weeks of gestation, with a birth weight of 2750 g and a length of 48 cm. At twoyears of age, she weighted 8,9 kg and had a lengthen of 78,5 cm. Physical examinationrevealed global developmental delay, short stature, triangular face, long philtrum, broadnasal bridge, ‘Greek warrior helmet’ nasal appearance, and brachydactyly. Karyotyping at >550 band resolution showed a female karyotype (46,XX). CMA detected a pathogenic 1.99Mb microdeletion at 15q26.3(100,432,397-102,429,112)x1, encompassing 23 genes(ADAMTS17, SPATA41, CERS3-AS1, CERS3, PRKXP1, LOC102723335, LINS1, ASB7,ALDH1A3, LOC101927751, LRRK1, CHSY1, VIMP, SNRPA1, PCSK6, LOC100507472,PCSK6-AS1, TM2D3, TARSL2, LOC100128108, OR4F6, OR4F15, and OR4F13P).Conclusion: Most reported cases of 15q26-qter deletions involve female probands and areassociated with short stature, varying degrees of intellectual disability, global developmentaldelay, mild craniofacial dysmorphism, and limb malformations, features consistent with theproband phenotype. Haploinsufficiency of genes within the deleted region is the mostprobable cause of the clinical manifestations. CMA provided knowledge about the clinicalimplications of this pathogenic loss CNV and was a powerful method to guide medicaldiagnosis. Furthermore, genetic counseling is recommended to help the family understandthe implications of the genetic contribution to the disease and improve the quality of life ofthe proband and her family.

**Palavras-chave:** CNV; Syndrome; CMA

# DE NOVO 1P32.3 LOSS CNV ENCOMPASSING THE DHCR24 GENE IN A BOY WITH GLOBAL DEVELOPMENTAL DELAY AND MULTIPLE CONGENITAL MALFORMATIONS

**Isabela de Jesus Rodrigues[1], Juliana Ferreira da Silva[2], Damiana Mírian da Cruz e Cunha[2], Cristiano Luiz Ribeiro[2], Cláudio Carlos da Silva[2,3], Lysa Bernardes Minasi[2], Aparecido Divino da Cruz[2,3,4], Irene Plaza Pinto[1,2,4]**

[1]Centro Clínico de Genética Humana e Biologia Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Goiás.; [2]Núcleo de Pesquisas Replicon, Programa de Mestrado em Genética, Escola de Ciências Médicas e da Saúde, Pontifícia Universidade Católica de Goiás; [3]Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular/Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo, Secretaria de Saúde do Estado de Goiás.; [4]Programa de Pós Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal de Goiás; E-mail: isabela.jesus@discente.ufg.br

**Resumo:**

Introduction: Neurodevelopmental disorders constitute a group of conditions characterized by genetic heterogeneity and clinical variability, that are manifested during childhood or adolescence. Desmosterolosis (OMIM®#602398) is a rare autosomal recessive disease characterized by multiple congenital anomalies and neurodevelopmental disorder. This condition results from a deficiency in cholesterol precursor biosynthesis and the toxic effect of elevated levels of desmosterol in the serum and tissues. Objective: Herein, we report a rare case of 1p32.3 loss CNV encompassing the DHCR24 gene detected by Chromosomal Microarray Analysis (CMA) at a public genetics laboratory from Central Brazil. Materials and Methods: Cytogenomic studies were performed using peripheral blood samples from the proband and his parents by using G-Banding banding techniques at > 550 band resolution and Chromosomal Microarray Analysis with GeneChip® CytoScanHDTM (ThermoFisher, USA). Results: A 4-year-old boy was born from non-consanguineous parents at 38 weeks of gestation and presented global developmental delay and multiple congenital malformation. Physical examination revealed craniofacial dysmorphisms, including a prominent forehead, hypertelorism, epicanthal fold, low-set ear, prominent nasal bridge, long philtrum, high palate, clinodactyly of the 5th finger, brachydactyly of the thumb, and heart murmur. Karyotyping at > 550 band resolution showed a male karyotype (46,XY). CMA detected a de novo 1,59Mb microdeletion at arr[hg19] 1p32.3(53.894.316-55.487.208) x1, encompassing 27 genes, including DHCR24. Conclusion: Desmosterolosis is caused by homozygous or compound heterozygous mutations in the DHCR24 gene. In this case, the haploinsufficiency of DHCR24 gene within the microdeleted region is the most probable cause of proband phenotypes. We emphasize the importance of investigating rare and complex phenotypes, including rare metabolic diseases, to achieve an accurate diagnosis. Therefore, the CMA was an efficient approach to identifying submicroscopic rearrangements and guiding adequate clinical management and has to be associated with genetic counseling to improve the quality of life of the proband and his parents.

**Palavras-chave:** Desmosterolosis; DHCR24; Inborn Errors of Metabolism

# DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE TETRAPLOIDIA NO LÍQUIDO AMNIÓTICO E TRISSOMIA NO SANGUE DE CORDÃO SUBSEQUENTE - RELATO DE CASO

**Maria de Jesus Esteves Camilo[1], Maria Cicera Matias da Silva Cavalcanti[1], Pedro Rogério Furley[1], Jair Braga[1], Cristos Pristsivelis[1], Edson Chaves Faleiro[1], Daniel da Fonseca Costa Campelo[1], Joffre Amim Junior[1]**
[1]MATERNIDADE ESCOLA UFRJ; E-mail: mariaestevescamilo@gmail.com

**Resumo:**
A tetraploidia é uma anormalidade cromossômica numérica e rara, caracterizada pela presença de quatro cópias de cada cromossomo, é extremamente rara na população humana. O fenótipo é grave, devido às múltiplas malformações. A maioria apresenta restrição grave de crescimento intrauterino e geralmente está associada ao aborto espontâneo. do presente relato é correlacionar os resultados citogenéticos com os achados clínicos ultrassonográficos no diagnóstico pré-natal. Gestante de 34 anos G2/P1, foi encaminhada para o serviço de Medicina Fetal da ME-UFRJ com indicação clínica de múltiplas malformações fetais. Realizada nova avaliação pela USG. Gestação com 24 semanas, confirmando as malformações fetais: micrognatia, espinha bífida, mielomeningocele, pés em mata-borrão bilateral, hipoplasia de câmeras esquerdas, polo cefálico (“crânio em forma de limão”) cerebelo em forma de banana. Realizada a coleta do líquido amniótico com 24 semanas de gestação, e foi encaminhada para o laboratório de citogenética da ME-UFRJ para o estudo citogenético. O estudo foi realizado a partir de culturas de células do líquido amniótico, cultivado três amostras celulares, utilizando o nutriente Amniogrow Plus (CITOGEM), seguindo os protocolos técnicos específicos. Após três semanas realizamos a análise cromossômica com bandeamento GTG e o cariótipo foi determinado por análise ao microscópio óptico acoplado ao LUCIA Imaging System (CITOGEM). Analisadas 15 metáfases no total, obtidas das três amostras: 10 metáfases com 92,XXXX; 02 metáfases 93,XXXX+13 e 03 metáfases 94,XXXX,+13,+13. O resultado final revelou Cariótipo: mos94,XXXX,+13,+13[03]/93,XXXX,+13[02]/92,XXXX[10], com presença de mosaicismo celular, caracterizando uma tetraploidia e hexassomia do cromossomo 13. Sugerido coletar sangue de cordão para reavaliação. A coleta do sangue fetal subsequente foi realizada com 31 semanas para confirmar o diagnóstico. A análise cromossômica revelou cariótipo fetal 47,XX,+13[20] caracterizando a trissomia livre do cromossomo 13. Concluímos que o caso apresentado demonstra uma alteração cromossômica que é realmente raro em que a maioria termina em óbito fetal. Todas as gestantes devem ser cuidadosamente monitoradas pela ultrassom, sendo assim, detecção de um defeito congênito sugere haver uma anomalia cromossômica. A complexidade do diagnóstico pré-natal citogenético e os achados clínicos ultrassonográficos proporcionam à gestante e às famílias um aconselhamento genético especial.
**Palavras-chave:** TETRAPLOIDIA; AMNIOCENTESE; DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

# STAG2 DUPLICATION IN THE XQ25 DUPLICATION SYNDROME

**Esther Bordin Lupion[1], Laura Machado Lara Carvalho[1], Silvia Souza da Costa[1], Ana Claudia Dantas Machado[1], Danyllo Felipe de Oliveira[1], Celia Koiffmann[1], Carla Rosenberg[1], Mathilde Nizon[2], Veniamin Fishman[3], Ana Cristina Victorino Krepischi[1]**

[1]Human Genome and Stem Cell Research Center, Department of Genetics and Evolutionary Biology, Institute of Biosciences, University of São Paulo; [2]Centre Hospitalier Universitaire de Nantes; [3]Institute of Cytology and Genetics; E-mail: estherblupion@gmail.com

**Resumo:**

The Xq25 duplication syndrome is a syndromic neurodevelopmental disorder caused by an increased copy number of STAG2, a likely dosage sensitive gene. We report here three novel families with four affected individuals The aim of this study was to investigate the genomic structure of the Xq25 duplications by chromosomal microarray analysis (CMA) and optical genome mapping (OGM), to evaluate STAG2 expression in blood by RTqPCR and to investigate by exome sequencing (ES) additional genetic variants maybe contributing to the clinical variability. In Family 1, two maternal half-brothers carried a 370 kb Xq25 duplication (CMA), not detected in blood and saliva samples from their mother, indicating germline mosaicism. OGM analysis disclosed a Xq25 triplication, and ES analysis from the proband revealed a paternal NOTCH3 pathogenic variant (NM_000435.3:c.1672C>T p.Arg558Cys) associated with CADASIL1. This condition causes cerebral arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy 1, with late penetrance, variable expressivity and without possible preventive interventions. In Family 2, the proband carried a maternal 263 kb duplication (CMA) and an additional paternal 252 kb SHOXY duplication (CMA and ES), the later classified as VUS but also reported to increase the risk for neurodevelopmental phenotypes. OGM analysis detected both CNVs, showing direct in tandem duplication structures. Family 3 is a French isolated case, in whom a de novo 542 kb Xq25 duplication was detected in mosaic. OGM analysis also detected a direct in tandem duplication structure. ES analysis of the proband revealed a DICER1 pathogenic variant (NM_177438.3:c.556del p.Tyr186Ilefs*5) not inherited from her mother (father not available); this patient presented with multinodular Goiter-1, a phenotype associated with DICER1 mutation. Expression analysis was performed in blood samples of Families 1 and 2; the results showed an increased STAG2 expression in male patients compared to male controls. Therefore, OGM disclosed structures of direct in tandem duplications, suggesting a triplication instead of duplication in Family 1. Additional clinically relevant genetic variants were disclosed in the three families, explaining part of the phenotype at least for Families 2 and 3. Expression analysis indicated that gene dosage sensitivity is likely the molecular mechanism of the Xq25 syndrome.

**Palavras-chave:** STAG2; Intellectual Disability; cohesinopath

**Apoio**

FAPESP 13/08028-1

# DDS 46,XX SRY-NEGATIVO: RELATO DE CASO PEDIÁTRICO

**Evellyn Karine Cruz da Silva[1], Denise Côrrea Benzaquem[1], Ruan Barboza Rocha[1], Paloma de Sousa Passos[1], Daria Barroso Serrão das Neves[1], Cleiton Fantin[1]**
[1]Universidade do Estado do Amazonas; E-mail: ekcds.mbc24@uea.edu.br

**Resumo:**
As diferenças do desenvolvimento sexual (DDS) representam um grupo raro de condições em que há discordância entre o sexo genético, gonadal ou fenotípico. A apresentação de indivíduos 46,XX com fenótipo masculino na ausência do gene *SRY* é extremamente rara, tornando o relato de casos como este importante para ampliar o entendimento dos mecanismos envolvidos na diferenciação sexual. Paciente de 7 anos, natural de Careiro da Várzea, município do Amazonas, foi registrado ao nascimento como sexo feminino e criado como menina até os 3 anos de idade. A partir desse período, observou-se o desenvolvimento de genitália masculina, com presença de micropênis, hipospádia e grandes lábios. Após essa evolução, foi novamente registrado e criado como menino, com identidade de gênero masculina. O exame citogenético revelou cariótipo 46,XX, e teste molecular para o gene *SRY* apresentou resultado negativo. Exames hormonais mostraram-se dentro dos limites da normalidade. Não há histórico familiar de diferença do desenvolvimento sexual. A criança aguarda resultados de exames de imagem para melhor avaliação interna das estruturas genitais. O caso apresentado ilustra uma condição rara de desenvolvimento sexual atípico, na qual um indivíduo 46,XX desenvolve características fenotípicas masculinas sem a presença do gene *SRY*. As possibilidades diagnósticas incluem alterações em genes relacionados à diferenciação testicular, como *SOX9*, ou mutações que ativem vias de masculinização independentemente do *SRY*. A ausência de alterações hormonais e a necessidade de exames de imagem adicionais reforçam a importância de uma investigação genética mais aprofundada. Apresentamos um caso raro de diferença do desenvolvimento sexual caracterizado por cariótipo 46,XX, ausência do gene *SRY* e fenótipo masculino. O relato reforça a importância da investigação citogenética e molecular em pacientes com genitália indiferenciada, destacando a necessidade de abordagem multidisciplinar para diagnóstico, manejo clínico e suporte psicossocial.
**Palavras-chave:** Diferenças do desenvolvimento sexual; Gene *SRY*; Diferenciação sexual
**Apoio**

CAPES, FAPEAM, PMBqBM, UEA

# USO DA TÉCNICA DE FISH EM AMOSTRAS CITOLÓGICAS COMO AUXÍLIO DIAGNÓSTICO RÁPIDO DE TUMORES MESENQUIMAIS.

**Nilo Sakai Junior[1], Isabel Cristina Soares Brandão[1], Altamir Monteiro Júnior[1], Lia Menezes Formigli[1], Liége Luciane Roese[1], Márcia Schneider[1]**
[1]REDE SARAH DE HOSPITAIS - Brasília-DF; E-mail: nilojr17@hotmail.com

**Resumo:**
Um número considerável de tumores está associado a rearranjos cromossômicos recorrentes detectáveis pelo cariótipo ou hibridação in situ fluorescente (FISH). Essas alterações têm importância diagnóstica e/ou prognóstica. Atualmente estão disponíveis cerca de 170 sondas comerciais, com diferentes padrões de construção para pesquisa de fusões gênicas encontradas em diversos tumores. A utilização de amostras citológicas para a realização do FISH, confeccionadas durante o ato operatório, aparece como alternativa para o diagnóstico rápido destes tumores sem o cultivo celular. Nesse trabalho, apresentamos os resultados da utilização do FISH em amostras citológicas de pacientes do Hospital Sarah Brasília com indicação de neoplasia, submetidos à biópsia. De junho de 2013 a março de 2025, 80 amostras (lâminas de esfregaço tumoral) foram enviadas ao laboratório de Citogenética para a realização da técnica de FISH. Dentre as 80 amostras avaliadas, o resultado foi inconclusivo em 11 amostras. Em todas as demais amostras houve hibridação de boa qualidade. Em 42 amostras o resultado do FISH foi normal para a sonda utilizada, não confirmando a suspeita inicial levantada na biópsia. Nesses casos, os resultados da RT-PCR foram concordantes com os resultados do FISH. Das 27 amostras de pacientes que apresentaram alteração no FISH, 15 tiveram estudos moleculares com resultados similares. Apenas três amostras tiveram resultados discordantes entre as duas metodologias, no entanto, achados do cariótipo e imunohistoquímicos corroboraram o diagnóstico inicial de Sarcoma sinovial. Essa divergência com o teste molecular pode ser explicada pela heterogeneidade da amostra, onde o material enviado para a PCR poderia ser livre de células tumorais ou ainda pelo padrão incomum da alteração encontrada em dois destes pacientes onde o rearranjo envolveu um terceiro cromossomo. Amostras citológicas demonstraram melhor qualidade para análise por FISH, quando comparado com cortes de tecido emblocados em parafina, tendo a vantagem de apresentar núcleos intactos, com citomorfologia preservada, evitando problemas de núcleos sobrepostos ou interferência de fundo. Considerando que novos medicamentos têm como alvo proteínas de fusão, FISH em amostras citológicas podem auxiliar o diagnóstico de forma rápida direcionando o processo terapêutico em pacientes oncológicos portadores dessas translocações.
**Palavras-chave:** FISH; Citogenética; Câncer

# DELEÇÃO DE 17P(TP53) COMO MARCADOR DE MAU PROGNÓSTICO NA LLA PEDIÁTRICA: MODELO EXPERIMENTAL PARA ESTUDO DE RESISTÊNCIA A DROGAS

**Laura da Silva[1,2], José Ricardo Teixeira Júnior[1,2], Leonardo Granato Pissinato[1,2], Danielle Ribeiro Lucon[1], Natacha Azussa Migita[1], José Andrés Yunes[1]**
[1]Centro de Pesquisa Boldrini; [2]Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, IB, Universidade Estadual de Campinas.; E-mail: l272432@dac.unicamp.br

**Resumo:**
A leucemia linfoide aguda (LLA) é a neoplasia maligna mais comum da infância, com taxas de sobrevida superiores a 80% em centros especializados. Entretanto, 20 a 30% dos pacientes evoluem com recaída, frequentemente associada à resistência terapêutica e pior prognóstico, cuja etiologia permanece multifatorial e não completamente elucidada. Alterações genéticas recorrentes, como alta hiperdiploidia (HeH) e a translocação t(12;21)(ETV6::RUNX1), estão associadas a bom prognóstico; a t(1;19)(TCF3::PBX1) confere risco intermediário, enquanto rearranjos de KMT2A, t(9;22)(BCR::ABL1) e hipodiploidia são marcadores de alto risco, indicando necessidade de tratamentos mais intensivos e específicos. Cerca de 30% dos casos, contudo, não apresentam essas alterações e são classificados como LLA B-other, grupo biologicamente heterogêneo, de risco intermediário e sem estratificação genômica precisa. Nesse contexto, identificar alterações genéticas associadas à recaída neste grupo torna-se essencial. Em estudo recente, identificamos deleções heterozigóticas de 17p(*TP53*) em 2,9% dos casos de LLA B-other ao diagnóstico e associou-se significativamente a evolução desfavorável ($p<0,05$), sendo validada por FISH e microarranjos de DNA. Embora a deleção de 17p(*TP53*) seja um evento bem descrito em neoplasias hematológicas crônicas, sua relevância clínica na LLA pediátrica ainda é pouco compreendida. Com isso, o objetivo deste trabalho foi desenvolver um modelo de linhagem celular de LLA com deleção de 17p(*TP53*) em heterozigose, a fim de estudar o impacto dessa perda genética na resistência e sensibilidade da LLA aos quimioterápicos. Foi desenvolvido um modelo celular de LLA com deleção extensa do gene *TP53* (a região compre os éxons 2 ao 11 do gene), utilizando a tecnologia CRISPR-Cas12a, visando mimetizar um dos eventos genéticos observados no paciente. Após a seleção clonal, conseguimos identificar com sucesso uma deleção heterozigótica de 17p(*TP53*) na linhagem Nalm6. O estudo identificou um potencial biomarcador de risco na LLA B-other pediátrica e estabelece um modelo pré-clínico promissor para investigar mecanismos de resistência quimioterápica associados à deleção de 17p(*TP53*), com implicações em estratégias terapêuticas alternativas para casos de recaída.
**Palavras-chave:** Leucemia Linfoide Aguda, B-other; 17p(*TP53*); CRISPR-Cas12a
**Apoio**

Centro de Pesquisa Boldrini / Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo - FAPESP / Programa Nacional de Apoio à Atenção Oncológica - PRONON / Fundação Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - CAPES

# CYTOGENETIC CONSIDERATIONS AND REPRODUCTIVE RISKS IN A CASE OF PATERNAL BALANCED TRANSLOCATION T(4;9)(P16.3;P24.3)

**Larissa Bernardes de Jesus Araujo[1], Lívia Bento da Silva[1], Clara Haim[1], Gabriele Silva de Paula[1], Carlos Roberto da Fonseca[1], Ingrid Bendas Feres Lima[1], Juan Clinton Llerena Jr[2], Elenice Ferreira Bastos[1]**

[1]Laboratório de Citogenética Clínica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [2]Centro de Referência de Doenças Raras - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; E-mail: bernardeslar@outlook.com

**Resumo:**
Structural variations (SVs) are among the main causes of human genetic disorders, often leading to intellectual disability, growth retardation, facial anomalies, and malformations. These conditions affect approximately 0.7% of live births, 2% of pregnancies in women over 35 and up to 50% of first-trimester miscarriages. Balanced chromosomal translocations involving reciprocal exchange of segments between non-homologous chromosomes, without apparent gain or loss of genetic material. Although carriers are usually asymptomatic, such SVs may lead to the formation of unbalanced gametes, resulting in infertility, recurrent miscarriages or offspring with genetic syndromes. In this case, we present a cytogenetic investigation of a family in which the father carries a balanced reciprocal translocation, discussing reproductive risks and possible chromosomal segregations. The couple is young, non-consanguineous and reported no family history or previous miscarriages. They were referred to the genetics clinic after their first child, under investigation for a genetic syndrome, presented: trigonocephaly, developmental delays, epilepsy, hyperthyroidism and pulmonary stenosis. A second child was a stillbirth with multiple malformations (features suggestive of 4p-). Cytogenetic studies were performed by GTG banding. FISH was performed using probes LPU-009 and a 9p subtelomeric probe. Initial GTG-banding revealed a normal karyotype in both parents. However, FISH analysis of the father identified a balanced translocation between chromosomes 4p and 9p. High-resolution GTG confirmed the breakpoints: 46,XY,t(4;9)(p16.3;p24.3). Balanced SVs do not affect the phenotype of carriers but pose a significant risk of unbalanced offspring. Asymmetric meiotic segregation may result in partial deletions or duplications, causing genetic syndromes. The stillbirth phenotype is consistent with Wolf-Hirschhorn syndrome. FISH was essential to detect the submicroscopic translocation missed by conventional banding. This study highlights the importance of detailed cytogenetic and molecular techniques in identifying balanced SVs in families with recurrent congenital anomalies. The paternal translocation explains the observed genomic imbalance and provides key information for genetic counseling. Early detection enables recurrence risk assessment and guides safer reproductive strategies, including preimplantation genetic diagnosis, potentially preventing severe genetic syndromes.

