

CARIÓTIPO

Método amplamente aplicado em diagnósticos genéticos

BRASIL APOIO

O cariótipo é uma técnica que detecta alterações cromossômicas numéricas e estruturais visíveis ao microscópio óptico. A análise é realizada por meio do cultivo celular para obter metáfases (células em divisão), seguido de coloração que destaca bandas características, permitindo identificar cada cromossomo com base em sua morfologia, tamanho e padrão de bandamento. São avaliadas 20 metáfases, divididas entre dois analistas (10 cada), e, em casos de suspeita de baixo mosaicismo, 50 a 100 metáfases são analisadas para uma investigação ampliada.

APLICAÇÃO

O exame permite identificar alterações cromossômicas constitucionais e adquiridas, associadas a diversas doenças genéticas. O cariótipo pode ser realizado em diferentes tipos de amostras e proporciona uma análise abrangente dos cromossomos humanos, podendo também ser utilizado como exame inicial para direcionar investigações e exames complementares mais específicos, como testes moleculares ou análises cromossômicas de maior resolução.

INDICAÇÃO

O exame é indicado para investigar uma grande variedade de quadros clínicos relacionados às alterações cromossômicas, incluindo:

- Neoplasias hematológicas
- Síndromes genéticas
- Anomalias congênitas
- Infertilidade
- Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor
- Perdas gestacionais de repetição

DIFERENCIAIS

Diagnóstico de larga escala:
Detecta alterações estruturais e numéricas em todos os cromossomos.

Aplicabilidade em diversas áreas clínicas:
Ferramenta essencial para avaliação de síndromes genéticas, infertilidade, perdas gestacionais e neoplasias hematológicas.

Custo-benefício:
Comparado a outras técnicas é uma opção econômica para análises genômicas amplas e iniciais.

INSTRUÇÕES PRÉ-ANALÍTICAS

COLETA

Sangue: punção venosa em tubo com heparina sódica

Medula óssea: aspirado de medula óssea em tubo com heparina sódica

ENVIO

Acondicionar nas *bags* fornecidas pelo laboratório

TEMPERATURA

Refrigerar entre 2˚C e 8˚C (estabilidade: 24 horas). **Não congelar o material**

Nota: a medula óssea é a amostra preferencial para a análise de cariótipo onco-hematológico. O sangue periférico é aceito apenas se houver >70% de blastos.

CRITÉRIOS DE REJEIÇÃO DE AMOSTRA

- Volume insuficiente de amostra
- Amostras em condições diferentes das solicitadas
- Vazamento de conteúdo
- Coleta em tubo inadequado
- Material não identificado
- Acondicionamento e/ou transporte fora do padrão
- Amostra congelada
- Ausência de documento(s) obrigatório(s)

EXAMES DISPONÍVEIS

Código	Exame
BAND	CARIÓTIPO BANDA G [SANGUE PERIFÉRICO]
BAND3	CARIÓTIPO POR BANDAMENTO G PARA DOENÇAS HEMATOLÓGICAS
CARIO50	CARIÓTIPO BANDA G (50 CÉLULAS)*
CARIO100	CARIÓTIPO BANDA G (100 CÉLULAS)*
LACBG	LÍQUIDO AMNIÓTICO - CARIÓTIPO BANDA G
SFCBG	SANGUE FETAL - CARIÓTIPO BANDA G
CARF	CARIÓTIPO DE FIBROBLASTO EM PELE (BIÓPSIA DE PELE)

*Indicado para casos de suspeita de baixo mosaicismo

REFERÊNCIAS

SILVA, Marisa et al. ***European guidelines for constitutional cytogenomic analysis.*** *European Journal of Human Genetics*, v. 27, n. 1, p. 1-16, 2019.

HASTINGS, Ros J. et al. ***Cytogenetic guidelines and quality assurance: a common European framework for quality assessment for constitutional and acquired cytogenetic investigations.*** *European Journal of Human Genetics*, v. 15, n. 5, p. 525-527, 2007.

JONDREVILLE, Ludovic et al. ***The complex karyotype and chronic lymphocytic leukemia: prognostic value and diagnostic recommendations.*** *American Journal of Hematology*, v. 95, n. 11, p. 1361-1367, 2020.

THORPE, Jeremy et al. ***Mosaicism in human health and disease.*** *Annual review of genetics*, v. 54, n. 1, p. 487-510, 2020.

Para saber mais, escaneie ou clique no QR Code e acesse o **Guia de Exames do Brasil Apoio**

BRASIL APOIO

Contato

comercial@brasilapoio.com.br

brasilapoio.com.br

/brasilapoio

Responsável Médica: Dra. Claudia Dambroski Partel | CRM 61.362

Gerente Médica: Dra. Soraya S. Andrade | CRM 96.091

Versão 05 • Junho de 2026