**Palavras-chave:** Classical cytogenetics; Balanced translocation; Risk of recurrence

**Apoio**

Fiocruz

# WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME RELATED WITH AN ADDITIONAL SEGMENT ON 4P: CYTOGENOMIC ANALYSIS, PHENOTYPIC CORRELATION AND REARRANGEMENT FORMATION MECHANISMS

**Livia Bento da Silva[1], Larissa Bernardes de Jesus Araújo[1], Gabriele Silva de Paula[1], Ingrid Bendas Feres Lima[1], Carlos Roberto da Fonseca[1], Juan Clinton Llerena Júnior[3], Lúcia de Fátima Marques de Moraes[2], Elenice Ferreira Bastos[1], Camila de Almeida Pereira Dias Soares[1]**

[1]Laboratório de Citogenética Clínica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [2]Laboratório de Citogenômica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [3]Centro de Referência de Doenças Raras - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; E-mail: LIVIA.BENTO.BIOMED@GMAIL.COM

**Resumo:**

Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS) is a congenital malformation disorder characterized by pre and postnatal growth deficiency, variable degrees of developmental delay, and distinct craniofacial features (including “Greek warrior helmet” nose, high forehead, prominent glabella, hypertelorism, arched eyebrows, prominent eyes, epicanthal folds, short philtrum, downturned mouth corners, and micrognathia), along with seizures. WHS is a rare genetic condition caused by a deletion on 4p (4p- syndrome). We report a cytogenomic characterization and genotype-phenotype correlation in a patient referred with clinical features suggestive of WHS and a previous karyotype indicating additional material on chromosome 4p. The male patient presented with round face, ocular hypertelorism, almond-shaped eyes, high nasal bridge, prominent philtrum, left kidney agenesis, epilepsy, and global developmental delay. Mother reported two previous stillbirths (26 and 27 weeks) from another marriage. No teratogenic exposures during pregnancy were reported. Cytogenetic analysis was performed using GTG-banding according to ISCN 2020. FISH was carried out using probes LPU-009 and a chromosome 8 whole-painting probe (WCP 8). Chromosomal microarray analysis was performed using the CytoScan® 750k platform (Affymetrix®) and analyzed with ChAS v4.5 software. GTG-banding revealed a karyotype with additional material: 46,XY,add(4p). Microarray identified a 8.65Mb deletion at 4p16.3-p16.1, consistent with WHS phenotype and a 6.89Mb duplication at 8p23.3-p23.1, classified as a variant of uncertain significance: arr[GRCh37] 4p16.3p16.1(68345_8721580)x1, 8p23.3p23.1(158048_7044046)x3. The concurrent deletion/duplication pattern suggested a possible unbalanced segregation of a parental balanced translocation.However, parental karyotypes were normal. FISH analysis excluded 4p/8p translocation in both parents, confirming a de novo origin. Despite the history of stillbirths and a malformed offspring, this finding indicates a lower recurrence risk, although germline mosaicism cannot be ruled out. Hollox, 2008 reviewed structural variation involving CNVs at 8p23.1 (e.g., defensin gene clusters) as predisposing to de novo rearrangements, often of maternal origin-possibly explaining this case. This report underscores the critical role of integrated genomic and classical cytogenetic approaches for diagnosis, genetic counseling, and elucidation of structural rearrangement mechanisms.

**Palavras-chave:** Wolf-Hirschhorn; chromosomal rearrangements; add 4p

**Apoio**

Fiocruz

# CYTOGENETIC INVESTIGATION AND PHENOTYPE CORRELATION IN A PATIENT WITH CLINICAL SUSPICION OF CORNELIA DE LANGE SYNDROME AND AN EXTRA MARKER CHROMOSOME

**Gabriele Silva de Paula[1], Larissa Bernardes de Jesus Araújo[1], Lívia Bento da Silva[1], Clara Haim[1], Carlos Roberto da Fonseca[1], Ingrid Bendas Feres Lima[1], Juan Clinton Llerena[2], Elenice Ferreira Bastos[1]**

[1]Laboratório de Citogenética Clínica - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; [2]Centro de Referência de Doenças Raras - Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz; E-mail: Gabrielesilvadepaula1993@gmail.com

**Resumo:**
Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) is a rare, clinically and genetically heterogeneous disorder characterized by variable congenital anomalies, hirsutism, gastrointestinal disturbances, upper limb abnormalities, cognitive and growth delay and facial dysmorphisms, including synophrys. Clinical expression ranges from recognizable classical phenotypes at birth to mild forms that may go unnoticed. Genetically, several associated genes have been described *NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21* and *HDAC8* most of which are related to mutations impairing the function of proteins involved in chromatid cohesion, gene expression regulation and DNA repair. We report a cytogenetic investigation and karyotype-phenotype correlation in a female patient with clinical features compatible with CdLS but normal sequencing results for all known pathogenic variants. Born at term to non-consanguineous young parents, she presented global developmental delay, long eyelashes, anteverted nostrils, brachydactyly, synophrys, fifth finger clinodactyly, and 2-3 toe syndactyly. The mother reported early behavioral and cognitive delays, including neonatal irritability and sleep disturbances. Cytogenetic analysis was performed using GTG-banding according to ISCN 2020. FISH was carried out using probes LPU-009 and a whole chromosome painting probe for chromosome 18. GTG-banding identified a supernumerary marker chromosome. The father's karyotype was normal, while the mother showed a balanced reciprocal translocation between chromosomes 4 and 18: 46,XX,t(4;18)(q12;p11.2). FISH confirmed the maternal translocation: 46,XX,t(4;18)(q12.p11.2).ish t(4;18)(D4S166+,4qter-,wcp18+;wcp18+,D4S166-,4qter+). The proband's final karyotype was: 47,XX,+der(4)t(4;18)(q12;p11.2)mat. Phenotypic overlap was observed between CdLS and partial 4p trisomy, except for cardiac anomalies, which were absent in the patient. The absence of known CdLS-related mutations supports the classification as a CdLS-like phenotype secondary to a chromosomal anomaly. The combined partial trisomies of 4p and 18p ter may contribute to the unique phenotype, including the absence of cardiac defects. The identification of an inherited chromosomal translocation significantly increases the reproductive risk for chromosomal imbalance in offspring, such as miscarriage, stillbirth or congenital syndromes. FISH was essential for unequivocal characterization of the chromosomal abnormality, refining diagnosis and enabling more accurate genetic counseling.

**Palavras-chave:** karyotype-phenotype correlation; marker chromosome; Cornelia de Lange-like phenotype

**Apoio**

Fiocruz

# PERFIL DE ANOMALIAS CARDÍACAS CONGÊNITAS SINDRÔMICAS EM RECÉM-NASCIDOS DO RIO GRANDE DO SUL

**Caroline Paula Mescka[1], Fabyanne Guimarães de Oliveira[2], Andrea Tomasi Sutil[1], Bruna Herrmann Janssen da Silva[1], Cláudia Fernandes Lorea[1,2], George Octavio da Costa Salecker[3], Hellen Nicole Keller[1], Juliana Vargas Campiol[1], Maria Clara de Freitas Pinho[1], Simone de Menezes Karam[4], Taís Sica da Rocha[1,3], Thayne Woycinck Kowalski[1,2], Lavinia Schüler-Faccini[1,2]**

[1]Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); [2]Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); [3]Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); [4]Universidade Federal de Rio Grande (FURG); E-mail: cmescka@hcpa.edu.br

**Resumo:**
As anomalias cardíacas congênitas (ACCs) são defeitos estruturais do coração que estão presentes no nascimento. Apresentam uma prevalência de 1/100 nascidos vivos, sendo que 30% encontram-se associadas a anomalias extracardíacas ou fazendo parte de síndromes genéticas conhecidas. : Caracterizar as principais síndromes genéticas associadas às ACCs diagnosticadas em recém-nascidos vivos no Rio Grande do Sul. Foram incluídos no estudo mães e nascidos vivos até um ano de idade, atendidos entre novembro/2021 e fevereiro/2024, no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (UFRGS), Hospital Dr. Miguel Riet Corrêa Jr (FURG) e Hospital Escola da UFPEL. Os dados foram coletados por meio de entrevistas com as mães e consultas ao prontuário eletrônico de neonatos diagnosticados com ACCs (CID Q20 a Q280). Foram consultados os resultados de cariótipo e de análise cromossômica por microarranjo (CMA), sempre que disponíveis. Foram diagnosticados 381 casos de ACCs, sendo que 63 (16,5%) eram neonatos com ACCs associadas a síndromes. Em 90% dos casos foi realizado cariótipo convencional, com confirmação de alterações numéricas ou estruturais. Em situações específicas, foi empregado o exame de CMA, que permitiu identificar variantes genéticas ou estabelecer novas correlações sindrômicas. A Síndrome de Down foi a mais prevalente com 65% dos casos (n=41). Entre as ACCs observadas nesta síndrome, destacaram-se: defeito do septo atrioventricular tipo A de Rastelli (Q212), comunicação interatrial (Q211), comunicação interventricular (Q210) e persistência do canal arterial (Q250), além de casos de insuficiências valvares e tetralogia de Fallot (Q213). Foram também observadas as seguintes síndromes genéticas: Síndrome de Patau (6,3%, n=4), Síndrome de Edwards (4,7%, n=3), Síndrome de Turner (3,1%, n=2) e a Síndrome de Klinefelter (3,1%, n=2). Além dessas, foram identificadas outras síndromes raras, como Williams-Beuren (1,5%, n=1), deleções em 4q31(1,5%, n=1), 1p36 (1,5%, n=1) e 22q11.2 (1,5%, n=1), Síndrome de Charge (1,5%, n=1), Síndrome Beckwith-Wiedemann (1,5%, n=1), entre outras. Os achados deste estudo confirmam a associação entre aneuploidias e ACCs, conforme descrito na literatura. A investigação genética, junto à avaliação multidisciplinar, é fundamental para o manejo e prognóstico. Compreender o espectro clínico-genético das ACCs sindrômicas também favorece a vigilância pré-natal e a triagem neonatal.

**Palavras-chave:** Anomalias cardíacas congênitas; Síndromes genéticas; Recém-nascidos

# INVERSÃO PERICÊNTRICA DO CROMOSSOMO 7 INTERROMPE *PTPRZ1* EM UMA FAMÍLIA COM TRANSTORNOS DO NEURODESENVOLVIMENTO

**Ana Caroline Gabriel Gonçalves[1], Vanessa Sodré de Souza[2,6], Raphael Severino Bonadio[3], Beatriz Ribeiro Versiani[5], Juliana Forte Mazzeu[1,2,4,5,6]**

[1]Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [2]Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [3]Departamento de Genética e Morfologia, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [4]Faculdade de Medicina, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [5]Hospital Universitário, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [6]Instituto Nacional de Doenças Raras (InRaras), Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; E-mail: anacarolinegg@hotmail.com

**Resumo:**

As doenças do neurodesenvolvimento são marcadas pela falha em atingir os marcos motores e cognitivos do desenvolvimento. A cognição, comportamento, comunicação e habilidades psicomotoras são áreas possivelmente afetadas por estas doenças. Dentre os distúrbios do neurodesenvolvimento, destacam-se a deficiência intelectual, o transtorno de espectro autista, a epilepsia, o transtorno do déficit de atenção e hiperatividade. As etiologias são heterogêneas, incluindo causas não genéticas e genéticas, tais como rearranjos cromossômicos estruturais, mutações de ponto e variação do número de cópias. Neste trabalho, descrevemos uma família atendida no Ambulatório de Genética do Hospital Universitário de Brasília que apresenta dificuldade de aprendizado e rearranjo cromossômico balanceado identificado ao cariótipo. s: O objetivo foi investigar os pontos de quebra do rearranjo cromossômico a fim de elucidar a etiologia da dificuldade de aprendizado na família. O paciente em estudo é do sexo masculino, 12 anos, filho de pais não consanguíneos. Foi encaminhado ao serviço com diagnóstico de ansiedade, dificuldade de fala, disartria e enurese noturna. O pai e os irmãos apresentam dificuldade de aprendizado. Foi realizado cariótipo dos familiares, seguida por análise cromossômica por microarranjos (Cytoscan 750K) e mapeamento óptico genômico. O resultado do cariótipo revelou uma inversão pericêntrica do cromossomo 7 [46,XY,inv(7)(p13q32)] no probando, em seu irmão e no pai. A análise cromossômica por microarranjos não identificou nenhuma alteração, sinalizando que a inversão seria balanceada. O mapeamento óptico genômico confirmou a presença da inversão no cromossomo 7, e permitiu a identificaçãoprecisa dos pontos de quebra, evidenciando a interrupção do gene *PTPRZ1* [chr7:121,623,191-121,623,201]. O gene *PTPRZ1* exerce um papel crucial na proliferação e migração celular e é altamente expresso no cérebro. Variantes no gene *PTPRZ1* já foram descritas em casos de ansiedade moderada a grave. O outro ponto de quebra foi identificado em uma região intergênica [chr7:52,441,462-52,441,472]. Dessa forma, sugerimos que o gene *PTPRZ1* possa desempenhar um papel relevante no neurodesenvolvimento humano sendo, portanto, um novo gene candidato para dificuldade de aprendizado e transtorno de ansiedade.

**Palavras-chave:** neurodesenvolvimento; inversão; *PTPRZ1*

**Apoio**

Suporte financeiro: FAPDF, CNPq e CAPES.

# A IMPORTÂNCIA DO CARIÓTIPO NO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME 47,XYY: RELATO DE CASO.

**Erica Aires Gil[1,2], Adriana Damasceno Pereira Pinto Cirne[2], Giovani Arlindo da Silva[1]**
[1]Cariolab; [2]Centro de reabilitação infantil (CRI); E-mail: gilerica750@gmail.com

**Resumo:**
Com o avanço da tecnologia o exame genético se tornou realidade para todos. A melhoria de laboratórios e o crescimento de estudos tornaram possível identificar alterações genéticas em genes, cromossomos ou proteínas do organismo humano. Os resultados têm o potencial de confirmar, descartar ou levantar suspeitas a respeito de alguma condição genética. No entanto, a importância de exames inicialmente mais simples e de baixo custo não pode ser descartada. L. P. N., masculino, 15 anos (29/05/2007), proveniente de Serrinha dos Pintos/RN, foi encaminhado de serviço universitário com sugestão de painel gênico ou exoma por suspeita de síndrome de Marfan ou quadro marfanoide. Ele apresentava estatura elevada, face alongada, aracnodactilia, sinais do punho e do polegar positivos e cardiopatia que foi só observada após os onze anos (sugestivo de risco de precocidade no agravamento do quadro geral do paciente). À primeira consulta, ele possuía ecodopplercardiograma (20.12.2016), descrevendo prolapso de valva mitral, aumento de câmaras direitas, insuficiência pulmonar e aórtica, com dilatação do anel aórtico; radiografia de coluna (03.04.2017) e avaliação oftalmológica (05.04.2017), normais, e o sequenciamento completo do gene FBN1 pelo Laboratório Alvaro, o qual não identificou qualquer mutação. O painel gênico para síndrome de Marfan e aneurisma torácico aórtico (22 genes) realizado no laboratório Fleury resultou sem variantes patogênicas ou VUS. O médico geneticista decidiu reiniciar a investigação pelo cariótipo, que confirmou a síndrome de Jacobs (47,XYY). Esse relato de caso, simples, ilustra a importância tanto de se realizar uma boa semiologia, iniciando pelos exames mais simples, quanto do exame de cariótipo, qualquer que seja a hipótese inicial para o diagnóstico do paciente, pois não é incomum a sobreposição de sinais e sintomas entre quadros de etiologia ambiental, cromossômica e gênica.
**Palavras-chave:** citogenética; Genética médica; Aconselhamento genético

# OPTICAL GENOME MAPPING UNVEILS COMPLEX GENOMIC REARRANGEMENT IN CHROMOSOME 22Q: INSIGHTS INTO A CHROMOTHRIPSIS CASE

**Vanessa Sodré de Souza[1,3], Raphael Bonadio[1], Mara Santos Cordoba[2], Juliana Forte Mazzeu[1,2,3]**
[1]Universidade de Brasília; [2]Hospital Universitário de Brasília; [3]Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras; E-mail: vanessasodre_vss@hotmail.com

**Resumo:**
Introduction: Complex genomic rearrangements (CGRs) are defined by extensive genomic alterations encompassing more than one apparently simple structural variation with more than two breakpoints. Evidence from genomic disorders provide the hypothesis that pathogenic CGRs significantly contribute to genetic diseases caused by structural variations, including congenital malformation syndromes, intellectual disabilities, and neurodevelopmental disorders. Objective: Here we report the case of a 17-year-old boy referred to our clinical genetics' unit due to intellectual disability with facial dysmorphia, in addition to seizures. Methodology and results: Through the previously cytogenetic investigation, an inversion in 22q was identified by karyotype [46,XY,inv(22)(q11.23;q13.1)]. CMA analysis revealed multiple gains and losses of chromosomic segments, indicating that it is an unbalanced and complex rearrangement. To characterize the rearrangement in more detail the Optical Genome Mapping (OGM) was performed. OGM identified a complex rearrangement in 22q with multiple breakpoints, encompassing several chromosomal variations: deletions, duplications, insertions, and inversions. These events resulted in more than 25 breakpoints in the regions 22q11.21-q12.1 (chr22:18,901,686-25,550,312) and 22q12.3-q13.33 (chr22:36,331,421-50,390,318). These findings are consistent with the results of the CMA. To confirm the breakpoints whole genome sequencing (WGS) was performed. Due to its complexity the rearrangement can be the result of a chromothripsis, which is characterized by the fragmentation of the chromosome into multiple segments and the random reassembly of a subset of these segments. Portions of the fragmented chromosome may be lost, leading to deletions, or may form derivative chromosomes. Conclusion: The rearrangement identified in this case represents a rare event that can result in loss of gene function due to disruption or deletion and may also impact the expression of genes located within the rearranged region. Given the extensive nature of the rearrangement and the involvement of multiple genes, it is not possible to precisely determine the phenotypic impact in proband. Some genes may have a major role in the phenotype such as TBX1 that is partially deleted and implicated in 22q11.2 deletion syndrome.
**Palavras-chave:** Complex rearrangement; Optical Genome Mapping; Chromothripsis

**Apoio**

FAPDF, CAPES, CNPQ

# CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA E MOLECULAR DE PACIENTE COM CROMOSSOMO MARCADOR E FENÓTIPO SIMILAR À SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS

**Raphael Bonadio[1], Beatriz Ribeiro Versiani[2,4], Aline Pic-Taylor[1,5], Silviene Fabiana de Oliveira[1,5], Juliana Forte Mazzeu[3,5]**

[1]Departamento de Genética e Morfologia, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [2]Unidade de Genética da Secretaria de Saúde do Distrito Federal (SES/DF), Brasília, Distrito Federal, Brazil; [3]Faculdade de Medicina, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [4]Hospital Universitário, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [5]Instituto Nacional de Doenças Raras (InRaras), Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; E-mail: raphaelbonadio@gmail.com

**Resumo:**

Introdução. A Síndrome de Townes-Brocks (MIM #107480) é uma doença genética autossômica dominante, causada por variantes patogênicas no gene SALL1 (16q12.1). Os principais achados clínicos incluem malformações anorretais, anomalias de orelha e defeitos renais. O fenótipo é variável, podendo envolver ainda malformações cardíacas e de membros. A paciente aqui reportada foi previamente diagnosticada com Síndrome de Townes-Brocks, por apresentar anomalias anorretais com fístula perineal corrigida e apêndices pré-auriculares. Apresentava ainda hipertelorismo ocular, epicanto bilateral, olhos rasos, raiz nasal alta, palato em ogiva, apinhamento dentário superior e inferior, retrognatia, dedos alongados, escoliose e pés planos e evertidos. . O objetivo deste estudo foi caracterizar citogenética e molecularmente a etiologia do quadro clínico da paciente. Metodologia. Foram realizados os exames de cariótipo e análise cromossômica por microarray (Cytoscan 750K) Resultados. O cariótipo revelou a presença de um cromossomo marcador: 47,XX,+mar. A análise por microarray genômico identificou uma triplicação do segmento 22q11.1-q11.21 (arr[GRCh38] 22q11.1q11.21(16,408,174_18,166,423)x4), abrangendo 1,7 Mb e incluindo 29 genes. Assim, é provável que o marcador seja constituído de duas cópias desse segmento podendo ser um isocromossomo ou apresentar a duplicação em tandem. Cromossomos marcadores desse segmento do 22 foram descritos anteriormente em pacientes que apresentavam anomalias de orelhas, dismorfias faciais e malformação anorretal. Conclusão. A análise cromossômica por microarray permitiu identificar os segmentos que compõem o cromossomo marcador explicando assim o quadro clínico da paciente. A semelhança entre os sinais clínicos dos portadores de marcador 22q11 e da Síndrome de Townes-Brocks indica que esse seja um importante diagnóstico diferencial da síndrome.

**Palavras-chave:** Síndrome de Townes-Brocks; Microarray; Cromossomo Marcador

**Apoio**

Apoio financeiro: FAPDF, CNPq, CAPES

# ANALYSIS OF BDNF GENE RS10767664 POLYMORPHISM IN PEDIATRIC OBESITY

**Cláudio Carlos da Silva[3,4,5], Jessica Cristina Silva Martins[1], Jakeline Soares Fortes[1], Irene Plaza Pinto[1,2,3], Renata Machado Pinto[2], Lysa Bernardes Minasi[3], Aparecido Divino da Cruz[1,3,4]**

[1]Genetics and Molecular Biology Graduate Program, Federal University of Goiás; [2]Medical School, Federal University of Goiás.; [3]Replicon Research Group, Master Program in Genetics, School of Medical Science and Health, Pontifical Catholic University of Goiás.; [4]Human Cytogenetics and Molecular Genetics Laboratory/CRER, State Health Secretary of Goiás.; [5]State University of Goiás (UEG/ESEFFEGO).; E-mail: dasilva.genetica@gmail.com

**Resumo:**

Obesity is a multifactorial disease recognized globally as a health problem characterized byan increasing number of diagnosed individuals and substantial public expenditure onassociated comorbidities. In recent years, an estimated 650 million adults and 379 millionchildren worldwide are overweight or obese. Children diagnosed with overweight are athigher risk of progressing to obesity in adulthood and developing diseases such as type 2diabetes mellitus, hypertension, and dyslipidemia. Due to the multifactorial nature of obesity,genetic factors play a significant role in obesity, with several studies suggesting that geneticpolymorphisms contribute to the risk of obesity development. The Brain-derivedNeurotrophic Factor (BDNF) gene, located in the 11p14.1 region, is involved in regulatingdevelopment, survival, and differentiation of neurons through a receptor with affinity fortropomyosin-related kinase B (TrkB). This study aimed to investigate the association betweenthe BDNF gene rs10767664 genetic polymorphism and pediatric obesity through thecase-control study involving 102 children with an average age of 9 years from Goiás, Brazil.The children were evaluated by a pediatric endocrinologist, and clinical data and peripheralblood samples from the patients were collected. Genomic DNA was isolated, and thegenotyping SNP was performed using the TaqMan SNP Genotyping Assay (AppliedBiosystems, USA). In analyses, BDNF gene rs10767664 polymorphism was defined from therisk T allele. Genotyping revealed genotype frequencies of AA (49,1%), AT (45,45%) e TT(5,45%) in the obese group, and genotype frequencies of AA (51,06%), AT (46,81%) e TT(2,13%) in the eutrophic group. In addition, allelic frequencies for 75% for allele A and 25%for allele T in the obese group, and 77,5% for allele A and 22,5% for allele T in the eutrophicgroup. In the current study, statistical analysis did not show a significant difference ingenotypic distribution ($p = 0.16$) or allele frequencies ($p=0.35$) between the two groups,indicating that the BDNF rs10767664 polymorphism was not associated with pediatricobesity in this population. In conclusion, while genetic factors are known to influence obesityrisk, specifically the BDNF rs10767664 polymorphism did not demonstrate a significantassociation with pediatric obesity in the cohort studied from Goiás, Brazil.

**Palavras-chave:** SNP; qPCR; Child obesity

**Apoio**

FAPEG; CNPq; CAPES

# CYTOGENETICS AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF HUMAN RING CHROMOSOMES

**Rafael Cresti Navarro[1], Gabriela Roldão Correia-Costa[1], Nilma Lucia Viguetti Campos[1], Luise Longo Angeloni[1], Vera Lúcia Gil da Silva Lopes[1], Denise Pontes Cavalcanti[1], Andréa Trevas Maciel Guerra[1], Gil Guerra Júnior[1], Társis Antonio Paiva Vieira[1]**
[1]School of Medical Sciences, State University of Campinas, Campinas, SP, Brazil; E-mail: rafacnavarro97@gmail.com

**Resumo:**
Introduction: Ring chromosomes are rare structural rearrangements usually resulting from the breakage of both terminal ends of a chromosome, followed by the fusion of the proximal regions, generating a circular chromosome with deletions at terminal regions. Other mechanisms include telomere to telomere fusion, and inverted duplication associated with a terminal deletion (inv-dup-del). Objectives: to evaluate the instability of ring chromosomes, compare their frequency in cultured lymphocytes and non-cultured cells of the buccal smear and identify their breakpoints using high-resolution techniques. Methods and results: Rings of chromosomes 6, 7, 14 (in three individuals), 22, X (also in three individuals), and Y were characterized, in a total of ten cases. G-banded karyotyping revealed secondary chromosomal alterations in all individuals, with ring loss being the most frequent. Other observed alterations included dicentric rings and two monocentric rings in five individuals. Fluorescent in situ hybridization (FISH) analysis revealed higher rates of secondary changes in cultured lymphocytes than in buccal smear cells in all cases analyzed. Chromosomal microarray analysis (CMA) detected genomic imbalances in eight cases, six of them had distal deletions and two presented duplications associated with terminal deletions. Optical genome mapping (OGM), performed in six individuals, accurately identified breakpoints and junctions in five cases, with ring chromosomes 6, 7, and X (three individuals). Whole genome sequencing (WGS), performed in three cases, confirmed and refined the breakpoint and junction findings from CMA and OGM. Conclusions: seven cases followed the classic formation mechanism of terminal deletions and fusion of proximal regions, two were formed by the inv-dup-del mechanism, and one resulted from telomere-telomere fusion, with a complete ring. This research confirmed the occurrence of secondary ring chromosome alterations in uncultured cells and characterized the breakpoints and junctions of a series of cases using high-resolution methods, including OGM and WGS
**Palavras-chave:** Ring chromosomes; Chromosomal instability; Optical genome mapping
**Apoio**

Financial support: FAPESP, CAPES, CNPq, FAEPEX-Unicamp.

# FISH ANALYSIS OF DEL(17P) *TP53* AND DEL(11Q) *ATM* IN PATIENTS WITH CHRONIC LYMPHOCYTIC LEUKEMIA: IMPACT OF CLONE SIZE ON SURVIVAL

**Sarah Chrystina Borges Ribeiro[1], Gabriela Farias Lima[1], Luize Otero[1], Ricardo Bigni[2], Teresa de Souza Fernandez[1]**

[1]Cytogenetic Laboratory, Specialized Laboratories Division, (DILABESP), Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil; [2]Hematology Department, Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brazil; E-mail: sarahcbribeiro@gmail.com

**Resumo:**

Introduction: Chronic lymphocytic leukemia (CLL) is characterized by a heterogeneous clinical course. Chromosomal abnormalities in CLL have an important role for the follow-up of diseae evolution, to guide treatment and monitoring the response. Fluorescence *in situ* hybridization (FISH) is an indispensable tool for CLL patients due the low mitotic index in conventional cytogenetics. The presence of del(17p) and del(11q) confer an unfavorable prognostic outcome for CLL patients. This unfavorable prognosis is associated with the loss of one allele of *TP53* in del(17p) and *ATM* in del(11q). However, few studies have been performed comparing the impact of clone size between del(17p) and del(11q) on survival of the patients with CLL. Objectives: The aims of this study was analyse the the presence of del(17p) and del(11q) by FISH in CLL patients, comparing the impact of the clone size of these molecular cytogenetic alterations on survival. Methodology: Clinical and FISH studies were performed on 158 patients with CLL between 2010-2023. FISH analysis were performed on peripheral blood samples using the probes: TP53/CEP17 (spectrum Orange TP53/spectrum green CEP17); ATM/CEP11 (spectrum Orange ATM/spectrum green CEP11); TP53(spectrum Orange)/ATM spectrum green). Survival analysis was performed using Kaplan Meier curves and Log-rank tests. Results: The FISH analysis showed del(17p) monoallelic loss of *TP53* in 37% of the total CLL patients, being 42% from this positive FISH cases with >20% of cells presenting del(17p). Twenty-one (13%) of the patients showed positive FISH for del(11q). These cases showed > 20% of cells with del(11q). The presence of more than 20% del(17p) positive cells was related to a worse overall survival (OS) ($p<0.0001$), comparing with <20% del(17p) positive cells and negative del(17p) cells. No difference in survival was observed between negative FISH patients and those with less than 20% del(17p) cells. Comparing the impact of del(17p) and del(11q) on survival, the clone with more of 20% of cells presenting del(17p) presented a worse OS than that with del(11q) ($p<0.0001$). Conclusions: Patients presenting del(17p) in more than 20% of cells had a worse prognosis with reduced survival comparing with those patients with del(11q). Our results suggest the prognostic relevance of del(17p) clone size with monoallelic loss of *TP53* detected by FISH in CLL patients.

**Palavras-chave:** FISH; *TP53/ATM*; chronic lymphocytic leukemia

**Apoio**

Ministério da Saúde - INCA.

# ASSOCIATION BETWEEN *EZH2* EXPRESSION PROFILE WITH KARYOTYPES AND LEUKEMIC EVOLUTION IN MYELODYSPLASTIC SYNDROME

**Gabriela Farias Lima[1], Eliane Ferreira Rodrigues[1], Cecilia de Souza Fernandez[2], Teresa de Souza Fernandez[1]**

[1]Cytogenetics Laboratory, Specialized Laboratories Division (DILABESP), Insittuto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, RJ, Brasil; [2]Mathematical and Statistical Institute of Federal Fluminense University (UFF), Niterói, RJ, Brasil; E-mail: gabrielafariaslima@hotmail.com

**Resumo:**

Introduction: The chromatin remodeling, mediated by Polycomb family genes (PcG), such as *EZH2*, plays a crucial role in the maintenance and differentiation of hematopoietic stem cells (HSCs). However, few studies demonstrate the role of *EZH2* in myelodysplastic syndrome (MDS) pathogenesis. MDS is a heterogeneous group of clonal HSC neoplasms characterized by bone marrow dysplasias, peripheral blood cytopenias, and risk of evolution to acute myeloid leukemia (AML). Objective: The aim of this study was analyze the *EZH2* expression profile and its association with karyotypes and evolution from MDS to AML. Methods: Bone marrow samples were obtained from 135 MDS patients (55 pediatric and 80 adult), and 40 controls, donors of bone marrow for hematopoietic stem cell transplantation (20 pediatric and 20 adult donors). Cytogenetic analysis was performed by GTG banding and fluorescence *in situ* hybridization (FISH). The analysis of *EZH2* expression was done by real-time quantitative PCR (qRT-PCR). Statistical analyses were done and a value of $p<0.05$ was considered significant in all analyses. Results: *EZH2* expression showed a heterogeneous profile in pediatric and adult patients with MDS compared with the controls. *EZH2* expression levels was higher in patients of both age groups in relation to controls ($p=0.008$ and $p=0.0001$, respectively). Abnormal karyotypes were observed in 56% of pediatric patients and 45% of adults. When analyzing patients according to karyotype, we observed that only adult patients with abnormal karyotypes showed a higher expression of *EZH2* compared with normal karyotypes ($p=0.01$). When we analyzed the *EZH2* expression levels with karyotypes, we observed that +8, del(11q) and complex karyotypes were associated with high *EZH2* expression, while normal and del(5q) karyotypes showed an intermediate expression, while -7/del(7q) abnormalities were associated with low expression, regardless of age ($p=0.0001$). In adult patients, high *EZH2* expression was associated with evolution from MDS to AML and in pediatric patients, the low expression was associated with leukemic evolution. Conclusion: It has been demonstrated that *EZH2* may have tumor suppressive and oncogenic functions in MDS. This dual function has potential therapeutic implications. Our results of *EZH2* expression in pediatric and adult patients with MDS, also suggest the dual role of *EZH2* associated with karyotypes with impact on leukemic evolution.

**Palavras-chave:** myelodysplastic syndrome; *EZH2* expression; karyotypes

**Apoio**

FAPERJ (E-26/201.2018/2022), Ministério da Saúde- INCA.

# O PAPEL DA CITOGENÉTICA NO DIAGNÓSTICO DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: ANÁLISE DE CASOS COM DADOS DE UM LABORATÓRIO DE APOIO

**Narrana Magalhães de Souza[1], Paula Belline[1], Mariana Freitas Tedeschi Oliveira[1], Fernanda Gonçalves Pereira Cunha[1], Robenilson Almeida Souza[1], Nelson Gaburo Junior[1]**
[1]G.R.F Laboratórios Ltda.; E-mail: narranadesouza@gmail.com

**Resumo:**
O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por alterações significativas no comportamento social em diferentes graus de severidade, com prevalência crescente nas últimas décadas, que afeta cerca de 2% da população mundial. Sua etiologia é multifatorial, incluindo causas genéticas, associadas ou não a síndromes, e abrange mutações em genes específicos, variação no número de cópias (CNVs) ou alterações cromossômicas. s: Avaliar a prevalência de alterações citogenéticas encontradas em pacientes com diagnóstico de TEA. Foram recebidas amostras de sangue de indivíduos com TEA para a realização de cariótipo. Linfócitos do sangue total foram estimulados com mitógeno por 72h em cultura. A divisão celular foi interrompida na fase metáfase, seguida pelas etapas de hipotonia e fixação. Após o preparo das lâminas foi realizada a técnica de bandeamento G para a análise cromossômica e posterior cariotipagem em sistema de imagem. Para a obtenção dos dados, realizamos pesquisa retrospectiva dos resultados obtidos entre os anos de 2015 e 2025. Foram realizados 535 exames de cariótipo nesse período com a indicação clínica em questão, sendo que 130 foram do sexo feminino e 405 do sexo masculino. Desse total, 1,31% apresentaram alterações cromossômicas numéricas ou estruturais. Dentre as alterações numéricas, foram observadas 2 do sexo feminino: 47,XX,+mar e 1 do sexo masculino: 47,XY,+mar. Outros 4 resultados apresentaram diferentes alterações estruturais: 46,XY,t(2;17)(?q31;q22),del(3)(q27); 46,XY,t(3;7)(q21;q32); 46,XY,inv(14)(p11.2;q13); 46,XX,t(1;6)(p21;p25). Discussão: Estudos demonstram variabilidade de alterações encontradas em pacientes com TEA, não havendo consenso sobre quais alterações cromossômicas estão relacionadas com o distúrbio, uma vez que elas não se correlacionam. Os CNVs podem estar relacionados ao TEA, mas para a confirmação é importante a complementação com exames moleculares como aCGH e sequenciamento. Os resultados evidenciam a importância do exame de cariótipo, associado a técnicas moleculares avançadas, podendo fornecer informações importantes para a elucidação da etiologia do TEA e para o aconselhamento genético.
**Palavras-chave:** TEA; cariótipo; citogenética

**Apoio**

Sollutio Diagnosticos

# A MLPA NA AVALIAÇÃO DE ALTERAÇÕES EM NÚMEROS DE CÓPIAS EM LEUCEMIAS AGUDAS: UMA EXPERIÊNCIA DE 7 ANOS DO INCA

**Amanda Oliveira dos Santos[1], Bruno de Almeida Lopes[1], Thayana da Conceição Barbosa[1], Caroline Barbieri Blunck[1], Mariana Emerenciano Cavalcanti de Sá[1]**
[1]Laboratório de Genética das Leucemias Agudas - GenLAb, Instituto Nacional de Câncer, INCA; E-mail: amandaolivsts@gmail.com

**Resumo:**
As leucemias linfoblásticas agudas (LLAs) são caracterizadas por sua grande heterogeneidade genética, apresentando alterações em mais de 50% dos casos. Elas incluem alterações numéricas, as aneuploidias, além de alterações estruturais, como translocações e alterações em números de cópias (do inglês, CNAs) de genes. A presença de CNAs está associada ao processo neoplásico, à estratificação de risco e a definição de tratamento. A Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação (do inglês, MLPA) é um método capaz de detectar CNAs em diversos genes em uma única reação. Assim, é considerada uma ferramenta essencial para a estratificação de risco e definição de prognóstico de pacientes junto a outras técnicas citogenéticas e moleculares. Este trabalho visa a identificação de CNAs em uma série de pacientes de 0 a 21 anos, diagnosticados com LLA, oriundos de centros em diferentes regiões do Brasil, entre 2018 a 2025. Esse estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do INCA (CAEE: 33709814.7.1001.5274). Foram avaliadas a presença de CNAs nos genes IKZF1, EBF1, JAK2, CDKN2A, CDKN2B, PAX5, ETV6, BTG1, RB1 além de 5 genes da região pseudoautossômica 1 (PAR1: SHOX, CRLF2, CSF2RA, IL3RA e P2RY8) através da MLPA, utilizando o ensaio P335 (MRC Holland). Este estudo incluiu 409 pacientes, sendo 38% do sexo feminino e 62% do sexo masculino, entre 0 e 21 anos (média 7,8 anos). Do total, 24% apresentaram alta leucometria (≥50x106 células/mm³). Além disso, 83% dos pacientes possuíam mais de 30% de blastos leucêmicos no sangue periférico ao diagnóstico. Com relação ao subtipo celular, 82% foram classificados com LLA de células B precursoras (LLA-B), enquanto 18% apresentaram LLA de células T (LLA-T). Entre os pacientes com LLA-B, a deleção de CDKN2A/B foi a CNA mais recorrente (n=110; 33%), seguida por ganho em PAR1 (n=81; 24%) e deleção em IKZF1 (n=65; 19%). Nos pacientes com LLA-T a alteração mais recorrente foi a deleção em CDKN2A/B (n=48; 65%), seguida por perda de JAK2 (n=8; 11%) e PAX5 (n=8; 11%). Apesar da MLPA apresentar limitações, como sua capacidade de identificação de CNAs em regiões específicas, foi possível identificar CNAs em CDKN2A/B e IKZF1, consolidando a sua importância na definição de melhor tratamento para estes pacientes. Interessantemente, embora alterações em JAK2 e PAX5 sejam raras em LLA-T, foram vistas em mais de 10% dos nossos casos, o que indica que a MLPA é capaz de fornecer novas pistas sobre a variabilidade genética desta doença.
**Palavras-chave:** Leucemias agudas; MLPA; CNA

# PESQUISA DE MICRODELEÇÃO DO CROMOSSOMO Y EM HOMENS INFÉRTEIS: COMPARAÇÃO METODOLÓGICA ENTRE A PCR MULTIPLEX HOMEBREW E KIT COMERCIAL

**Isabela Grizatti Lino Costa[1], Gabriel Banov Lopes da Silva[1], Bianca Alves Vieira Bianco[1,3], Denise Maria Chistofolini[1,3], Daniel Rincon[2], Alexandre Torchio Dias[2,4], Caio Parente Barbosa[1,3]**
[1]Centro Universitário FMABC; [2]CITOGEM Biotecnologia; [3]Instituto Ideia Fértil de Saúde Reprodutiva; [4]Universidade Paulista; E-mail: grizatti.isabela@gmail.com

**Resumo:**
As microdeleções do cromossomo Y, em especial nas regiões de azoospermia (AZF), são a segunda causa genética de infertilidade masculina. Presentes em cerca de 10-15% dos homens com azoospermia não obstrutiva e oligozoospermia grave, o diagnóstico inequívoco destas variantes é crucial para esclarecer a etiologia das alterações na espermatogênese, viabilizar a conduta terapêutica do paciente e avaliação dos casos de ICSI. Existem diferentes métodos para investigação da microdeleção do Y, destacando-se os métodos homebrew e os kits comerciais, os quais apresentam especificidades com relação às regiões avaliadas, tempo de wet lab e análise dos resultados. Estudos comparativos entre os diferentes testes ainda são escassas na literatura.: Comparar a precisão e aspectos metodológicos entre o teste homebrew por PCR multiplex e o kit comercial ChromoQuant® AZF (CyberGene AB R) para microdeleção do cromossomo Y. Foram incluídos homens inférteis com azoospermia não-obstrutiva e sem alterações cromossômicas, que realizaram o exame de pesquisa de microdeleção do cromossomo Y no período de janeiro/2018 a dezembro/2024 no Laboratório de Genética do Centro Universitário FMABC. A PCR multiplex homebrew avaliou 21 regiões específicas em AZFa, AZFb, AZFc em Yq e o gene SRY em Yp. Já o kit comercial investiga 17 marcadores na região AZF e o gene SRY por PCR multiplex seguida de eletroforese capilar. Foram avaliados 411 homens inférteis com idade média de 36,4 (4,52) anos. Destes, 16 (3,9%) apresentaram microdeleção do cromossomo Y, nos quais: 13 (81,2%) apresentavam microdeleção da região AZFc, 2 (12,5%) da região AZFb e apenas 1 (6,3%) em AZFa. No estudo comparativo entre as duas metodologias foi observada 100% de concordância na precisão entre todos os marcadores avaliados. Os resultados evidenciaram a robustez de ambas metodologias para o diagnóstico da microdeleção do cromossomo Y, entretanto, destacamos que o método homebrew é mais acessível e customizável, com tempo wet lab maior quando comparado com o teste comercial. O teste comercial apresenta vantagem no diagnóstico em larga escala, proporcionando maior rapidez na liberação dos resultados e padronização metodológica na automação. Assim, a escolha do método diagnóstico é laboratório-dependente de infraestrutura e parque tecnológico, considerando-se aspectos de qualidade, prazos para liberação dos resultados e tempo para a conduta terapêutica adequada.
**Palavras-chave:** Infertilidade masculina; espermograma; cromossomo Y

**Apoio**

Auxilio Financeiro: CNPq.

# PROCESSO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO DE DUAS IRMÃS COM ATAXIA SPINOCEREBELAR TIPO 3: RELATO DE CASO.

**Alex Honda Bernardes[1], Victor Cortazio do Prado Santos[1], Aparecido Divino da Cruz[1], Raffael Zatarin[1]**
[1]AGIR (Associação de Gestão, Inovação e Resultado em Saúde); E-mail: alxhonda@yahoo.com.br

**Resumo:**
A ataxia espinocerebelar tipo 3 (SCA3), também conhecida como doença de Machado-Joseph (DMJ), é a forma mais prevalente entre as ataxias autossômicas dominantes e apresenta maior incidência em famílias de origem portuguesa (até 5:100.000 habitantes), atribuída ao efeito fundador. Trata-se de uma condição neurodegenerativa progressiva, geneticamente determinada por expansões de repetições CAG heterozigóticas localizadas no exon 10 do gene ATXN3, que resultam na codificação anormal de uma cadeia poliglutamínica tóxica. Clinicamente, manifesta-se por ataxia cerebelar progressiva associada a sinais piramidais, síndrome extrapiramidal do tipo distônico-rígida, amiotrofia periférica acentuada, arreflexia generalizada, oftalmoplegia externa progressiva e alterações cognitivas. A doença apresenta o fenômeno de antecipação genética, mais pronunciado por via paterna, em que a repetição CAG tende a se expandir nas gerações subsequentes, resultando em início mais precoce e fenótipo mais grave; indivíduos com até 44 repetições são considerados normais, de 45 a 59 repetições possuem alelos intermediários, e 60 ou mais definem alelos patogênicos. Foram encaminhadas ao Serviço de Aconselhamento Genético do Centro de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo (CRER) duas irmãs, de 41 e 38 anos, filhas de pais não consanguíneos, com histórico familiar sugestivo de herança autossômica dominante. Ambas realizaram painel por PCR para ataxias, no qual foram detectadas expansões patogênicas no gene ATXN3: 28/73 repetições na irmã 1 e 23/71 repetições na irmã 2. A irmã 1 encontra-se em estágio mais avançado da doença, apresentando cefaleia, distúrbio de marcha, mialgia, disfagia, disartria, distonia, arreflexia, espasmos musculares, oftalmoplegia, hipoacuidade visual e perda de memória; a irmã 2 manifesta estágio menos avançado, com parestesia neuropática em membros inferiores, espasmos e fasciculações nas pernas, oftalmoplegia, leve instabilidade de marcha, disfagia, lombalgia e queixas de memória. A correlação genótipo-fenótipo permitiu estabelecer o diagnóstico genético e nosológico de SCA3 em ambas, sendo as pacientes encaminhadas para acompanhamento multidisciplinar nas áreas de fisioterapia, psicologia e neurologia do CRER. A história familiar reforçou o padrão de herança paterna, com múltiplos membros da família afetados. Cada irmã apresenta um filho maior de idade. Ambos não apresentaram interesse em dar continuidade no processo de aconselhamento genético.
**Palavras-chave:** Ataxia Spinocerebelar Tipo 3; Aconselhamento genético; ATXN3

# CROMOSSOMO SUPRANUMERÁRIO EM ANEL: RELATO DE UM CASO COM MOSAICISMO ENVOLVENDO 15Q11-Q13

**Nádia Aparecida Bérgamo[1], Wendyson Duarte de Oliveira[1], Lucas Andrade Almeida[1], Adelaide Fernandes Costa[1], Rosângela Hatori Rocha[1]**
[1]Universidade Federal de Goiás; E-mail: nabergamo@ufg.br

**Resumo:**
A duplicação 15q11-q13, conhecida como síndrome Dup 15q, tem uma prevalência estimada de 1:30 mil nascimentos e é definida pela presença de pelo menos uma cópia extra deste segmento cromossômico. A região 15q11-q13, por apresentar baixas repetições de cópias (LCRs), é uma área de suscetibilidade a rearranjos genômicos. A microduplicação desta região é observada não apenas como duplicação intersticial, mas também como pequenos marcadores cromossômicos supranumerários (SMCs), nas formas de cromossomo isodicêntrico ou pequeno cromossomo em anel. O fenótipo Dup 15 é variável, com características clínicas que incluem hipotonia, atraso no desenvolvimento, atraso na fala, risco de epilepsia, características dismórficas menores e diferentes gravidades do transtorno do espectro autista. O objetivo do estudo foi realizar a análise citogenética de um paciente, 2,7 anos de idade, sexo masculino, 16,5Kg, com acentuada hipotonia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, alterações comportamentais e dismorfias faciais leves, a fim de verificar a ocorrência de anormalidades cromossômicas. As preparações citológicas foram obtidas a partir da cultura de linfócitos do sangue periférico, estimulados por PHA. Para a análise de FISH (Hibridação In Situ por Fluorescência), procedeu-se a aplicação da sonda SNRPN, região 15q11-q13, e da sonda controle localizada em 15q26.3 (Cytocell®). Os exames citogenéticos foram realizados no CEGH, ICB-UFG. Após análise, em banda G e FISH, pode se constatar o mosaicismo, onde um pequeno marcador supranumerário em anel estava presente em 30% das metáfases, 46,XY[70]/47,XY+mar[30] e, em 28% dos núcleos interfásicos. Este resultado explica a clínica observada no paciente, indo de encontro com a literatura. Para verificar a origem materna ou paterna do SMC, assim como dos cromossomos 15 normais, é necessário avaliar o padrão de metilação desses cromossomos. A definição exata do segmento cromossômico, por aCGH, é importante tanto para a correta descrição do anel, assim como para ter conhecimento dos genes envolvidos e o número de cópias duplicadas. A estrutura genômica caracterizada e o padrão epigenético do SMC e dos cromossomos 15, podem levar a uma melhor correlação genótipo-fenótipo. Embora este resultado tenha contribuído na orientação do aconselhamento genético, realizado pelo médico geneticista, HC/UFG, as combinações de exames moleculares dariam um entendimento mais completo da clínica.
**Palavras-chave:** dup 15q; hipotonia; mosaicismo
**Apoio**

CEGH-ICB-UFG e EBSER-HC-UFG

# DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN PELO MÉTODO DE FISH: RELATO DE 2 CASOS

**Rosangela Hatori Rocha[1], Wendyson Duarte de Oliveira[1], Adelaide Fernades Costa[1], Lucas Andrade Almeida[1], Elisângela de Paula Silveira Lacerda[1], Nádia Aparecida Bérgamo[1]**
[1]Universidade Federal de Goiás; E-mail: rosangela_hatori_rocha@ufg.br

**Resumo:**
A síndrome de Williams-Beuren (SWB) é uma condição genética rara, multissistêmica, com prevalência de 1/7.500 a 1/20.000 nascidos vivos. Afeta igualmente ambos os sexos e ocorre devido a uma deleção submicroscópica no cromossomo 7, (7q11-23), que inclui o gene da elastina. A idade de início dos sintomas é a neonatal e pré-natal (CID-10: Q93.8). O diagnóstico, iniciado com base nos critérios clínicos da doença e o reconhecimento de sinais e sintomas é seguido por testes genéticos de confirmação diagnóstica em laboratório. O teste de FISH (hibridização in situ por fluorescência) é considerado o método padrão para o diagnóstico citomolecular da SWB, com alta capacidade de detecção. Identifica as deleções de genes na região crítica do cromossomo 7, que envolve de 1,5 a 1,8 megabases de DNA, responsável pelas características da síndrome. Foram avaliados 2 casos de crianças encaminhadas ao Centro de Genética Humana do ICB (CEGH-UFG) para confirmação de hipótese diagnóstica de SWB. Caso I: menino, 9 anos, apresentando atraso no desenvolvimento e crescimento, dismorfismo facial característico, má oclusão dentária, comportamento extrovertido e amigável; Caso II: menina, 5 anos e três meses, apresentando dismorfismo facial característico, íris estrelada, anomalias dentárias, atraso motor, andou com 1ano e 8 meses, constipação. Foram utilizadas sondas FISH para síndrome de Williams da marca Cytocell® (RU-LPU011-S/Lote: 0911611) conforme protocolo padrão do fabricante e a sonda D7Z1, 7p11.1-q11.1, verde (Cytocell®) utilizada como controle interno, as sondas são projetadas para detectar a região cromossômica 7q11.23 de 1,5 Mb ou1,8 Mb contendo 28 genes. A análise dos 2 casos revelou a presença de sinal fluorescente da sonda 77q11-23 em apenas um dos cromossomos do par homólogo, em 200 núcleos interfásicos analisados. No outro cromossomo 7, o sinal estava ausente indicando a microdeleção na área crítica e a confirmação do diagnóstico para SWB. O FISH é um método preciso para confirmar o diagnóstico de SWB, permitindo a confirmação diagnóstica, o aconselhamento genético e a avaliação da gravidade da síndrome.
**Palavras-chave:** deleção 7q11-23; FISH; Williams-Beuren

**Apoio**

CEGH-ICB-UFG E EBSERH-HC-UFG

# DELEÇÃO 5Q23.3-31.1 EM PACIENTE COM ATRASO DO DESENVOLVIMENTO E DISMORFIAS

**Ana Clara Pierote Rodrigues Vasconcelos[1], Beatriz Ribeiro Versiani[3,4], Aline Pic Taylor[2,3], Silviene Fabiana de Oliveira[2,3], Juliana Forte Mazzeu de Araújo[1,3]**
[1]Faculdade de Medicina, Universidade de Brasília; [2]Departamento de Genética e Morfologia, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Brasília; [3]Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras Brazil, Universidade de Brasília; [4]Hospital Universitário, Universidade de Brasília; E-mail: anavasconcelos2002@gmail.com

**Resumo:**
A deleção 5q é uma condição rara que apresenta ampla variedade de achados clínicos, a depender da localização e tamanho da deleção. s: O presente estudo teve como objetivo relatar os aspectos genéticos e clínicos de um paciente portador de deleção do cromossomo 5q. Foram realizados cariótipo e sequenciamento de exoma, seguidos de análise na plataforma Franklin segundo critérios do ACMG. O paciente foi encaminhado por apresentar atraso do desenvolvimento e desnutrição. É filho único de casal não consanguíneo. Nasceu a termo, pequeno para a idade gestacional, apresentando pé torto congênito bilateral (PTC), sendo feita cirurgia corretiva aos três meses e posterior uso de órtese. Em avaliação clínica (1 ano e 5 meses), paciente apresentou baixo peso e estatura. O exame dismorfológico evidenciou testa ampla, fendas palpebrais oblíquas para baixo, excesso de pele em pálpebras inferiores, raiz nasal média, ponta nasal achatada, narinas hipoplásicas, filtro nasolabial longo e liso, lábio superior fino, orelhas alongadas no sentido posterior, micrognatia e palato ogival. Tem atraso importante do desenvolvimento. Ainda não anda sem apoio e fala poucas palavras-chave. Recusa a ingestão de alimentos sólidos. O cariótipo foi normal para o sexo masculino (46,XY). Foi realizado sequenciamento completo de exoma e detectada deleção 5q23.3-q31.1 (4,9Mb), classificada como patogênica. Essa deleção inclui cerca de 74 genes. Não identificamos na literatura ou em bancos de dados deleções semelhantes em indivíduos normais ou afetados. Alguns dos sinais observados no paciente corroboram dados da literatura, como o PTC, provavelmente relacionado à deleção do gene PITX1. Outros genes deletados no segmento poderiam explicar os demais sinais clínicos do paciente. Trata-se, portanto, de paciente com microdeleção do segmento 5q23.3-31.1, ainda não descrita na literatura, sugerindo um papel importante desses genes na embriogênese.
**Palavras-chave:** Atraso no desenvolvimento; dismorfias; deleção 5q

**Apoio**

Auxílio financeiro: FAPDF, CNPq, CAPES, UnB

# SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN: RELATO DE CASO

**Nayara Lopes de Souza Pires[1], Victor Cortázio do Prado Santos[2], Rafael Zatarin[3], Aparecido Divino da Cruz[3,4]**

[1]Pontifícia Universidade Católica de Goiás ? PUC-GO; [2]Programa de Pós-Graduação em Biologia Celular e Molecular ? Universidade Federal de Goiás ? UFG; [3]CRER ? Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo; [4]LaGene ? Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular/LACEN ? Laboratório de Saúde Pública Dr. Giovanni Cysneiros ? Secretária da Saúde do Estado de Goiás; E-mail: nayarabio92@gmail.com

**Resumo:**
A Síndrome de Williams-Beuren (SWB) foi descrita, em 1961, por Williams e colaboradores. O diagnóstico é estabelecido pela identificação da delação de 1,5 Mb a 1,8Mb, envolvendo aproximadamente 17 genes presentes na região crítica do cromossomo 7q11.23, englobando o gene da Elastina. A síndrome apresenta diversas manifestações fenotípicas, que incluem, fáceis sindrômicas, cardiopatias variáveis, incluindo a estenose aórtica supravalvar e alterações cognitivas. O presente relato de caso, descreve paciente do sexo masculino, 18 anos de idade, foi encaminhado pelo médico por apresentar atraso intelectual, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, alteração comportamental e prolapso da valva mitral. Hipótese principal relatada como CID F70.0 (Retardo Mental Leve). O objetivo desse trabalho foi investigar possíveis variações no número de cópias (CNV), potencialmente, patogênica para correlacionar rearranjos cromossômicos com os fenótipos observados. Inicialmente foi realizado um teste de X-Frágil - PCR. O DNA foi extraído a partir de sangue total em EDTA e a determinação do número de repetições CGG foi realizada utilizando o kit Amplidex PCR/CE FMR1 (Asuragen). A separação dos fragmentos foi realizada por eletroforese capilar no equipamento 3730 DNA Analyser e os resultados analisados no software GeneMapper (Thermo Fisher Scientific). Após os resultados do teste X-frágil, foi realizado uma coleta do sangue total com EDTA, seguido pelo teste Microarray CGH - Array (SNP Array de alta densidade) microarranjo genômico GSA (Global Screening Array) v3 (Illumina Technologies) tendo como referência para a análise a versão GRCh38 do genoma humano. A pesquisa molecular de cromossomo por X-frágil apresentou um alelo com 21 repetições CGG na faixa da normalidade. A análise molecular por SNP-array detectou uma microdeleção intersticial classificada como patogênica, em heterozigose, de 1.4Mb do 7q11.23. O tamanho e o conteúdo gênico da deleção de 7q11.23 explicam a presença do quadro clínico. Deleções menores do que as deleções recorrentes associadas à SWB são raras e estão associadas a um fenótipo variável. O probando apresenta prolapso da válvula mitral, sugestivo para indivíduos com deleções parciais que incluem o gene Elastina associada à Estenose Aórtica Supravalvar. O CMA é a técnica de primeira escolha em casos que envolve deficiência intelectual, neste relato de caso, o CMA mostrou-se sensível na análise da microdeleção relacionada à SWB.
**Palavras-chave:** Deleção; Elastina; Síndrome de Williams-Beuren

# RELATO DE CASO: TRANSLOCAÇÕES COMPLEXAS E UM MARCADOR CROMOSSÔMICO EM CARIÓTIPO 46,XX, T (2;5;17)(Q21;P15.1;P13), +MAR

**Carolina Santana Pires[1], Lorraynne Guimarães Oliveira[2], Cristiano Luiz Ribeiro[2], Maria Julia Menezes de Paula[2]**
[1]Faculdade de Medicina de Itumbiara; [2]Laboratório Biovida DNA; E-mail: carolinaspires0@gmail.com

**Resumo:**
As características fenotípicas desempenham um papel crucial na correlação clínica e na orientação da pesquisa genética. No entanto, em diversas situações, mesmo na ausência de uma síndrome específica suspeita, a análise citogenética pode identificar alterações relevantes que contribuem para o diagnóstico e a gestão clínica. O presente relato de caso, descreve paciente do sexo feminino, com 8 anos de idade e não fazia uso de medicamentos. De acordo com o pedido médico, a indicação clínica do paciente foi o CID. Q-99 (síndrome a esclarecer). As características fenotípicas da paciente apresentadas no encaminhamento de exame foram de anomalias nas mãos e deficiência intelectual. O objetivo do presente trabalho foi investigar possíveis alterações genéticas numéricas ou estruturais utilizando o método de cariótipo para correlacionar rearranjos cromossômicos com o fenótipo observado. O exame de cariótipo foi realizado no Laboratório Biovida DNA, localizado no Estado de Goiás. A amostra foi obtida via punção venosa periférica com seringas heparinizadas para realização de cultura de linfócitos T seguindo do exame de cariótipo com bandeamento G. Seguindo o protocolo operacional padrão do laboratório, a cultura de linfócitos foi exposta ao meio RPMI 1640, enriquecido com soro fetal bovino e fitoemaglutinina, por um período de incubação de 37°C por 72h. A contagem das metáfases foi conduzida com o auxílio do software Ikaros da MetaSystems, versão 6.2.123. A análise apresentou um cariótipo 46,XX,t (2;5;17)(q21;p15.1;p13), +mar. O resultado apresentado pelo cariótipo com banda G foi 46 XX, esperando para indivíduos do sexo feminino. Foi observado uma translocação da região 2, banda 1 do braço longo do cromossomo 2 (2q21), uma translocação da região 1, banda 5, sub-banda 1 do braço curto do cromossomo 5 (5p15.1), uma translocação na região 1, banda 3 do braço curto do cromossomo 17 (17p13) e uma fragmento extra (+mar) cuja origem não foi determinada. Este caso ilustra a relevância do exame de cariótipo mesmo em situações clínicas com apresentação fenotípica inespecífica. A identificação de uma alteração estrutural complexa reforça a importância da investigação citogenética como ferramenta diagnóstica de primeira linha em pacientes com anomalias congênitas e/ou deficiência intelectual, contribuindo para um diagnóstico nosológico mais preciso e para o aconselhamento genético adequado.
**Palavras-chave:** Cariótipo; Translocação; Anomalias Congênitas

# DELEÇÃO 2Q24.3Q31.2 INCLUINDO O GENE HOXD13 EM PACIENTE COM MALFORMAÇÃO DE MEMBROS

**Barbara Merfort Ferreira[1], David Uchoa Cavalcante[1,3], Beatriz Ribeiro Versiani[2,3], Silviene Fabiana de Oliveira[2,3], Aline Pic Taylor[1,2,3], Juliana Forte Mazzeu[1,2,3]**
[1]Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas - UnB; [2]Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras ? Brazil - UnB; [3]Departamento de Genética e Morfologia - UnB; E-mail: barbaramerfort@hotmail.com

**Resumo:**
A análise cromossômica por microarray é uma ferramenta essencial na identificação de alterações genômicas submicroscópicas associadas a quadros clínicos complexos principalmente em pacientes com malformações congênitas múltiplas. s: Buscar a etiologia do quadro clínico de paciente com atraso neuropsicomotor grave, dismorfias faciais e anomalias de membros (camptodactilia e sindactilia). Metodologia. Foi realizado cariótipo com bandamento G e análise cromossômica por microarray utilizando a plataforma CytoScan® 750k. O cariótipo foi normal para o sexo masculino, 46.XY. A análise cromossômica por microarray identificou uma deleção patogênica de 10,2 Mb na região 2q24.3q31.2 (arr[GRCh38] 2q24.3q31.2(168.608.157_178.870.645) x1) classificada como patogênica. Microdeleções semelhantes foram descritas anteriormente em pacientes com quadro semelhante ao do paciente reportado, cursando com atraso global do desenvolvimento, dismorfias e malformações de membros. Dentre os genes mapeados no segmento destaca-se o gene HOXD13 que tem papel essencial na formação do esqueleto apendicular e variantes patogênicas no gene causam braquidactilia e sindactilia. Conclui-se, portanto, que a microdeleção 2q24.3q31.2 é determinante para o quadro clínico, reforçando a importância análise cromossômica por microarray como método diagnóstico em pacientes com malformações congênitas múltiplas.
**Palavras-chave:** Análise cromossômica por microarray; Malformações congênitas; Malformação de membros
**Apoio**

FAPDF, CNPq e CAPES

# HEREDITARIEDADE NA RELAÇÃO ENTRE CROMOSSOMOS DERIVATIVOS DA T(7;8)(P22;P23) PATERNA, CARDIOPATIA CONGÊNITA E AUTISMO (TEA)

**Ana Paula dos Santos Alves[1], Maria Eliane Longhi Barroso[1], Matheus Pires Rincão[1]**
[1]Universidade Estadual de Londrina; E-mail: ana.p.santosalves@uel.br

**Resumo:**
Translocações recíprocas são rearranjos cromossômicos balanceados que, por não envolverem perda aparente de material genético, geralmente não provocam alterações fenotípicas evidentes nos portadores. No entanto, a formação do tetravalente na meiose pode originar gametas desequilibrados. Como consequência, a herança desses gametas pode resultar em cariótipos desbalanceados, associados a malformações congênitas ou síndromes genéticas. Diante disso, este trabalho teve como objetivo a investigação citogenética de um paciente de 5 anos (probando), encaminhado ao Serviço de Aconselhamento Genético da Universidade Estadual de Londrina, com hipótese diagnóstica de Tetralogia de Fallot (TOF) e Transtorno do Espectro Autista (TEA). Como parte da metodologia, foi realizada entrevista clínica com os familiares do probando, na qual relatou-se que o pai, 42 anos, apresenta dificuldade de aprendizagem desde a infância; o irmão, 11 anos, possui diagnóstico de TEA; e a segunda gestação dos pais evoluiu para aborto espontâneo no primeiro trimestre, de causa indeterminada. A mãe, 42 anos, e a irmã, 1 ano, não apresentaram alterações fenotípicas detectáveis. Além disso, foram realizadas montagem e análise dos cariótipos das metáfases mitóticas de todos os membros da família, obtidas por cultura temporária de linfócitos de sangue periférico, com aplicação da técnica de bandeamento G. A análise dos cariótipos revelou que o pai é portador de uma translocação recíproca entre os cromossomos 7 e 8, descrita como 46,XY,t(7;8)(p22;p23). O probando e seu irmão herdaram, respectivamente, um dos cromossomos derivativos (der) dessa translocação, com cariótipos 46,XY,der(8),t(7;8)(p22;p23)pat e 46,XY,der(7),t(7;8)(p22;p23)pat. A irmã herdou ambos os cromossomos derivativos, com cariótipo 46,XX,t(7;8)(p22;p23)pat. A mãe apresentou cariótipo normal (46,XX). Os sinais clínicos foram comparados aos dados de mapeamento cromossômico disponíveis no NCBI, que indicaram o gene GATA4, localizado próximo ao ponto de quebra no cromossomo 8 (8p23), como candidato à cardiopatia congênita (TOF) observada no probando. Adicionalmente, genes associados ao neurodesenvolvimento foram relacionados aos demais sinais clínicos apresentados pelo probando e seu irmão. Assim, esses achados evidenciam a relevância da investigação familiar no Aconselhamento Genético, por permitir melhor caracterização das alterações, identificação de familiares sob risco e direcionamento ao acompanhamento multiprofissional adequado.
**Palavras-chave:** Rearranjo cromossômico; Tetralogia de Fallot; Transtorno do Espectro Autista (TEA)

# LIMÍTROFE DA SENSIBILIDADE DOS TESTES DE PCR E CARIÓTIPO DE MEDULA ÓSSEA NA DETECÇÃO DA FUSÃO GÊNICA BCR::ABL E/OU DO CROMOSSOMO PHILADELFIA

**Thainá Ferreira Silva[1], Bruno Faulin Gamba[1], Fabian Andres Hurtado[1], Lara Franciele Ribeiro Velasco[1], Gabryelle Louisse Bezerra Souza[1], Elisabete Stephani Fontenele[1], Gisela de Jesus Felice[1], Jessika de Moura da Silva[1], Josiana Alves Barbosa[1], Leticia de Oliveira Gomes[1], Bianca Arcaro Topazio[1], Deborah Afonso Cornelio[1], Alessandra de Freitas Andrade[1], Lidia Freire Abdalla[1]**
[1]Sabin Diagnóstico e Saúde; E-mail: unisabin@sabin.com.br

**Resumo:**
Leucemia Mieloide Crônica (LMC) é uma neoplasia mieloproliferativa clonal caracterizada pela translocação t(9;22)(q34;q11.2), originando o cromossomo Philadelfia (Ph) e o gene de fusão BCR::ABL. Este rearranjo está presente em 90-95% dos casos de LMC. O diagnóstico pode ser realizado por PCR, que detecta transcritos BCR::ABL, principalmente as isoformas b3a2 e b2a2 (P210), e, eventualmente, e1a2 (P190), mais comum na leucemia linfoblástica aguda. Outra metodologia é o cariótipo de medula óssea (CMEDULA), que permite a visualização direta do cromossomo Ph. A complementação entre essas técnicas é essencial para a governança clínica, promovendo maior precisão e segurança diagnóstica. : Identificar os limiares da sensibilidade e especificidade dos exames de PCR e CMEDULA na identificação da fusão gênica BCR::ABL e/ou do cromossomo Ph. Compreender como estes dois exames se complementam no cuidado de leucemias na rotina laboratorial do Sabin Diagnóstico e Saúde. Foram analisados 111 casos submetidos simultaneamente a exames de CMEDULA e PCR para BCR::ABL no Sabin Diagnóstico e Saúde, entre 2023 e 2024. Os dados foram coletados através do sistema Shift Lis e tabulados no Microsoft Excel. Os resultados positivos por PCR foram agrupados por faixas de porcentagem do transcrito BCR::ABL em intervalos de 10%. Os dados obtidos foram comparados aos resultados do CMEDULA, conforme o mesmo agrupamento. Dos 111 casos, 56 foram positivos para BCR::ABL por PCR (48 P210 e 8 P190), sendo 35 com a t(9;22) no CMEDULA. A sensibilidade do CMEDULA para detectar a translocação P210 foi baixa no grupo <10% (7,14%) e alta acima de 10% (91,17%), sugerindo que CMEDULA se torna mais assertivo com maior expressão do transcrito. Para P190, a sensibilidade no grupo foi de 33,33% (<10%) e 50% (>10%). Entre os 55 casos negativos para BCR::ABL e para t(9;22), 13 (23%) apresentaram outras alterações cromossômicas clinicamente relevantes, evidenciando o papel complementar do cariótipo. A sensibilidade do exame de CMEDULA aumenta significativamente quando a expressão do transcrito BCR::ABL atinge ≥10%, podendo destacar este valor como um possível limiar de concordância no diagnóstico das leucemias com t(9;22). O exame de CMEDULA apresenta maior abrangência na ausência do transcrito BCR::ABL, revelando outras alterações cromossómicas relevantes. O uso integrado das duas metodologias potencializa a acurácia diagnóstica e a tomada de decisão clínica.
**Palavras-chave:** Cromossomo Philadelfia (Ph); BCR::ABL; Leucemia Mieloide Crônica (LMC)
**Apoio**

Agradecemos ao Setor de Citogenética e Biologia Molecular do Sabin Diagnóstico e Saúde.

# CLINICAL FEATURES OF BRAZILIAN PATIENTS WITH 22Q11.2 DELETION SYNDROME

**Melissa Bittencourt de Wallau[1], Ana Carolina Xavier[2], Chong Ae Kim[3], Elaine Lustosa Mendes[4], Erlane Marques Ribeiro[5], Amanda Oliveira[6], Têmis Maria Félix[7], Isabella Lopes Monlleó[8], Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes[1], Társis Paiva Vieira[1]**

[1]Departamento de Genética Médica e Medicina Genômica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas; [2]Centrinho Prefeito Luiz Gomes; [3]Instituto da Criança, Hospital de Clínicas, FMUSP; [4]Serviço de Genética do Hospital de Clínicas da UFPR; [5]Serviço de Genética do Hospital Infantil Albert Sabin - HIAS; [6]Centro de Atenção aos Defeitos da Face ? CADEFI; [7]Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre ? HCPA; [8]Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes - HUPAA/UFAL; E-mail: melbwallau@gmail.com

**Resumo:**
The 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) is the most commonmicrodeletion syndrome. There is a remarkable clinical heterogeneity, with more than180 clinical manifestations, none of which occur in 100% of cases. The mostcommon clinical features are congenital heart defects, immunodeficiency, palatalanomalies, facial dysmorphisms, neurodevelopmental delay, and behavioraldisorders. This study aims to describe the clinical features of Brazilianpatients with 22q11.2DS. The sample comprised of 156 individuals with22q11.2DS. Patients were recruited from nine Medical Genetics services orCraniofacial rehabilitation centers from different Brazilian regions, throughcollaborative research of the Brazil's Craniofacial Project (BCFP). The deletion wasconfirmed by Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) with the kitP250B2, or by fluorescence in situ hybridization (FISH) with the TUPLE1 probe. Theclinical data were collected through the Brazilian Database of Craniofacial Anomaliesof the BCFP and were described as frequency. Among 156 individuals, 65were males (42%) and 91 females (58%). The age at diagnosis varied from twomonths to 32 years (mean age 10 years). Among individuals with MLPA results, 133had a 3Mb deletion (95%), and seven had a 1.5 Mb deletion (5%). The main clinicalfeatures found were facial dysmorphisms (133/156 - 85%), neurodevelopmentaldelay (116/156 - 74%), palatal abnormalities (110/156 - 70.5%), congenital heartdiseases (88/156 - 56%), immunological or hematological abnormalities (73/156 -47%), behavioral/psychiatric and neurological alterations (58/156 - 37%), skeletalabnormalities (57/156 - 36,5%), abnormalities of the gastrointestinal tract (47/156 -30%), hearing impairment (44/156 - 28%), ophthalmological abnormalities (41/156 -26%), endocrinological alterations (19/156 - 12%), and abnormalities of thegenitourinary tract (17/156 - 11%). The findings of this study areconsistent with those reported in the literature, particularly one that described theclinical features of individuals with 22q11.2DS from multiple countries, includingseveral from Latin America, including Brazil. Notably, this study represents thelargest cohort of Brazilian patients with 22q11.2DS reported to date.
**Palavras-chave:** 22q11.2 Deletion Syndrome; Clinical features; Clinical heterogeneity

**Apoio**

FAPESP, CAPES, CNPq, FAEPEX-Unicamp, FINEP.

# TRIAGEM PARA SÍNDROME DE TURNER NO SEQUENCIAMENTO DE RECÉM-NASCIDOS POR CONTAGEM DE LEITURAS PARA INFERIR O NÚMERO DE CÓPIAS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS

**Anderson Coqueiro dos Santos[1], Stephanie Correia[1], Pedro Mesquita[1], Rosenelle Benicio[1], Nara Pessoa[1], Ilaria Sgardioli[1], Amanda Lamas[1], Lorena Gama[1], Alessandra Andrade[1], Graciella Martins[1], Rafael Jacomo[1], Lidia Freire Abdalla Nery[1], Gustavo Barra[1]**
[1]Sabin Diagnóstico e Saúde; E-mail: coqueirods@gmail.com

**Resumo:**
A Síndrome de Turner (ST) é uma condição genética que pode resultar em defeitos cardíacos, baixa estatura e falência ovariana precoce. O diagnóstico precoce pode melhorar significativamente os resultados para os pacientes, mas a triagem para ST não é rotineiramente realizada, o que retarda o diagnóstico até que sintomas clínicos apareçam. s: Validar uma abordagem de triagem para a ST utilizando dados de contagem de leituras de sequenciamento NGS, com o intuito de aprimorar a detecção precoce em recém-nascidos. Métodos/ A amostra consistiu de DNA (Coriell) de 13 indivíduos masculinos (46,XY), 10 femininos (46,XX), 5 casos de ST (45,X), 5 casos mosaico de ST (2 com ChrY e 3 sem), 1 caso de ST com isocromossomo Xq, e 9 casos de síndromes relacionadas, como 47,XXY e 48,XXYY. Para o sequenciamento, foi utilizado um painel focado de 388 genes derivados do painel xGEN Inherited Disease. O alinhamento foi realizado com Dragen Enrichment v.3.9.5 e a análise de contagem de leituras com Samtools v.1.19.2. A cópia de ChrX e ChrY foi determinada comparando as proporções de contagem de leituras dos cromossomos sexuais e autossômicos. A análise de agrupamento hierárquico foi realizada para agrupar amostras com base nas semelhanças das proporções, enquanto a segmentação binária circular (CBS) foi utilizada para identificar alterações estruturais em cada braço de ChrX. As proporções observadas de ChrX/autossomo e ChrY/autossomo corresponderam aos valores esperados para os diferentes tipos de karyótipo. Para 46,XY, as proporções ficaram entre 0.99-1.03 para ChrX/autossomo e 0.82-1.02 para ChrY/autossomo. Para 46,XX, a proporção foi de 1.92-1.97 para ChrX/autossomo e 0.00-0.01 para ChrY/autossomo. Para ST mosaico sem ChrY, os valores de ChrX/autossomo variaram de 1.15 a 1.46, enquanto para mosaico com ChrY variaram de 0.98 a 1.06. A análise hierárquica agrupou os dados em três ramos principais, com subgrupos diferenciando ST mosaico de outros karyótipos. A CBS das contagens de leituras para ChrX e ChrY possibilitou a visualização de variações nos cromossomos sexuais, identificando perfis de cópias alteradas, como nos casos com isocromossomo Xq e mosaico com ChrY. A avaliação utilizando contagem de leituras de NGS para determinar o número de cópias dos cromossomos sexuais mostrou total concordância com os resultados esperados. Isso sugere que a triagem para ST pode ser realizada utilizando dados de sequenciamento NGS.
**Palavras-chave:** Sindrome de Turner; Triagem; Sequenciamento de nova geração
**Apoio**

Sabin Diagnóstico e Saúde

# N-MYC AMPLIFICATION DETECTED BY FISH IN PEDIATRIC NEUROBLASTOMA FROM A SINGLE REFERENCE CANCER CENTER IN BRAZIL

**Nina Carrossini Bastos[1], Simone de Oliveira Coelho[1], Ana Clara Amaral da Rocha[1], Ricardo Galdino Monteiro[1], Verônica Goulart Moreira[1], Paulo Thiago de Souza Santos[2], Sima Esther Ferman[1], Teresa de Souza Fernandez[1]**
[1]Instituto Nacional do Câncer; [2]Beneficência Portuguesa; E-mail: nina.bastos@inca.gov.br

**Resumo:**
Neuroblastoma (NB), the most common extracranial solid tumor in childhood, is characterized by significant clinical heterogeneity. Some cases show complete regression while others exhibit metastasis, rapid progression, and resistance to therapy despite multimodal treatment approaches. Key prognostic factors in NB include location, metastasis at diagnosis, age, histology, and *N-Myc* amplification (NMA). The latter is considered a key change in the oncogenic process of NB and is strongly associated with poorer outcomes. To better understand NB prognostic factors, this study aimed to evaluate NMA using FISH analysis and its association with clinical data from a cohort of 143 patients at the National Cancer Institute (INCA), Brazil, treated between 2010 and 2023. Clinical and demographic characteristics were obtained through research on medical records, and statistical methods were applied to analyze the prognostic impact of NMA on treatment response and survival. N-Myc was considered amplified when its number of copies was 4-5 times greater than that of chromosome 2. The mean age of diagnosis was 3 years, higher than reported in other countries. No difference in sex was observed in our cohort. The primary tumor site was the abdominal area, with the adrenal gland being the most frequent location. Approximately 30% of patients presented with metastasis at diagnosis, and the median overall survival was approximately 6 years. In our cohort of 143 patients, NMA was analyzed by FISH in 108 cases. We found NMA in 24% of cases, consistent with the 20-30% prevalence reported in other studies. NMA did not correlate with the presence of metastasis at diagnosis or with the stage of the disease. However, it was more prevalent in patients older than 1 year at diagnosis and high-risk patients, as defined by the International Neuroblastoma Risk Group (INRG) classification ($p<0,05$). Patients with NMA had a higher likelihood of treatment failure and disease progression compared to those without amplification ($p<0,01$). Furthermore, the overall survival rate for patients with NMA was 4,5 times lower than that of patients without NMA. These findings underscore the clinical impact of NMA evaluation in NB patients, as a valuable prognostic tool in this disease.

**Palavras-chave:** Neuroblastoma; *N-Myc* amplification; FISH

**Apoio**

Financial support: FAPERJ (E26/210.103/2025), Ministério da Sáude, INCA.

# A IMPORTÂNCIA DO MLPA NA DETECÇÃO DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS EM MOSAICO DE BAIXA FREQUENCIA

**Liége Luciane Roese[1], Maria Dulce Valverde de Oliveira[1], Daiani Cristina Cilião Alves[1], Camila Maurmann de Souza[1], André Teixeira Rodrigues[1], Nilo Sakai Junior[1], Marcia Schneider[1], Lia Menezes Formigli[1]**
[1]REDE SARAH DE HOSPITAIS DE REABILITAÇÃO; E-mail: liroese@hotmail.com

**Resumo:**
Mosaicismos geralmente surgem após a fertilização originando um indivíduo com diferentes linhagens celulares. A técnica de MLPA ("Multiplex ligation dependent probe amplification") tem demonstrado ser uma ferramenta importante na detecção de alterações cromossômicas em mosaico. Este trabalho objetiva apresentar achados de mosaicismos em amostras de pacientes da Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação. As análises foram realizadas pela técnica de MLPA de regiões subteloméricas, (kits P036 e P070), geralmente indicados para triagem nos serviços de genética, sendo os dados gerados analisados pelo programa Coffalyser, que gera imagens para interpretação visual e determina um índice relativo entre pacientes e controles normais das regiões testadas. Os mosaicismos foram confirmados e suas frequências determinadas por cariótipo, FISH ou microarray. Foram encontrados 41 casos de mosaicismos submetidos ao exame de MLPA, entre os anos de 2016 a 2025. Mosaicismos acima de 75% (n=20) apresentaram índices relativos alterados (sem sinalizar mosaicismos), enquanto mosaicismos entre 25 e 60% (n=10) mostraram índices variando de normais a alterados, sendo estes identificados através da interpretação visual cuidadosa das imagens geradas. Os mosaicismos de baixa frequência, entre 2 e 20% (n=11), apresentaram índices relativos dentro da normalidade, mas com possível identificação visual na maioria dos casos (n=9), sendo a não identificação visual apenas de dois casos, com mosaicismos de 3 e 6%, possivelmente decorrente de diferenças nas frequências celulares entre as amostras utilizadas para o MLPA e cariótipo, pois outros mosaicismos de baixa frequência (entre 2 e 5%) foram identificados pela mesma análise visual gráfica. A análise do MLPA também foi essencial para determinar o aumento do número de células avaliadas no cariótipo de seis pacientes, já que a contagem padrão de 20 células não foi capaz de identificar a trissomia/tetrassomia em baixa frequência. Ademais, mostrou-se decisiva para a indicação de FISH em células de mucosa oral, que por fim, confirmou o diagnóstico de um paciente com tetrassomia 12p em mosaico. Dessa forma, uma boa qualidade no preparo do MLPA, das amostras de DNA e a experiência do analista podem tornar este exame bastante eficaz na detecção de alterações em mosaico, reforçando a sua importância como exame de triagem em pacientes com atraso de desenvolvimento, deficiência intelectual e dismorfias.
**Palavras-chave:** Mosaicismo; MLPA; Cariótipo

# CYTOGENOMIC INVESTIGATION OF INDIVIDUALS WITH OVOTESTICULAR AND 46,XX TESTICULAR DIFFERENCES OF SEX DEVELOPMENT

**Júlia de Lima Santos[1], Nilma Lúcia Viguetti Campos[1], Carolina Gama Nascimento[1], Gabriela Roldão Correia-Costa[1], Gil Guerra-Junior[2], Andréa Trevas Maciel-Guerra[1], Helena Fabbri Scallet[3], Társis Paiva Vieira[1]**

[1]Department of Medical Genetics and Genomic Medicine, School of Medical Sciences, State University of Campinas; [2]Department of Pediatrics, School of Medical Sciences, State University of Campinas; [3]Laboratory of Human Molecular Genetics, Center of Molecular Biology and Genetic Engineering, State University of Campinas; E-mail: julialima_123@outlook.com

**Resumo:**

Introduction: Ovotesticular differences of sex development (OT-DSD) and 46,XX testicular DSD (46,XX T-DSD) are extremely rare disorders. Known causes of OT-DSD include 46,XX/46,XY chimerism, chromosomal mosaicism, structural and sequence variants. However, even after investigation of all known causes, many individuals do not have an established etiology. Objectives: This study aimed to perform cytogenomic investigation of individuals with OT-DSD or 46,XX T-DSD. Methods: The sample consisted of 28 individuals, 20 with OT-DSD (Group 1) and eight with 46,XX T-DSD (Group 2), who attended the Interdisciplinary Group for the Study of Sex Determination and Differentiation (GIEDDS) at the Clinical Hospital of UNICAMP between 1989 and 2024. Methods of investigation included G-banded karyotype, fluorescence in situ hybridization (FISH), chromosomal microarray analysis (CMA), whole genome sequencing (WGS), and optical genome mapping (OGM). Results: In Group 1 (11 raised as female and nine as male), 46,XX/46,XY chimerism was found in four individuals (20%), and chromosomal mosaicisms in three others (XX/XXY, XX/XXY/XXYY, and X/XY). One individual presented a pericentric inversion at X chromosome, for which OGM and WGS mapped one of the breakpoints at 75 kb downstream of SOX3. Twelve patients had a normal karyotype (ten 46,XX and two 46,XY). CMA was performed on ten patients (nine 46,XX and one 46,XY), identifying a Xq27.1 duplication, including SOX3, in one 46,XX individual. WGS was performed in five patients and OGM in two, with no relevant structural variants detected. In Group 2 (seven raised as males and one as female), FISH with an SRY probe was performed in three individuals, identifying the SRY on the X chromosome in all cases. CMA, performed for two individuals, showed sequences of Y short arm (including SRY) in both. CMA, WGS, and OGM were performed for one female patient, and no relevant structural rearrangements were found. Conclusion: This study identified the underlying genetic cause of OT-DSD in 9/20 patients (45%), and of 46,XX T-DSD in 5/8 patients (62%), contributing to the characterization of cytogenomic alterations in these rare DSD.

**Palavras-chave:** ovotesticular differences in sex development; 46,XX testicular differences in sex development; chromosomal abnormalities; structural rearrangements

**Apoio**

Financial support: FAPESP (#22/16766-1), CAPES, FAEPEX-Unicamp.

# GALACTOSEMIA POR DEFICIÊNCIA DE EPIMERASE: RELATO DE CASO E CONTRIBUIÇÕES DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

**Victor Cortázio do Prado Santos[1], Aparecido Divino da Cruz[1], Raffael Zatarin[1], Pedro Paulo Chaves de Souza[1]**
[1]Universidade Federal de Goiás; E-mail: vcortazio@gmail.com

**Resumo:**
A galactosemia por deficiência de epimerase (OMIM#230350) é um erro inato do metabolismo caracterizado por mutações bialélicas no gene GALE (OMIM*606953), que codifica a enzima UDP-galactose 4'-epimerase, essencial para a via do metabolismo da galactose, essencial na glicosilação de proteínas e lipídios. A deficiência dessa enzima compromete a produção de glicoconjugados, levando a alterações estruturais e funcionais celulares, falhas de sinalização, disfunções orgânicas, anemia e atraso do desenvolvimento. Além disso, o excesso de galactose não metabolizada é redirecionado para a via de redução pela enzima aldose redutase, resultando na formação de galactitol, composto tóxico que se acumula nos olhos, rins e sistema nervoso central, causando catarata, disfunção renal, danos hepáticos e neurológicos. Foi encaminhado ao Serviço de Aconselhamento Genético do Centro de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo (CRER) um paciente do sexo masculino, de três anos, filho de pais não consanguíneos, com diagnóstico clínico de "Outras síndromes com malformações congênitas com outras alterações do esqueleto" (CID-10: Q87.5). Entre os achados clínicos observados destacam-se displasia de quadril, retropé equinovaro direito, escoliose, hipotonia, pectus excavatum e atraso global do desenvolvimento. O paciente foi submetido à investigação genômica por meio da Análise Cromossômica por Microarranjos (CMA), Painel de sequenciamento do exoma de doenças musculoesqueléticas, Sequenciamento Completo do Exoma (WES), sendo que apenas o WES reportou variantes: duas variantes de significado clínico incerto (VUS) no gene GALE - c.284G>A (p.Gly95Asp), registrada duas vezes no ClinVar, e c.472G>A (p.Gly158Ser), registrada uma vez. Embora não haja confirmação se as variantes do Probando estão em cis ou em trans por meio da testagem parental, a correlação genótipo-fenótipo foi suficiente para estabelecer o diagnóstico molecular de galactosemia por deficiência de epimerase. Após 15 dias de restrição da galactose da dieta, o paciente apresentou melhora clínica significativa, com redução da sonolência, aumento da atividade espontânea e aquisição de marcos do desenvolvimento previamente ausentes, como sentar-se sozinho e pronunciar mais de uma palavra.
**Palavras-chave:** GALE; Galactosemia; Variante de Significado Clínico Incerto
**Apoio**

CAPES; CRER; SES-GO

# A IMPORTÂNCIA DA RECLASSIFICAÇÃO DE CNV DE SIGNIFICADO CLÍNICO INCERTO LOCALIZADA NA REGIÃO 16P11.2

**Juliana Ferreira da Silva[1], Irene Plaza Pinto[1,2,4], Damiana Miriam da Cruz e Cunha[1], Cristiano Luiz Ribeiro[1], Cláudio Carlos da Silva[1,3], Lysa Bernardes Minasi[1], Alex Silva da Cruz[1], Aparecido Divino da Cruz[1,3,4]**

[1]Núcleo de Pesquisas Replicon, Programa de Mestrado em Genética, Escola de Ciências Médicas e da Saúde, Pontifícia Universidade Católica de Goiás.; [2]Centro Clínico de Genética Humana e Biologia Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Goiás.; [3]Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular/Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo, Secretaria de Saúde do Estado de Goiás.; [4]Programa de Pós Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal de Goiás.; E-mail: silvajf.juliana@gmail.com

**Resumo:**
Recorrentes variações do número de cópias (CNVs) de perdas e ganhos na região 16p11.2, envolvendo os genes KCTD13 e SH2B1, estão associadas a uma maior susceptibilidade ao autismo e predisposição à obesidade. : Relatar um caso de reclassificação de CNV de perda na região 16p11.2 , detectada por Análise Cromossômica por Microarranjo (CMA). Estudos citogenômicos foram realizados em amostras de sangue periférico do probando e de seus progenitores, utilizando técnicas de Bandeamento GTG com resolução > 550 bandas e CMA com GeneChip® CytoScanHDTM (ThermoFisher, EUA). Um probando do sexo masculino, 12 anos de idade, nasceu de pais não consanguíneos com 40 semanas de gestação. Foi encaminhado com indicação clínica de deficiência intelectual grave, epilepsia, microcefalia, dismorfismos craniofaciais, baixa estatura, escoliose, distrófico, ptose, raiz nasal alta, base estreita e asas nasais hipoplásicas, philtrum curto, boca permanentemente entreaberta, sobrancelha arqueada, mão em garra, baixa implantação da orelha, e hipotonia. O cariótipo apresentou resultado 46,XY. A CMA detectou uma CNV de perda de novo, de 1,4 Mb, em arr[hg19] 16p11.2(32.511.178-33.912.324)x1 dn, sem mosaicismo, abrangendo os genes TP53TG3, TP53TG3B, TP53TG3C, SLC6A10P, LOC390705, RNU6-76P. Inicialmente, essa CNV de perda foi classificada como de significado clínico incerto, uma vez que a região de perda não abrange genes de relevância clínica e nem aqueles implicados na susceptibilidade ao autismo. No entanto, com o avanço e a padronização das ferramentas de interpretação genômica e a disponibilização do calculador de classificação de CNV ClinGen (http://cnvcalc.clinicalgenome.org/cnvcalc/), foi possível a reclassificação dessa CNV, que passou a ser categorizada como provavelmente patogênica. Com o avanço do conhecimento provenientes de novas publicações científicas e da contínua atualização de bancos de dados genômicos, tem-se ampliado a compreensão sobre o impacto das CNVs, possibilitando sua reclassificação em termos de patogenicidade. A reclassificação sistemática de CNVs de significado clínico incerto desempenha um papel importante no seguimento de pacientes sem diagnóstico etiológico definido, permitindo um aconselhamento genético apropriado. Nesse contexto, a reanalise sistemática de CNVs de significado incerto dever ser incorporada como prática padrão para laboratórios de genética.
**Palavras-chave:** Reclassificação; CNV; 16p11.2

# DIAGNÓSTICO GENÉTICO DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL EM CASO FAMILIAR: UMA ANÁLISE DE MÃE E FILHA COM MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DISTINTAS

**Karina Marinho Nascimento[1], Mariana Ribeiro Costa Siemann[1], Eder Alencar Moura[1], Lissandro de Sousa Rolim[1], Dernival Dantas Dias Junior[2], Beatriz Martins Wolff[1], Rafaela da Silva Mendes[1], Lucas Liro Vieira[1,3], Gleyson Francisco da Silva Carvalho[1], Yanca Gasparini Oliveira[1], Leslie Domenici Kulikowski[1]**

[1]Laboratório de Citogenômica, Departamento de Patologia, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP.; [2]Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, SP.; [3]Laboratório de Citogenômica, Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP; E-mail: karina.marinho@usp.br

**Resumo:**
A síndrome do X-frágil (SXF) é uma condição genética ligada ao cromossomo X (chrX), sendo a causa monogênica mais comum de deficiência intelectual (DI) e do transtorno do espectro autista (TEA). A SXF afeta principalmente homens (1:4000), que, por serem hemizigotos, manifestam quadros clínicos mais graves. As mulheres heterozigotas tendem a apresentar sintomas leves, devido ao efeito compensatório do segundo chrX funcional. A SXF é causada pela expansão do trinucleotídeo CGG no gene *FMR1*. Em indivíduos saudáveis, as repetições de CGG variam entre 20-40; de 56-200 configura pré-mutação e >200, mutação completa. Essa expansão leva à metilação do gene *FMR1*, resultando na ausência da produção da proteína FMRP, responsável pelas manifestações clínicas da síndrome. Apresentamos o caso de mãe e filha com a mutação completa do gene *FMR1* em heterozigose e diferentes fenótipos. A probanda tem histórico familiar de mãe hígida, um irmão saudável, um parente com DI e outro com TEA, ambos ainda a esclarecer. Ela apresenta um quadro clínico grave, com DI severa, TEA, regressão de habilidades psicomotoras, epilepsia de difícil controle e traços dismórficos, como face alongada, fronte ampla e orelhas proeminentes. A probanda apresenta um cariótipo prévio normal para o sexo feminino (46,XX) e considerando o seu fenótipo, foi realizada a PCR com eletroforese capilar (kit comercial AmplideX Fragile X, Asuragen). A mãe, assintomática, tem um filho hígido, teve uma perda gestacional aos 38 anos e deu à luz a probanda aos 40. Embora também apresente a mutação, a ausência de fenótipo pode ser explicada por desvio no padrão de inativação do chrX,, com inativação preferencial da cópia mutada, ou por mosaicismo, com diferentes níveis de expansão entre as células, modulando a expressão clínica. Embora ambas as pacientes sejam heterozigotas para a mutação completa, a diferença fenotípica observada reforça a necessidade de investigação mais aprofundada, pois é fundamental considerar a possibilidade de alterações genômicas concomitantes na probanda que estejam modulando o seu fenótipo. Nesse contexto, a utilização de técnicas citogenômicas complementares é fundamental para elucidar e compreender a discrepância clínica apresentada entre mãe e filha, além de permitir realizar um aconselhamento genético familiar adequado.

**Palavras-chave:** Síndrome do X frágil; *FMR1*; Fenótipo-genótipo

**Apoio**

FINEP-CT INFRA 0160/12 SP8; CNPq/MCTI/FNDCT 402951/2021-2; CNPq 16/2023 - 444314/2023-7

# APLICAÇÃO DO PERFIL DE METILAÇÃO NA RECLASSIFICAÇÃO DE VUS EM PACIENTE COM SUSPEITA DE HELSMOORTEL-VAN DER AA

**Gleyson Francisco da Silva Carvalho[1], Beatriz Martins Wolff[1], Karina Marinho Nascimento[1], Mariana Ribeiro Costa Siemann[1], Eder Alencar Moura[1], Lissandro de Sousa Rolim[1], Rafaela da Silva Mendes[1], Lucas Liro Vieira[1,2], Yanca Gasparini Oliveira[1], Rachel Sayuri Honjo[3], Bekim Sadikovic[4], Leslie Domenici Kulikowski[1,2]**

[1]Laboratório de Citogenômica, Departamento de Patologia, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; [2]Laboratório de Citogenômica, Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; [3]Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; [4]Molecular Genetics Laboratory, Division of Molecular Diagnostics, London Health Sciences Centre; E-mail: gleyson.carvalho@usp.br

**Resumo:**
A interpretação de variantes de significado incerto (VUS) permanece como um dos principais desafios no diagnóstico genético de pacientes com distúrbios do neurodesenvolvimento. Nesses casos, a investigação de epi-assinaturas tem sido utilizada como ferramenta adjuvante no diagnóstico molecular, servindo como ensaio funcional para sustentar a reclassificação de VUS. A síndrome de Helsmoortel-van der Aa (HVDAS; OMIM #615873) é um distúrbio do neurodesenvolvimento autossômico dominante causado por variantes patogênicas no gene ADNP. O quadro clínico frequentemente inclui deficiência intelectual (DI), transtorno do espectro autista (TEA), hipotonia, macrocefalia e dismorfismos craniofaciais, podendo também envolver anomalias cardíacas, oftalmológicas e gastrointestinais. Relatamos o caso de um paciente masculino, 9 anos, com apresentação clínica compatível com HVDAS. A análise de sequenciamento do exoma revelou múltiplas VUS, entre elas a variante ADNP:c.2464G>A:p.(Val822Met), ausente nos principais bancos de dados populacionais e clínicos e sem evidencias funcionais. A incerteza sobre a patogenicidade dessa alteração motivou a análise epigenômica por meio do ensaio Infinium MethylationEPIC BeadChip (Illumina). Os dados gerados foram processados e submetidos à ferramenta EpiSign, uma plataforma clínica validada para identificação de epiassinaturas associadas a síndromes genéticas. O resultado evidenciou uma epi-assinatura moderada, compatível com HVDAS_T, um dos perfis epigenéticos previamente descritos para a HVDAS. Estudos demonstram que variantes no gene ADNP podem gerar diferentes impactos funcionais sobre a metilação do DNA, a depender da posição genômica da alteração. Por isso, o modelo de análise do EpiSign contempla duas assinaturas distintas associadas à síndrome: HVDAS_C, relacionada a variantes localizadas na região central do gene (*c.*2054-2340), e HVDAS_T, associada a variantes situadas fora desse intervalo codificante, como no caso descrito. Complementarmente, a análise de enriquecimento funcional das regiões diferencialmente metiladas revelou vias biológicas ligadas ao desenvolvimento do sistema sensorial (GO-BP; p=0,00217), corroborando o fenótipo clínico. Este caso ilustra o potencial da epigenômica no diagnóstico diferencial de síndromes genéticas, especialmente quando a evidência genômica isolada é inconclusiva.

**Palavras-chave:** VUS; Epiassinatura; Helsmoortel-van der Aa

**Apoio**

Grants: FINEP-CT INFRA 0160/12 SP8; CNPq/MCTI/FNDCT402951/2021-2; CNPq 16/2023 - 444314/2023-7

# ALTERAÇÕES CITOGENÉTICAS EM CASOS DE LMA E SMD EM CARIÓTIPO DE MEDULA ÓSSEA: A EXPERIÊNCIA DO LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA - UGEN NOS ÚLTIMOS 5 ANOS.

**Édelyn Cristina Nunes Silva**[1]
[1]Secretaria de Estado de Saúde do DF; E-mail: edelyncristina@gmail.com

**Resumo:**
O Laboratório de Citogenética do UGEN foi criado em 1994 no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e, em 2004, implantado o exame citogenético de medula óssea. Vários trabalhos definem que a análise cariotípica convencional, é obrigatória na avaliação diagnóstica da Síndrome Mielodisplásica (SMD) e da Leucemia Mielóide Aguda (LMA), pois o cariótipo e o estado mutacional são os fatores prognósticos independentes mais importantes da LMA e determinam a probabilidade de remissão completa, o risco de recidiva, a sobrevida global e as taxas de transformação de SMD para LMA. A coloração de Giemsa de cromossomos metafásicos de aspirado de medula óssea, após cultura de curto prazo permite a detecção de alterações numéricas e estruturais, incluindo deleções, translocações, inversões e duplicações. Esse trabalho teve por objetivo fazer um levantamento das alterações citogenéticas encontradas nos casos de LMA e SMD enviadas ao laboratório de citogenética nos últimos 5 anos, principalmente a deleção intersticial do braço longo do cromossomo 5 (del[5q]). Nos últimos 5 anos foram recebidas 1.156 amostras para cariótipo de MO de 10 hospitais do DF, dessas 445 vieram com descrições clínicas e/ou hipóteses diagnósticas de SMD ou LMA, (porcentagem de 21% de amostras em metáfases). Em 230 casos (51%) o resultado do cariótipo foi normal, e em 120 casos (28%) haviam alterações sendo: 32% de alterações numéricas, 46% estruturais e 22% com cariótipo complexo. Das alterações estruturais encontradas, a mais comum foi a translocação entre os cromossomos 15 e 17; 9 e 22; 8 e 21. Foram encontradas 15 amostras com del[5q], sendo 5 pacientes apresentando apenas essa alteração estrutural e 10 apresentando essa alteração associada a outras. A anormalidade cariotípica mais comum em pacientes SMD (10% a 15% dos casos) é a del[5q], essa região (5q31a 5q33) inclui numerosos genes que codificam fatores de crescimento hematopoiéticos e receptores, e entende-se que a haploinsuficiência para um ou mais genes contribui para a fisiopatologia molecular da SMD. Uma paciente com LMA mostrou cariótipo com a del[5q] e monossomia do cromossomo 7, a deleção ou monossomia do cromossomo 7 é um fator prognóstico altamente desfavorável. Ainda é desafiadora essa metodologia, sendo necessária a implantação de metodologias genético moleculares, por exemplo a utilização da FISH em casos com crescimento celular insuficiente e quando resultados rápidos são necessários para orientar a escolha do tratamento.
**Palavras-chave:** Citogenética de medula óssea; Síndrome mielodisplásica; Leucemia Mielóide Aguda
**Apoio**

Ao Hospital de Apoio de Brasília - UGEN - Laboratório de Citogenética

# MOLECULAR CHARACTERIZATION OF COMPLEX STRUCTURAL VARIANTS

**Yasmin Santos Colucci[1], Carolina Gama Nascimento[1], André Rodrigueiro Clavisio Pereira de Oliveira[2], Gabriela Roldão Correia-Costa[1], Nilma Lúcia Viguetti-Campos[1], Simone Appenzeller[1], Carlos Eduardo Steiner[1], Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes[1], Társis Antonio Paiva Vieira[1]**

[1]Department of Medical Genetics and Genomic Medicine, School of Medical Sciences, State University of Campinas, Campinas, SP, Brazil.; [2]Uniscience Molecular Laboratory, Uniscience do Brasil, São Paulo, Brazil; [3]Department of Orthopedics, Rheumatology and Traumatology, School of Medical Sciences, State University of Campinas, Campinas, Brazil.; E-mail: yascolucci@gmail.com

**Resumo:**

Introduction: Structural variants (SVs) are alterations in genome architecture larger than 50 base pairs. When they involve multiple breakpoints in one or more chromosomes, they are classified as complex. Constitutional complex rearrangements are very rare events, generally associated with mechanisms such as chromothripsis, chromoplexy, and chromoanasynthesis, grouped under the term chromoanagenesis. Initially detected by karyotyping with G-banding, their elucidation requires high-resolution methods. Objectives: This study aimed to characterize complex constitutional SVs. Methods: Four individuals were included: three with rearrangements involving multiple chromosomes and one with a single rearranged chromosome. Chromosomal microarray analysis (CMA) was performed using the CytoScan arrays (Affymetrix®). Optical genome mapping (OGM) and whole-genome sequencing (WGS) with 10x coverage were performed by third-party companies and analyzed at the Human Cytogenetics and Cytogenomics Laboratory at the School of Medical Sciences of UNICAMP. Results: CMA identified genomic imbalances in three of the four cases. The combination of OGM and WGS allowed mapping of all breakpoints and revealed additional complexity in all individuals. Three individuals had rearrangements involving three to five chromosomes and six to 24 breakpoints junctions (BPJs). One individual had a complex genomic rearrangement (CGR) involving the p arms of chromosomes 2 and 9, with nine BPJs. Cases 1, 2, and 3 were classified as complex chromosomal rearrangements (CCRs), with multiple breakpoints in three or more chromosomes. Case 1 presented a balanced CCR, compatible with chromoplexy. Cases 2 and 3 revealed exceptional CCRs involving five and four chromosomes, respectively, with multiple BPJs, suggesting a combination of chromothripsis and chromoplexy. Case 4 showed a CGR, compatible with chromoanasynthesis. Conclusion: These results reinforce the importance of high-resolution approaches for the diagnosis and understanding of the origin of complex structural variants in the human genome. Financial support: FAPESP, CAPES, CNPq, FAEPEX-Unicamp.

**Palavras-chave:** complex structural variants; gene rearrangement; optical genomemapping

**Apoio**

FAPESP, CAPES, CNPq, FAEPEX-Unicamp

# CONTRIBUIÇÕES DA CITOGENÉTICA NO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI

**João Evangelista Cazumbá Neto[1], Lucas Andrade Almeida[1], Adelaide Fernandes Costa[1], Rosângela Hatori Rocha[1], Nádia Aparecida Bérgamo[1]**
[1]UFG - UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS; E-mail: joaolisboacazumba@gmail.com

**Resumo:**
A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma condição genética rara com prevalência de 1:15.000 nascidos vivos, constitui uma das causas genéticas mais comuns de obesidade. A ocorrência da SPW é devido à perda da função de genes presentes na região em 15q11-13, que apresentam expressão paterna, devido ao imprinting genômico. A forma mais comum de perda da expressão desses genes é uma microdeleção paterna em 15q11-q13 (~70%), seguida pela dissomia uniparental materna (~25%), e os demais envolvem defeitos de imprinting, translocações ou inversões do 15. SPW é caracterizada por hipotonia muscular, dificuldades alimentares iniciais, obesidade e deficiência intelectual de leve a moderada. O diagnóstico precoce da SPW é essencial para prevenir complicações graves, como obesidade mórbida, diabetes tipo 2 e apneia do sono. A identificação clínica da síndrome é desafiadora nos primeiros meses de vida, pois os sinais como hipotonia e dificuldades de sucção são pouco específicos. Entretanto, com o avanço da idade, o surgimento da hiperfagia, comportamentos compulsivos e o atraso global do desenvolvimento tornam o diagnóstico mais evidente. O estudo teve como objetivo a análise cromossômica em 3 pacientes femininos e 1 masculino com suspeita com suspeita clínica de SPW, encaminhados ao CEGH do ICB/UFG, por endocrinologistas e pediatras do estado de Goiás. Os cromossomos metafásicos e interfásicos foram obtidos a partir do cultivo de linfócitos. Para a análise de FISH (Hibridação In Situ por Fluorescência), utilizou-se a sonda SRPN, 15q11.2 (RU-LPU005), e a sonda controle 15q26.3 (Cytocell®). O resultado em banda G foi 46,XX e 46,XY. A análise de FISH comprovou a microdeleção em uma menina de 2,4 anos de idade, 18kg, grave hipotonia e características típicas da SPW. Apesar da técnica de FISH ser uma das ferramentas mais valiosas e mais utilizadas no diagnóstico da SPW, já que a maioria dos pacientes tem a microdeleção, alguns casos não são diagnosticados e devem ser analisados por técnicas molecular. No presente estudo, os casos em que a microdeleção não foi detectada por FISH, devem ser analisados para verificar os outros tipos de alterações genéticas/epigenéticas que também fazem parte da etiologia da SPW. Os 3 casos não diagnosticados, reforçam a importância de aliar técnicas de molecular à citogenética no diagnóstico da SPW. Por outro lado, a paciente diagnosticada por FISH, mostra a relevância da técnica mesmo em uma amostra pequena.
**Palavras-chave:** Prader-Willi; Cariótipo; FISH

# ANÁLISE RETROSPECTIVA DE CARIÓTIPOS DE PESQUISA DE INSTABILIDADE CROMOSSÔMICA REALIZADOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE AO LONGO DE 8 ANOS

**Bruna Herrmann Janssen da Silva[1], Juliana Vargas Campiol[1], Hellen Nicole Keller[1], Maria Clara de Freitas Pinho[1], Rejane Gus[1], Caroline Paula Mescka[1]**
[1]Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; E-mail: bruna.hjs@hotmail.com

**Resumo:**
O cariótipo de sangue periférico para pesquisa de Instabilidade Cromossômica (CIN) identifica anomalias cromossômicas em casos suspeitos de síndromes como Anemia de Fanconi (AF), Síndrome de Bloom e Ataxia Telangiectasia. O exame avalia a sensibilidade a agentes clastogênicos, como diepoxibutano e bleomicina, que provocam quebras, falhas, cromossomos em anel, dicêntricos, translocações e figuras radiais, características dessas síndromes.: Analisar o perfil dos resultados dos exames de CIN realizados pelo Serviço de Genética Médica (SGM) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e correlacioná-los com as principais indicações clínicas que motivaram suas solicitações. Foi realizado um estudo transversal retrospectivo por meio do levantamento dos exames de CIN realizados pelo Laboratório de Diagnóstico Pré-Natal e de Cultura de Tecidos do SGM/HCPA entre os anos de 2017 e 2024. Quatro cultivos de sangue foram realizados para cada caso: COM e SEM a droga, para controle e caso índice. Trinta metáfases de cada cultivo foram analisadas. Os dados foram avaliados por análise estatística descritiva. As principais indicações clínicas que levaram à realização do exame foram: aplasia de medula (n=39; 33,91%), suspeita de AF (n=37; 32,17%), suspeita de ataxia telangiectasia (n=9; 7,83%), pancitopenia (n=8; 6,96%), síndrome mielodisplásica (n=5; 4,35%) e outros (n=17; 14,78%). Nos resultados foi observado que, dos 115 exames de CIN realizados nesse período, 5 (4,35%) foram positivos para quebras cromossômicas, 85 (73,92%) não apresentaram alterações significativas e em 25 (21,73%) houve ausência de metáfases suficientes para a análise citogenética. O CIN é considerado padrão-ouro para a detecção de síndromes de IC, como a AF. No entanto, sua realização pode ser desafiadora devido à necessidade de um laboratório especializado, uso de substâncias tóxicas e à complexidade da análise. Além disso, o insucesso no cultivo celular é comum, principalmente pela baixa viabilidade dos linfócitos em decorrência da falência medular e pela alta sensibilidade das células aos agentes indutores de quebras. Nesses casos, exames moleculares como painéis de NGS, MLPA e Western Blot são fundamentais para confirmar o diagnóstico, identificar o subtipo genético e orientar o aconselhamento genético familiar.
**Palavras-chave:** Cariótipo de Instabilidade cromossômica; Citogenética; Anemia de Fanconi

# SÍNDROME DE TURNER COM MOSAICISMO 45,X/46,X,I(XQ): RELATO DE CASO

**Lucas Andrade Almeida[1], Claudia dos Santos Martins[1], Adelaide Fernandes Costa[1], João Evangelista Cazumbá Neto[1], Rosângela Hatori Rocha[1], Nádia Aparecida Bérgamo[1]**
[1]Universidade Federal de Goiás- UFG; E-mail: lucasandrade2@discente.ufg.br

**Resumo:**
A síndrome de Turner (ST) constitui uma das causas mais comuns de baixa estatura e disgenesia gonadal em mulheres. Afeta 1 a cada 2.000 a 2.500 nascidas vivas e tem como causa a monossomia parcial ou completa do cromossomo X. Além da baixa estatura e da disgenesia gonadal, há uma ampla variabilidade fenotípica nas pacientes com ST. O objetivo deste trabalho foi realizar a análise citogenética em uma paciente encaminhada ao CEGH/ICB/UFG, com suspeita da ST. A análise cromossômica, banda G e FISH (Hibridação In Situ por Fluorescência), foi realizada a partir de linfócitos cultivados do sangue periférico estimulados por PHA. Utilizou-se a sonda pericentromérica do X (Xp11.1-q11.1) (Cytocell®), para a análise de FISH dos núcleos interfásicos. O seguinte resultado foi observado 45,X[28]/46,X,i(X)(q10)[72] e nuc ish (DXZ1)x1[122]/nuc ish (DXZ1)x2[117]. A paciente de 26 anos de idade, procurou por assistência médica devido à infertilidade e amenorreia primária. Além do quadro de infertilidade, a paciente apresentou baixa estatura (145 cm), 68 kg, pescoço curto, tórax amplo, hipertelorismo mamilar, útero infantil e ausência de ovários. Aproximadamente 50% das pacientes com ST apresentam a forma clássica de 45,X, 25% dos casos envolvem mosaicos e o restante incluem anormalidades estruturais do cromossomo X. A ocorrência concomitante de linhagens celulares 45,X e 46X,iso(Xq) é rara, ocorre entre 8% e 9% das variantes em mosaico. A paciente do presente estudo apresentou o cariótipo 45,X[28]/46,X,i(X)(q10)[72], um mosaico com prejuízo em ambas as linhagens para expressão do gene SHOX (Xp22.3 e Yp11.3). No caso da monossomia, pela ausência total do segundo sexual, e no caso do isocromossomo, pela ausência total do braço curto, onde está localizado este gene. No processo de inativação do X, o SHOX é um dos genes que escapa da inativação, sendo herdado como duas cópias funcionais de ambos os pais. Assim, a sua haploinsuficiência caracteriza a baixa estatura, sinal clínico associado a esta condição e explícito na paciente. Apesar da paciente do estudo apresentar características que levariam a suspeitar da ST, ela foi tardiamente diagnosticada. Este relato leva a refletir sobre a importância da realização do cariótipo em meninas com baixa estatura em idade precoce. E, se antes da puberdade ainda não forem diagnosticadas, a presença da amenorreia primária deve ser investigada pela citogenética a fim de ter um direcionamento terapêutico e aconselhamento genético adequado.

**Palavras-chave:** isocromossomo do X; mosaicismo; Síndrome de Turner

**Apoio**

CEGH-ICB-UFG e EBSERH-UFG

# INCIDÊNCIA DA DETECÇÃO DE BAIXO MOSAICISMO EM PACIENTES COM SUSPEITA DE SÍNDROME DE TURNER COM ANÁLISE DE 30 METÁFASES

**Jessika de Moura da Silva[1], Elisabete Stephani Fontenele[1], Deborah Afonso Cornélio[1], Bianca Arcaro Topazio[1], Gisela de Jesus Felice[1], Josiana Alves Barbosa[1], Bruno Faulin Gamba[1], Thainá Ferreira Silva[1], Letícia de Oliveira Gomes[1], David Albuquerque Zaidan[1], Alessandra de Freitas Andrade[1], Lidia Freire Abdalla[1]**
[1]Sabin Medicina Diagnóstica; E-mail: jessikamoura.silva@hotmail.com

**Resumo:**
Síndrome de Turner (ST) é uma condição genética rara, caracterizada por manifestações clínicas específicas, com ausência completa ou parcial do segundo cromossomo sexual, e pode apresentar diferentes graus de mosaicismo cromossômico.: Avaliar se a ampliação da análise do cariótipo de 20 para 30 metáfases resulta em maior detecção de ST com mosaicismo baixo, aumentando o poder diagnóstico. Estudo retrospectivo com 2952 casos de exames de cariótipo com banda GTW de sangue periférico no laboratório Sabin Diagnóstico e Saúde, no período de outubro de 2024 a abril de 2025. A coleta dos dados foi realizada por meio do sistema Shift Lins, e a análise no Microsoft Excel. O principal critério utilizado para análise foi indicação clínica associada à ST, em que foram contadas 30 metáfases. Dos 2952 casos, 491 (16%) pacientes estavam com investigação de ST, sendo 76,4% do sexo feminino e 23,6% do sexo masculino. Em todos 491 casos contou-se 30 metáfases, sendo que 9 casos (1,8%) estavam alterados em todas as metáfases analisadas, distribuídos em 5 casos (55,6%) com alteração estrutural, 3 casos (33,3%) apresentando alteração numérica e apenas 1 (11,1%) caso apresentando alteração numérica e estrutural. Dos alterados apenas 5 (55,6%) deles apresentavam alteração associadas aos cromossomos sexuais, sendo dois deles com mosaicismo já detectado nas primeiras 20 metáfases. Os outros 4 casos (44,4%) apresentavam alterações associadas aos cromossomos autossomos. O Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da ST do Ministério da Saúde, recomenda a análise de, no mínimo, 30 células no cariótipo para detecção de mosaicismo. No entanto, os dados obtidos neste estudo indicam que a contagem de 30 metáfases, nos casos de investigação de ST, não resultou em aumento na detecção de mosaicismo. Este resultado está de acordo com o Corrigendum: Correction to GIM.0b013e3181c684b2 (Working Group of the ACMG Laboratory Quality Assurance Committee) que estabelece que casos em estudo para possíveis anormalidades nos cromossomos sexuais, nos quais o mosaico é comum, devem incluir a avaliação padrão de 20 células. Um mínimo de 10 células metafásicas adicionais devem ser avaliadas quando uma célula com perda, ganho ou rearranjo de cromossomos sexuais for observada entre as primeiras 20 células analisadas. Portanto a análise de 30 metáfases aumenta o tempo dedicado ao exame, aumenta o custo e não aumenta o poder diagnóstico.
**Palavras-chave:** Síndrome de Turner (ST); mosaicismo; cariótipo

# MICROCEFALIA, DEFICIÊNCIA INTELECTUAL E BAIXA ESTATURA EM PORTADORES DE MICRODELEÇÃO 2Q12.3Q13

**Shélida Vasconcelos[1,2], Beatriz Ribeiro Versiani[3,4], Rafael Severino Bonadio[5], Silviene Fabiana de Oliveira[3,4], Aline Pic Taylor[3,5], Juliana Forte Mazzeu[2,3]**

[1]Universidade Federal do Amazonas- UFAM, Itacoatiara, Brazil; [2]Universidade de Brasília- UnB; [3]Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras ? Brazil, Universidade de Brasília, Brazil; [4]Hospital Universitário, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [5]Departamento de Genética e Morfologia, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; E-mail: shelidabraz@gmail.com

**Resumo:**

Microdeleções do braço longo do cromossomo 2 são raras e portadores de microdeleções incluindo o segmento q12.q13 apresentam características clínicas variáveis incluindo microcefalia, restrição no crescimento intrauterino, atraso no desenvolvimento, baixa estatura, problemas comportamentais, dificuldade de aprendizagem, anomalias esqueléticas e defeitos cardíacos congênitos. : Relatar uma família (mãe e 3 filhos) portadores de microdeleção 2q12.3q13 detectada pelo sequenciamento de exoma. Foi realizado sequenciamento de exoma de um dos filhos seguido de análise cromossômica por microarray (Cytosacn 750k) nos demais membros da família. O sequenciamento de exoma revelou uma deleção de Mb no braço longo do cromossomo 2 classificada como patogênica. A mãe e o irmão mais velho do propósito apresentam quadro semelhante ao dele incluindo baixa estatura, microcefalia e dismorfias. A análise cromossômica por microarray mostrou a microdeleção em ambos. O irmão mais novo atualmente com 2 anos de idade apresenta quadro clínico semelhante e aguarda resultado de array. Microdeleções do segmento 2q12.3q13 foram relatadas na literatura em pacientes microcefalia, deficiência intelectual, distúrbio de comportamento, baixa estatura e displasia ectodérmica. O presente relato familiar reforça a importância da investigação genética por técnicas de alta resolução em pacientes com quadro sindrômico e sua importância para o aconselhamento genético.

**Palavras-chave:** Baixa estatura; atraso no desenvolvimento; cromossomo 2

**Apoio**

FAPDF, CNPq, CAPES

# DIAGNÓSTICO PÓS-NATAL CITOGENÉTICO DE TRIPLOIDIA CORRELACIONADA A PRÉ-ECLÂMPSIA - RELATO DE CASO

**Daniel da Fonseca Costa Campelo[1], Maria de Jesus Esteves Camilo[1], Maria Cicera Matias da Silva Cavalcanti[1], Pedro Rogério Furley[1], Joffre Amim Junior[1]**
[1]UFRJ; E-mail: danielcampelofc@gmail.com

**Resumo:**
A triploidia é uma anormalidade cromossômica rara, que faz com que um feto em desenvolvimento tenha 69 cromossomos totais em suas células, em vez de 46 cromossomos. Essa anormalidade genética geralmente leva a um aborto espontâneo ou morte precoce. A maioria das gestações triploides apresenta alterações morfológicas placentárias e geralmente está associada a doença trofoblástica molar, e pré-eclâmpsia. Este relato de caso tem como objetivo apresentar um caso de triploidia e tempo curto de sobrevivência. Gestante de 25 anos, G2/P1/A0, com 27 semanas e 4 dias, foi encaminhada de outra unidade hospitalar para a ME-UFRJ com indicação clínica de pré-eclâmpsia, foi hospitalizada devido a hipertensão grave, tinha realizado apenas 4 consultas de pré-natal, e uma ultrassonografia com laudo clínico de BUmp coriônico adjacente e inferior, inserção de cordão umbilical, polidramnia e restrição de crescimento. A criança nasceu com 29 semanas de gestação, parto Cesário, peso ao nascimento: 940g ; sexo feminino; Apgar 06/08; cardiopatia grave; doença de membrana Hialina grave; malformação de pododáctilos; hipotônico; choro fraco, encaminhada para a UTI-Neonatal. Foi realizada a coleta de sangue periférico para o estudo citogenético, o mesmo foi encaminhado para o laboratório de citogenética da ME-UFRJ, para realizar o cariótipo com bandeamento GTG. O estudo citogenético foi realizado a partir de culturas de células de linfócitos, utilizando o nutriente LymphoGrow (CITOGEM), e seguindo os protocolos técnicos específicos e o cariótipo foi determinado por análise ao microscópio óptico acoplado ao LUCIA Imaging System (CITOGEM). O cariótipo revelou 69,XXX cromossomos em todas as 30 metáfases analisadas. O RN foi a óbito na primeira semana de vida por parada cardiorrespiratória. A importância do rastreamento clínico ultrassonográfico e o diagnóstico citogenético são relevantes para um bom aconselhamento genético ajudando as gestantes a lidarem com os sentimentos negativos e com a sua própria ansiedade.
**Palavras-chave:** DIAGNÓSTICO PÓS-NATAL; PRÉ-ECLÂMPSIA; ASSISTÊNCIA HUMANIZADA

# ARE PHENOTYPES OF PATIENTS WITH RING CHROMOSOMES MORE SEVERE? THREE CASES WITH RINGS 14 AND 22, AND COMPARISON WITH PURE 14Q AND 22Q DELETIONS

**Érico de Carvalho Leitão Pimentel[1], Rafael Cresti Navarro[1], Gabriela Roldão Correia-Costa[1], Nilma Lúcia Viguetti Campos[1], Luise Longo Angeloni[1], Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes[1], Társis Paiva Vieira[1]**
[1]Departamento de Genética Médica e Medicina Genômica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas; E-mail: ericoclpimentel@gmail.com

**Resumo:**
Introduction: Human ring chromosomes (RCs) are rare chromosomal rearrangements. The main mechanism of ring formation consists of simple deletions at one or both ends of chromosome arms, followed by end-to-end fusion. Due to their instability during cell division, RCs can lead to dynamic mosaicism. Because of this, patients with RCs are pointed to have a more severe phenotype than patients with similar pure deletions. However, studies comparing their phenotypes are lacking in the literature. Objectives: to describe the clinical and cytogenomic findings of one patient with RC14 and two with RC22 and compare their phenotypes with cases harboring similar pure deletions reported in the literature. Methods: G-banded karyotyping was performed with standard methods, and chromosomal microarray analysis (CMA) was performed using the CytoScan™ array from Affymetrix®. A systematic review was performed to identify case reports and series describing patients with ring chromosomes 14 and 22, and patients with pure 14q or 22q deletions. Clinical and cytogenomic data were manually extracted, and major anomalies were coded using HPO terms. Deletions were mapped to GRCh37/hg19, and patient comparability was assessed based on deletion size and gene content. Results: Patient 1 - 46,XX,r(14)(p11q32)[18]/45,XX,-14[2] - had a 6 Mb deletion at 14q32. Major anomalies included microcephaly, seizure, congenital heart disease, recurrent infections, and global developmental delay. Patients from the literature with similar pure 14q deletions presented with similar findings, except for seizures. Patient 2 - 46, XX, r(22)(p11q13)[20] - showed a 2.89 Mb deletion at 22q13 and presented with vestibular schwannoma, EEG abnormality, Parkinsonism, atypical behavior, global developmental delay, developmental regression, reduced eye contact, bronchiolitis, and mitral valve prolapse. Patient 3 - 46,XX,r(22)(p11q13)[19]/45,XX,-22[1] - carried a 7.29 Mb deletion at 22q13 and showed multisystemic major anomalies, including bilateral hip dislocation, seizure, neonatal hypotonia, recurrent infections, congenital heart disease, and global developmental delay. While similar findings were observed in patients with comparable pure 22q deletions, schwannoma was specific to RC22 patients described here and in the literature. Conclusion: At least one additional major anomaly was observed only in RC patients, supporting that patients with RC14 and RC22 present with a more severe phenotype.
**Palavras-chave:** Ring Chromosomes; pure deletions; phenotype severity

**Apoio**

Financial support: FAPESP (#2024/02492-2; #2022/16766-1).

# CYTOGENOMIC CHARACTERIZATION OF KARYOTYPES WITH ADDITIONAL AUTOSOMAL MATERIAL

**Priscila Soares Rodrigues1[1], Bruna Burssed[1], Fernanda Bellucco[1], Débora Cristina Batista Rosolen[2], Chong Ae Kim[2], Maria Isabel Melaragno[1]**
[1]Universidade Federal de São Paulo; [2]Universidade de São Paulo; E-mail: prisoaresbio@hotmail.com

**Resumo:**
Background: Chromosomal rearrangements involving additional material in individuals with phenotypic alterations usually result in partial trisomy, often accompanied by partial monosomy. Objective: To characterize chromosomal rearrangements and analyze genomic characteristics in the breakpoint regions in 31 patients with additional material on an autosomal chromosome. Methods: Different tests were performed to characterize these patients, such as karyotyping, chromosomal microarray analysis (CMA), and fluorescent in situ hybridization (FISH). In silico analyses were used to evaluate A/B chromosomal compartments, segmental duplications, and repetitive elements at breakpoints. Results: The 31 rearrangements resulted in 47 copy number variations (CNVs) and a range of structural aberrations were identified, including six tandem duplications, 19 derivative chromosomes, two intrachromosomal rearrangements, one recombinant, two dicentric chromosomes, and one triplication. A deleted segment was associated with the duplication in 16 of the 19 patients with derivative chromosomes from translocation. Among the trios whose chromosome rearrangement origin could be investigated, 54,5% were de novo, 31,9% were maternally inherited, and 13,6% were paternally inherited from balanced translocations or inversion. Breakpoint analysis revealed that 22 were in the A compartment (euchromatin), 25 were in the B compartment (heterochromatin), and five were in an undefined compartment. Additionally, 14 patients had breakpoints in regions of segmental duplications and repeat elements. Conclusion: Through various cytogenomic methodologies, different chromosomal rearrangements were described in patients with additional material, and it was possible to highlight the effects of parental origin in their rearrangements, also the genomic architecture of breakpoint regions could be elucidated and better characterized.
**Palavras-chave:** material adicional; translocação; duplicação
**Apoio**

Fapesp: Processo 2019/21644-0

# 47,XXX: RELATO DE CASO

**Dienny Rodrigues de Souza[1], Lucas Andrade Almeida[1], Rosângela Hatori Rocha[1], Nádia Aparecida Bérgamo[1]**
[1]Universidade Federal de Goiás; E-mail: diennybiotec@gmail.com

**Resumo:**
A síndrome do triplo X (STX) é uma aneuploidia caracterizada pela presença de um cromossomo X extra (47,XXX) Apesar da prevalência de 1:1000, estima-se que apenas cerca de 10% das mulheres com STX sejam efetivamente diagnosticadas. A variabilidade fenotípica dificulta a correlação genótipo-fenótipo e favorece o subdiagnóstico, especialmente nos casos com sinais clínicos discretos. As pacientes diagnosticadas frequentemente apresentam alta estatura, hipotonia, clinodactilia, pregas epicânticas, constipação intestinal, malformações geniturinárias, falência ovariana precoce e maior risco de alterações neuropsicológicas e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. O foi a avaliação citogenética de uma adolescente com 15,4 anos, alta estatura (1,70 m) e dispraxia motora fina, encaminhada ao CEGH-ICB/UFG. Os cromossomos metafásicos foram obtidos a partir de linfócitos de sangue periférico cultivados in vitro e estimulados por fitohemaglutinina, com bandamento GTG. Foram analisadas 20 metáfases no Genasis (Applied Spectral Imaging, ASI®) conforme diretrizes padrão para diagnóstico citogenético. A análise revelou a trissomia do X, 47,XXX. No histórico clínico constatou-se peso e estatura normais ao nascimento (3.300 g e 49 cm), ausência congênita de ânus e uretra corrigidas cirurgicamente aos 1,3 anos; rim policístico direito com evolução acelerada, resultando em nefrectomia. Necessitou de dreno vesical e manteve a extrofia da bexiga até os cinco anos. Engatinhou aos 1,8 anos e, andou aos 2, começou a falar após os 3 anos. Ingressou na escola aos 4 anos e atualmente cursa o ensino fundamental com desempenho satisfatório. Apesar das malformações urogenitais e do atraso no desenvolvimento motor e cognitivo inicial, a paciente não apresenta prejuízos nas funções do organismo. A alta estatura, comum da STX, não representa um impacto negativo à paciente. Embora a dispraxia motora fina observada seja leve, não deve ser negligenciada. É essencial um acompanhamento multiprofissional, incluindo terapia ocupacional, terapia comportamental e apoio psicológico. Além disso, a supervisão por ginecologista, endocrinologista e geneticista é fundamental, especialmente nesta fase da vida, quando questões sobre riscos reprodutivos, hereditariedade, monitoramento hormonal e disfunções ovarianas devem ser discutidas, visando assegurar a qualidade de vida da paciente.
**Palavras-chave:** Síndrome do Triplo X (STX); Avaliação citogenética; Aneuploidia

# ACOMPANHAMENTO CITOGENÉTICO DE 263 PACIENTES COM ANEMIA DE FANCONI REALIZADO NO COMPLEXO DE CLÍNICAS DA UFPR

**Lismeri Wuicik Merfort[1,3], Ana Teresa Leoni Schmid Braz[1], Miriam Lacerda Barbosa[1], Tamara Borgonovo[1], Luciane Regina Cavalli[2], Carmem Maria Sales Bonfim[2]**
[1]Complexo do Hospital de Clínicas - UFPR; [2]Instituto de Pesquisa Pelé Pequeno Príncipe; [3]Faculdades Pequeno Príncipe; E-mail: lismeri_merfort@yahoo.com.br

**Resumo:**
A Anemia de Fanconi (AF) é uma doença genética rara caracterizada por instabilidade cromossômica, anomalias congênitas, falência progressiva da medula óssea e predisposição a neoplasias hematológicas e epiteliais, como a síndrome mielodisplásica (SMD) e a leucemia mieloide aguda (LMA). Este estudo teve como objetivo determinar as aberrações citogenéticas, por meio da análise Citogenética Clássica e da Hibridização in situ por Fluorescência (FISH) em pacientes com AF. Foram avaliadas 263 amostras de pacientes com AF acompanhados no Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC-UFPR). A análise cromossômica foi realizada por bandeamento GTG, e a de FISH utilizou sondas para os cromossomos 1 na região 1q25, 3q (gene BCL6) e 7q na região 7q31. Dos pacientes avaliados, 204 realizaram acompanhamento citogenético seriado, com média de 4,5 análises por indivíduo. Em 198 pacientes, ambas as técnicas não evidenciaram aberrações citogenéticas. Em nove pacientes com FISH sem aberrações a análise citogenética clássica revelou rearranjos estruturais e aberrações numéricas não recorrentes, sem o envolvimento dos cromossomos 1q, 3q e 7q. Entre os 56 pacientes com aberrações detectadas em ambas as técnicas, o ganho em 1q foi observado em 39 casos, sendo 97% de forma concomitante entre as técnicas. Alterações em 3q foram observadas em 38 pacientes, sendo que em 74% a análise por FISH foi decisiva para confirmação desta aberração. Entre os 12 pacientes com monossomia do 7 ou deleção em 7q, 50% destes casos foram identificados apenas pela técnica de FISH. Todos os pacientes que apresentaram na análise cromossômica mais de três aberrações, tiveram o envolvimento de 1q e 3q. Neste estudo concluímos que ambas as técnicas são complementares e as aberrações cromossômicas mais recorrentes são as que envolvem as regiões 1q, 3q e 7q.
**Palavras-chave:** Anemia de Fanconi; Citogenética; FISH
**Apoio**

PRONON Programa NAcional de Apoio à Atenção OncológicaComplexo do Hospital de Clínicas - UFPRInstituto de Pesquisa Pelé Pequeno PríncipeFaculdades Pequeno Príncipe

# ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY (CMA) DE UMA COORTE DE PACIENTES COM MIELOFIBROSE.

**Fernanda Penna Lima Guedes de Amorim[1,2], Juliana F. Mazzeu[2], Alexandre Nonino[3], Erica C. C. Caldas Rosa[2]**
[1]DASA ONCOLOGIA; [2]UNIVERSIDADE DE BRASILIA; [3]CETTRO; E-mail: felima_1611@yahoo.com.br

**Resumo:**
A mielofibrose (MF) é uma neoplasia mieloproliferativa crônica BCR-ABL1 negativa, rara, caracterizada por fibrose progressiva da medula óssea, hematopoiese ineficiente e sobrevida reduzida. As manifestações clínicas incluem esplenomegalia, devido à hematopoiese extramedular, pancitopenias e uma série de sintomas constitucionais potencialmente debilitantes. O diagnóstico é baseado na morfologia da medula óssea e critérios clínicos. Mutações driver de genes JAK2, MPL ou CALR são encontrados em aproximadamente 90% dos pacientes, enquanto os 10% restantes sem mutações driver são denominados “triplo negativos”. Essas mutações driver podem ser acompanhadas de outras mutações, denominadas cooperativas, como RBI. A patogênese da mielofibrose se explica através da ativação da via JAK-STAT que resulta em superprodução de megacariócitos anormais, levando à fibrose da medula óssea. Atualmente, sabe-se que a caracterização genômica dos pacientes com neoplasias mieloproliferativas (NMP) pode levar a uma melhor classificação diagnóstica, avaliação prognóstica e planejamento do tratamento. Os objetivos do estudo foram: 1) realizar análise cromossômica por Microarray (CMA); 2) correlacionar os achados citogenéticos obtidos por CMA com a mediana de sobrevida global. Numa coorte de 36 pacientes com diagnóstico de mielofibrose. Setenta e seis por cento dos pacientes tinham regiões de ganho ou perda cromossômica ou áreas de perda de heterozigose. Os pacientes que tiveram uma sobrevida mediana menor (3,6 meses) apresentaram alterações cromossômicas que abrigavam genes supressores de tumor (NF1, RBI, TP53, DNMT3A, PPM1D). O presente estudo sugere a possibilidade de melhor caracterização prognóstica de pacientes com mielofibrose através da análise cromossômica por Microarray (CMA).
**Palavras-chave:** Microarranjo cromossômico; Rearranjos cromossômicos,; Mielofibrose
**Apoio**

CNPQ, CAPES E FAPDF

# MICRODUPLICAÇÃO XQ25Q27.1 EM PACIENTE COM MICROSSOMIA E DISTÚRBIO DE DIFERENCIAÇÃO SEXUAL

**Maria Luísa Mendonça Martins[1,2], Caio César Bezerra Silva[1,2], Letícia Brandão Gonçalves Silva[1], Carla dos Santos Porto[1,2], Raphael Severino Bonadio[3], Beatriz Ribeiro Versiani[4,5], Juliana Forte Mazzeu[1,4,5]**

[1]Faculdade de Medicina, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [2]Liga Acadêmica de Genética e Doenças Raras da Universidade de Brasília, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [3]Departamento de Genética e Morfologia, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; [4]Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras ? Brazil, Universidade de Brasília, Brazil; [5]Hospital Universitário de Brasília, Universidade de Brasília, Brasília, Brazil; E-mail: marialuisamendoncamrtns@gmail.com

**Resumo:**
Variantes de número de cópias do cromossomo X são uma importante causa de deficiência intelectual, baixa estatura e malformações tanto em indivíduos do sexo masculino quanto do sexo feminino. *s:* Buscar a origem de segmento cromossômico adicional em paciente com cariótipo 46,X add(X)(q) apresentando microssomia, dismorfias e genitália ambígua. Foi realizada a análise cromossômica por microarranjo utilizando a plataforma Cytoscan 750k. Foi identificada uma duplicação do segmento Xq25q27.1 de aproximadamente 15 Mb classificada como patogênica. Ao exame físico aos 5 anos a paciente apresenta desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a idade, bom relacionamento social, baixo peso e estatura, microssomia, microcefalia, bossa frontal, sinofre discreta, fendas palpebrais oblíquas para cima, epicanto bilateral, raiz nasal média, narinas antevertidas, retrognatia, filtro nasolabial apagado. Na mão direita possui prega palmar única, camptodactilia e clinodactilia de 5º dedo e mancha hiperpigmentada; na mão esquerda possui prega palmar de transição; e quirodáctilos afilados em ambas as mãos. Genitália ambígua com hipoplasia de pequenos e grandes lábios, falo aproximado de 1,5 cm e óstio único em região perineal. USG de rins e de vias urinárias com importante dilatação cálcio pielo ureteral bilateral sem obstrução, dilatação de ureteres proximais e espessamento vesical difuso, resíduo pós-miccional de 38%; na cintilografia renal possui funções em rim direito de 43% e esquerdo de 57%. A malformação genitourinária provoca cistites e ITUs de repetição e também envolve dilatação do cólon distal com fistulização. Ecocardiograma apresenta CIA tipo fossa oval de tamanho mínimo e regurgitação mitral discreta. Microduplicações de segmentos semelhantes são raras e levam a fenótipos variados geralmente composto por múltiplas anomalias congênitas e dismorfias, deficiência intelectual, distúrbios da fala, alterações comportamentais, baixa estatura, anomalias esqueléticas e urogenitais, convulsões e transtorno do espectro autista. Embora poucos casos tenham sido reportados, a duplicação envolve genes associados à deficiência intelectual ligada ao X e à regulação do desenvolvimento gonadal e renal. O presente relato ilustra a variabilidade fenotípica da duplicação Xq25q27.1 e contribui para a ampliação do espectro fenotípico, destacando importantes manifestações dismórficas, genitourinárias e do crescimento e desenvolvimento.
**Palavras-chave:** Duplicação Xq25q27.1; Transtornos do desenvolvimento sexual; Baixa estatura

**Apoio**

Fundação de Apoio à Pesquisa do Distrito Federal (FAP-DF), Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) e Universidade de Brasília (UnB)

# TENDÊNCIA TEMPORAL DOS ÓBITOS FETAIS POR SÍNDROME DE DOWN E OUTRAS ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS NO BRASIL: ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO

**Jacqueline Andréia Bernardes Leão-cordeiro[1], Pollyanna Silva[2], Marcus Vinícius Paiva de Oliveira[2], Cesar Augusto Sam Tiago Vilanova-Costa[3], Antonio Marcio Teodoro Cordeiro Silva[2]**
[1]Universidade Federal de Goiás (UFG); [2]Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC Goiás); [3]Araújo Jorge - Hospital de Câncer (AJHC); E-mail: jacqueline_cordeiro@ufg.br

**Resumo:**
As anomalias cromossômicas representam importantes causas de mortalidade fetal e neonatal, com a síndrome de Down (trissomia do 21) sendo a mais prevalente. Apesar dos avanços em diagnóstico e cuidados pré-natais, ainda são escassos os estudos que abordam a tendência temporal dos óbitos fetais por essas causas no Brasil. : Este estudo teve como objetivo analisar a tendência temporal dos óbitos fetais por síndrome de Down e outras anomalias cromossômicas no Brasil entre 1996 e 2023, a fim de identificar padrões de aumento, diminuição ou estabilidade ao longo do tempo. Trata-se de um estudo ecológico, com delineamento de série temporal, baseado em dados secundários extraídos do TabNet, plataforma pública do DataSUS, utilizando os códigos CID-10 Q90 a Q99. A amostra incluiu todos os óbitos fetais com essas causas registradas no período, totalizando 3.751 casos dentre os 940.802 óbitos fetais notificados. A análise estatística incluiu medidas de tendência central, dispersão e regressão linear simples, com nível de significância de 5%. A média anual de óbitos foi de 134,0 (DP: 75,4; CV: 56,3%), mediana de 107,5 (IIQ: 67,8-195,5) e valores variando entre 40 e 274 casos/ano. A análise de regressão revelou tendência crescente no número de óbitos ao longo dos anos ($R^2$=0,93; p<0,001), com incremento médio de 8,83 óbitos por ano. A maioria dos óbitos ocorreu no sexo feminino (48,2%), entre mães de 35 a 39 anos (23,5%), com 12 anos ou mais de escolaridade (35,1%) e residentes na Região Sudeste (52,8%). A variável "cor/etnia" apresentou elevado índice de registros ignorados (98,1%), limitando inferências. Conclui-se que, embora os óbitos fetais por anomalias cromossômicas representem apenas 0,4% do total, há tendência crescente e preocupante ao longo do tempo, com concentração entre gestantes com idade materna avançada. Os resultados ressaltam a importância do fortalecimento de políticas públicas voltadas à triagem pré-natal, aconselhamento genético e aprimoramento dos registros vitais, visando à prevenção e ao planejamento reprodutivo informado.
**Palavras-chave:** Síndrome de Down; Anomalias cromossômicas; Óbito fetal

**Apoio**

Não houve auxílio financeiro.

# ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS COMO CAUSA DE ABORTO ESPONTÂNEO NO PRIMEIRO TRIMESTRE DE GESTAÇÃO: REVISÃO SISTEMÁTICA.

**Andréa Araújo dos Santos Albernaz[1], Deyse Maria Rodrigues Alves[1], Jacqueline Andréia Bernardes Leão-cordeiro[2], Pollyanna Silva[1], Antonio Marcio Teodoro Cordeiro Silva[1], Cesar Augusto Sam Tiago Vilanova-Costa[3]**

[1]Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC Goiás); [2]Universidade Federal de Goiás (UFG); [3]Araújo Jorge - Hospital de Câncer; E-mail: andreaalbernazmed@gmail.com

**Resumo:**
O aborto espontâneo é definido como a interrupção natural da gestação intrauterina antes da 24ª semana, representando a complicação mais comum na gravidez. Estima-se que afete de 10% a 15% das gestações clinicamente reconhecidas e de 25% a 50% das mulheres que tentam engravidar. Dentre as causas, destacam-se as alterações cromossômicas, responsáveis por aproximadamente 50% dos casos no primeiro trimestre. : Identificar as principais alterações cromossômicas associadas ao aborto espontâneo no primeiro trimestre de gestação por meio de revisão sistemática da literatura. Foi realizada uma revisão sistemática nas bases de dados PubMed e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando os descritores: "*chromosome aberrations* AND *spontaneous abortion*" e "*aneuploidy* OR *pregnancy trimester*, *first* AND *spontaneous abortion*". Foram incluídos artigos publicados entre 2010 e 2024, nos idiomas: português ou inglês, com título contendo os descritores utilizados, disponíveis em texto completo e com análise de cariótipo do produto de concepção. Após triagem, 17 artigos foram selecionados, totalizando 10.951 produtos de aborto analisados. Das amostras analisadas, 5.868 (53,6%) apresentaram alterações cromossômicas. As aneuploidias foram as mais frequentes, com destaque para as trissomias dos cromossomos 16 e 22, seguidas por poliploidias (20-25%) e monossomia do cromossomo X (15-20%). Outras alterações estruturais também foram observadas, porém com menor frequência. Cerca de 61,6% das anomalias ocorreram em mulheres com 35 anos ou mais, o que reforça a correlação entre idade materna avançada e maior risco de alterações cromossômicas. As alterações cromossômicas, em especial as aneuploidias, são causas predominantes de abortos espontâneos no primeiro trimestre de gestação. A análise cariotípica do material do aborto é essencial para o esclarecimento etiológico, orientação genética dos casais e definição de condutas clínicas reprodutivas.
**Palavras-chave:** Aneuploidias; aberrações cromossômicas; aborto espontâneo

# A REVOLUÇÃO DAS MÁQUINAS? AVALIANDO O USO DE IAS NA CLASSIFICAÇÃO DE CNVS

**David Uchoa Cavalcante[1,2], Bianca Domit Werner Linnenkamp[3], Gabriela Branquinho Guerra[4], Giovana de Souza Morais de Oliveira[4], Juliana Forte Mazzeu de Araujo[2]**
[1]Hospital Materno Infantil de Brasília Dr. Antônio Lisboa; [2]Universidade de Brasília; [3]Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; [4]Escola Superior de Ciências da Saúde; E-mail: daviduc42@gmail.com

**Resumo:**
As variantes de número de cópia representam alterações genéticas de importância clínica na citogenômica humana. Há critérios específicos do ACMG (Colégio Americano de Genética Médica e Genômica) para classificação de patogenicidade destas variantes. Evidências consideradas incluem quantidade de genes no segmento, fenótipo, frequência populacional, entre outras. As novas ferramentas de inteligência artificial(IAs) representam um importante avanço tecnológico. Sua aplicação na citogenômica poderia facilitar o trabalho do analista humano. : Avaliar a precisão de IAs comerciais na classificação de CNVs. Foi realizado estudo de prova de conceito do uso de IAs comerciais (chatGPT-4o, DeepSeek-v3 e Perplexity) na classificação de CNVs. Foram escolhidas CNVs publicadas por Godoy et al (2020). As CNVs foram selecionadas por autores que não participaram da análise. As alterações foram analisadas por dois autores humanos utilizando diretrizes da ACMG (Riggs et al, 2020). A classificação foi realizada pelas IAs com prompt único para cada CNV, com a instrução de utilizar as diretrizes citadas. Foi obtida ainda a classificação da ferramenta Franklin. Os dados foram comparados com a análise humana e foram utilizados testes estatísticos de concordância entre avaliadores. Foram escolhidas 20 variantes (Classificação original: 7 benignas, 7 patogênicas e 6 VUS). Ambos autores concordaram na classificação de todas CNVs. Houve discordância alta entre os autores e as IAs (Alfa de Krippendorf = 0,232. IC95% = 0,078 a 0,366). Ao desconsiderar a classificação dos autores, a discordância entre as IAs foi acentuada (Alfa de Krippendorf = -0,038. IC95% = -0,238 a 0,150). Houve melhor concordância entre o DeepSeek e os autores (Kappa = 0,184. IC95% = -0,056 a 0,423). A Perplexity não classificou 8 das CNVs. Todas as IAs utilizaram critérios e combinações desses não existentes ou inválidas. Somente o ChatGPT-4o utilizou as diretrizes solicitadas, enquanto as outras duas IAs referenciaram os critérios ACMG para classificação de SNVs e indels (Richards et al, 2015). A concordância entre a classificação do Franklin e os autores foi substancial (Kappa = 0,67. IC95% = 0.393 a 0.946). As IAs comerciais não têm boa aplicabilidade para classificação de CNVs atualmente. O algoritmo direcionado (Franklin) tem concordância significativa com os analistas humanos e pode servir como uma ferramenta para a análise inicial dessas alterações.
**Palavras-chave:** Variação do número de Cópias; Inteligência Artificial; Citogenômica

# MULTITISSUE CYTOGENOMIC ANALYSIS IMPROVES DETECTION OF GENOMIC MOSAICISM IN PATIENTS WITH PIGMENTARY MOSAICISM AND NEURODEVELOPMENTAL DELAY

**Yanca Gasparini Oliveira[1], Eder Alencar Moura[1], Gleyson Francisco da Silva Carvalho[1], Beatriz Martins Wolff[1], Mariana Ribeiro Costa Siemann[1], Rafaela da Silva Mendes[1], Lucas Liro Vieira[1], Lissandro de Sousa Rolim[1], Karina Marinho Nascimento[1], Leslie Domenici Kulikowski[1]**
[1]Laboratório de Citogenômica, Departamento de Patologia, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP; E-mail: yancagasparini@usp.br

**Resumo:**
Genomic mosaicism poses diagnostic challenges due to its heterogeneous tissue distribution and variable clinical manifestations. Routine genomic analyses relying solely on peripheral blood often fail to detect mosaic alterations confined to specific tissues, leading to missed or delayed diagnoses. This study aimed to improve diagnostic yield and clinical interpretation by integrating conventional cytogenetics and high-resolution genomic array analyses across multiple tissues in patients presenting pigmentary mosaicism and neurodevelopmental delay. Thirteen patients (9 females, 4 males) underwent G-banding and genomic array (Infinium CytoSNP-850K) analyses on DNA extracted from peripheral blood, skin fibroblasts (from hypo- or hyperpigmented areas), and buccal mucosa. Pathogenic or likely pathogenic variants were identified in all patients. Tissue-specific alterations were detected in 62% of cases, with skin fibroblasts providing the highest diagnostic yield. Identified alterations included chromosomal aneuploidies (trisomies 13, 14, 15; tetrasomy 12p) and clinically relevant copy number variants (CNVs), such as deletions in *CREBBP*, *PAFAH1B1*, and *RAF1*, some as small as <50 kb. Multitissue analysis enabled the detection of mosaicism levels as low as 15%, revealing tissue-restricted genomic alterations strongly correlating with clinical features such as Blaschko's lines, dysmorphisms, and neurodevelopmental delay. Importantly, these results directly impacted clinical diagnosis, refined genotype-phenotype correlations, and guided genetic counseling for affected families. Our findings demonstrate that integrating cytogenetic and genomic analyses across multiple tissues substantially improves diagnostic sensitivity, accuracy, and clinical utility in mosaic genomic disorders, supporting its routine incorporation into diagnostic workflows.

**Palavras-chave:** pigmentay mosaicism; diagnosis array; mosaicism

**Apoio**

CNPq16/2023-444314/2023-7;FINEP-CTINFRA0160/12SP8;CNPq/MCTI/FNDCT402951/2021-2

# COMBINAÇÃO DE METODOLOGIAS CITOGENÉTICAS E MOLECULARES NA CARACTERIZAÇÃO DA RELAÇÃO GENÓTIPO FENÓTIPO EM ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS.

**Giovanna Sousa de Castro Ribeiro[1], Vanessa Sodré de Souza[1,2], Raphael Severino Bonadio[3], Beatriz Ribeiro Versiani[2,4], Juliana Forte Mazzeu de Araújo[1,2,5]**

[1]Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil; [2]Instituto Nacional de Doenças Raras, InRaras ? Brazil, Universidade de Brasília, Brasil; [3]Departamento de Genética e Morfologia, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil; [4]Hospital Universitário, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil; [5]Faculdade de Medicina, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil; E-mail: giovanna.sousacr@gmail.com

**Resumo:**

Cerca de 8.000 doenças genéticas foram descritas, contudo, apenas 60% têm sua causa conhecida. Para avançar na compreensão dessas condições, estudos citogenéticos são fundamentais para alcançar diagnósticos precisos, tratamentos adequados e aprimorar o aconselhamento genético. Neste trabalho, foi avaliado um paciente de 13 anos, apresentando dificuldade de aprendizado, dismorfias faciais, calosidades na base palmar das mãos, placas ceratóticas nas plantas dos pés, disfonia e alteração laríngea. O cariótipo do paciente revelou translocação entre os cromossomos 5 e 8 (46,XY,t(5;8)(q35;q22). s: Investigar o rearranjo cromossômico visto ao cariótipo, identificando os pontos de quebra e estabelecendo a correlação genótipo-fenótipo. Foram realizadas a Análise Cromossômica por Microarray (CytoScan® 750k), o Mapeamento Óptico e o Sequenciamento de Exoma. A Análise Cromossômica por Microarray não revelou alterações, indicando que a translocação não causou perdas ou ganhos de segmentos cromossômicos. O Mapeamento Óptico Genômico confirmou a translocação equilibrada entre os cromossomos 5 e 8, identificando a interrupção do gene VPS13B no cromossomo 8 (chr8:100,074,252-100,074,262). No cromossomo 5, o ponto de quebra não interrompia genes (chr5:172,913,152-172,913,162). Variantes em homozigose no gene VPS13B causam a Síndrome de Cohen (OMIM 216550), todavia, o paciente apresenta a interrupção de apenas um alelo e não manifesta sinais e sintomas característicos da síndrome. O Sequenciamento de Exoma revelou uma variante em heterozigose, provavelmente patogênica, no gene KRT6B, associada à Disqueratose Congênita com ou sem paquioníquia. A variante no gene KRT6B explica o quadro dermatológico de disqueratose congênita. Embora não haja registros literários sobre esse achado específico, levanta-se a hipótese de que a disqueratose possa afetar também outras regiões do corpo, como as cordas vocais, podendo justificar a disfonia. Entretanto, são necessários mais dados clínicos para confirmar essa correlação. É possível que a alteração cromossômica seja responsável pelo quadro de deficiência intelectual e dismorfias, no entanto, não foi possível estabelecer uma relação entre os genes mapeados próximo aos pontos de quebra e os sinais clínicos do paciente. Esse caso ilustra como a combinação de metodologias pode auxiliar na elucidação da etiologia do quadro clínico em pacientes com rearranjos cromossômicos.

**Palavras-chave:** Rearranjos Cromossômicos; Sequenciamento de Exoma; Síndromes Genéticas

**Apoio**

Este trabalho contou com apoio das seguintes instituições de fomento à pesquisa: Fundação de Apoio à Pesquisa do Distrito Federal (FAPDF), Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) e Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES).

# ANALYSIS OF THE ASSOCIATION BETWEEN THE RS1467568 POLYMORPHISM OF THE SIRT1 GENE AND PEDIATRIC OBESITY

**Jakeline Soares Fortes[1], Renata Machado Pinto[1], Jessica Cristina Silva Martins[1], Irene Plaza Pinto[1], Lysa Bernardes Minasi[2], Aparecido Divino da Cruz[2]**
[1]Universidade Federal de Goiás; [2]Universidade Católica de Goiás; E-mail: jakeelines@gmail.com

**Resumo:**
Obesity has become one of the major public health concerns of the 21st century. It is a chronic, multifactorial condition with complex etiology that affects energy metabolism, the endocrine system, and cardiovascular health, in addition to being associated with significant psychosocial complications. It is well established that genetic factors can modulate the individual susceptibility for the development of obesity, with single nucleotide polymorphisms (SNPs) representing important targets in genetic association studies. The SIRT1 gene, located on chromosome 10q21.3, encodes a sirtuin involved in the regulation of energy homeostasis, insulin sensitivity, and lipid metabolism, making it a candidate for studies involving obesity. This study aimed to investigate the association between the rs1467568 polymorphism of the SIRT1 gene and obesity in a Brazilian pediatric population using a case-control design. The sample consisted of children divided into two groups, containing 100 obese individuals and 100 eutrophic individuals. Genomic DNA was extracted from peripheral blood, and genotyping was performed using the TaqMan® SNP assay (Applied Biosystems, USA). Allelic analysis demonstrated a frequency of the mutant G allele of 57.5% in the obese group and 51% in the eutrophic group, while the wild-type A allele showed frequencies of 42.5% and 49%, respectively18% of obese individuals were homozygous AA, 49% were heterozygous AG, and 33% were homozygous GG. Among eutrophic individuals, 29% were AA, 40% were AG, and 31% were GG. Statistical analysis using the chi-square test revealed $p = 0.19$ for allelic comparison and $p = 0.17$ for genotypic distribution, indicating no statistically significant association between the rs1467568 polymorphism and obesity in the studied population. Although the SIRT1 gene plays a relevant role in metabolic processes related to obesity, the data obtained in this study did not demonstrate a significant association between the rs1467568 SNP and the pediatric obesity phenotype. These findings reinforce the need for further investigations, with larger sample sizes and a broader genomic approach, to elucidate the role of SIRT1 and its polymorphisms in susceptibility to obesity.
**Palavras-chave:** sirtuin; qPCR; SNP

**Apoio**

Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás (FAPEG)

# STRUCTURAL VARIATIONS IN FAMILIES WITH COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS AND CONGENITAL DISORDERS

**Mariluce Riegel[1,2], Natasha Malgarezi de Moraes[1,3], Bibiana Ruppenthal da Silva[4], Larissa Schwanck[4], Marcela Rodrigues Nunes[1,3], Roberto Giugliani[1,2,5,6,7], Paulo Ricardo Gazzola Zen[3]**
[1]CASA DOS RAROS; [2]Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Multiômica Aplicada à Saúde de Precisão (IMASP); [3]Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); [4]Universidade do Vale do Rio dos Sinos (UNISINOS); [5]Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); [6]Hospital de Clinicas de Porto Alegre (HCPA); [7]Dasa Genômica; E-mail: mariluce.giugliani@cdr.org.br

**Resumo:**
Familial cases of structural variations (SVs) refer to situations where genomic alterations are inherited and segregated within families, often leading to recurrent patterns of congenital anomalies. The mechanisms responsible for the origin of SVs are diverse and involve several molecular processes. Understanding SVs is critical for diagnosis and family risk assessment, as these genomic alterations, including deletions, duplications, insertions, inversions and translocations, play a major role in disrupting gene function and regulatory regions. This study investigates families with complex chromosomal rearrangements and congenital disorders to delineate the inherited SVs using a multi-modal cytogenetic and genomic approach. The families with affected members underwent karyotyping and FISH for initial SV detection; microarray to identify copy-number variations (CNVs) and regions of absence of heterozygosity (AOH); exome sequencing to exclude monogenic causes and optical genome mapping (OGM) for high-resolution SV characterization. Functional studies using network analysis were also performed to explore how genes involved in the SVs interact with each other and with other molecular entities to control biological processes. So far, combining cytogenetic and genomic methods provided comprehensive characterization and defined the breakpoints with high-resolution in translocations involving chromosomes 1 and 8, chromosomes 1, 3, 10 and 15, and one chromosome inversion involving chromosome 6. These findings reinforce the value of cytogenetic and genomic approaches to investigate complex familial genome rearrangements. They also highlight the significance of integrative genomic analysis and functional characterization for the understanding of clinical phenotypes. Combined approaches uncovered diverse SV mechanisms pointing to the need of integrated cyto-genomic workflows to enhance diagnostic precision and comprehensive understanding about the origin of SVs.
**Palavras-chave:** Structural Variations; Complex Chromosomal Rearrangements; Congenital Disorders
**Apoio**

Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras

# ANÁLISE RETROSPECTIVA DA CARIOTIPAGEM FETAL NO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL: EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM HOSPITAL TERCIÁRIO NO SUL DO BRASIL

**Hellen Nicole Keller[1,2], Bruna Herrmann Janssen da Silva[1,2], Juliana Vargas Campiol[1], Maria Clara de Freitas Pinho[1], Rejane Gus[1], Igor Araujo Vieira[2], Caroline Paula Mescka[1]**
[1]Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA); [2]Escola de Saúde, Universidade do Vale do Rio dos Sinos - UNISINOS; E-mail: hkeller@hcpa.edu.br

**Resumo:**
O Laboratório de Diagnóstico Pré-Natal (L-DPN) do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA) é um dos poucos no Brasil que realiza, pelo Sistema Único de Saúde, o exame de cariótipo fetal (CF) em gestantes com indicação de aconselhamento genético, visando esclarecer riscos de alterações cromossômicas, contribuindo para um diagnóstico preciso e para o planejamento adequado do acompanhamento pré-natal. : Analisar retrospectivamente os exames de CF realizados no L-DPN do SGM/HCPA, correlacionando as alterações cromossômicas fetais com as indicações clínicas de idade materna (IM) avançada e achados ultrassonográficos. Foi realizado um estudo observacional retrospectivo, revisando prontuários do sistema AGHUse do HCPA e do Banco de Dados Institucional do L-DPN. Os dados, avaliados por análise estatística descritiva, referem-se a pacientes que realizaram o exame de CF nos últimos 36 anos. De 1989 a 2025, foram realizados 1533 exames, onde: 1091 (71,17%) foram normais; 81 (5,28%) não tiveram crescimento ou contaminaram; e 39 (2,54%) não tiveram registros. Alterações foram vistas em 322 (21%) casos, sendo: trissomias dos cromossomos 21 (n=88; 27,33%), 18 (n=82; 25,46%) e 13 (n=35; 10,87%); monossomia do cromossomo X (n=16; 4,97%); mosaicos estruturais/numéricos (n=16; 4,97%); translocações (n=12; 3,73%); cromossomos derivados (n=11; 3,41%); inversões (n=20; 6,21%); adições e deleções (n=3 cada; 0,93%) e outras alterações (n=34; 10,56%). A IM no momento do exame foi de 32,37±7,72 (média±-DP) anos. Para a realização do CF houveram indicações como achados ultrassonográficos (n=819; 53,42%) e IM≥35 anos (n=310; 20,22%), onde 47/310 (15,16%) apresentaram alteração. As amostras biológicas utilizadas foram: líquido amniótico (LA) (n=1379; 89,95%), sangue de cordão (n=77; 5,02%), vilosidades coriônicas (n=34; 2,22%), urina fetal (n=16; 1,04%) e materiais alternativos (n=8; 0,52%). Conclusões: As trissomias dos cromossomos 21, 18 e 13 foram as alterações mais vistas em CF, alinhando-se com dados da literatura. O LA foi a amostra mais utilizada, pois a sua coleta apresenta baixos riscos de perda fetal e contaminação materna, além de ter alta taxa de sucesso no cultivo pela riqueza de células fetais. Embora o CF ainda seja o padrão ouro para diagnóstico, nota-se a necessidade de exames de triagem mais específicos, já que mais de 70% dos exames não apresentaram alterações visíveis no cariótipo.
**Palavras-chave:** diagnóstico pré-natal; cariótipo fetal; alterações cromossômicas

# ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRANJO REVELA CNV'S EM 6Q27 E 8Q24 EM UM ÚNICO CARIÓTIPO: RELATO DE CASO

**Cesar Augusto Becher dos Santos[1], Edivaldo Herculano Correa de Oliveira[2], Danielle Malheiros Ferreira[1], Elaine Lutosa Mendes[3], Daniel Pacheco Bruschi[1]**

[1]Programa de Pós-Graduação em Genética. Departamento de Genética. Universidade Federal do Paraná; [2]Laboratório de Cultura de Tecidos e Citogenética. Instituto Evandro Chagas; [3]Ambulatório de Genética Médica. Complexo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná; E-mail: cesaraugusto.becher@gmail.com

**Resumo:**

Neste trabalho, apresentamos dados obtidos para a investigação clínica de uma adolescente, sexo feminino, de 14 anos de idade, a qual apresenta importante quadro de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, epilepsia, transtorno de ansiedade e dismorfismos menores. Ao exame físico, constatou-se hipoplasia de face média, orelha antevertida, nariz com ponta larga e base achatada, hipoplasia de asa nasal, filtro labial curto, retificação da borda ulnal, cúbito valgo. A investigação citogenética convencional revelou cariótipo 46,XX[20], sem alterações estruturais perceptíveis na resolução do exame. Foi conduzida uma análise por aCGH para detecção de variações de número de cópias (CNVs) utilizando Sureprint G3 Human CGH+SNP 4x180k (Agilent). A análise cromossômica por microarranjo detectou uma microdeleção de 3.611 kb em 6q27 arr[GRCh38] 6q27(167000634-170612001)x1, além de uma microduplicação 12.061 kb na região 8q arr[GRCh38] 8q24.22-q24.3(132993668-145054634)x3. A microdeleção em 6q27 foi classificada como patogênica por atingir genes mórbidos relacionados com atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e convulsões como os genes ERMARD e DLL1. Deleções cromossômicas envolvendo a região 6q27 são raras e a descrição do fenótipo associado a essas alterações não é consistente. Microdeleções no cromossomo 6 na região 6q27 já foram associadas a quadros de atraso de desenvolvimento intelectual, epilepsia, hipotonia, defeitos cardíacos, anormalidades da retina e do ouvido, dismorfismos faciais e malformações do cérebro, de medula espinhal e vértebras. Já o ganho em 8q24.22-q24.3 foi classificada como potencialmente patogênica. Duplicações em 8q estão frequentemente associadas com atraso de crescimento e desenvolvimento, dificuldades de aprendizagem, dismorfismos craniofacial, defeitos cardíacos e esqueléticos, convulsões, dentre outros sinais clínico. As CNVs relatadas explicam em grande parte os achados clínicos observados na paciente. Demais CNVs, como uma microdeleção arr[GRCh38] 10q23.1(86004270-86061557)x1 (57 kb) e a perdas de heterozigosidade em 11p12 e 18q12.1-q12.2 foram consideradas de significado incerto neste caso devido a pouca informação nos bancos de dados até o momento da presente análise. Microdeleções em 6q27e 8q24 são consideradas raras, sendo que o relato desses achados combinados em um mesmo cariótipo adicionam maiores informações sobre a associação dessas regiões com deficiência intelectual e dismorfismos faciais, como observados neste caso.

**Palavras-chave:** Microarranjo; Variações do número de cópias (CNVs); Alterações cromossômicas raras

**Apoio**

Fundação Araucária

# VIII RBCC Brasília 2025

Reunião Brasileira de Citogenética e Citogenômica

Sociedade Brasileira de Genética 70 anos