



CASAL COM ABORTAMENTO DE REPETIÇÃO APRESENTANDO CROMOSSOMO MARCADOR E HETEROMORFISMO: EXEMPLO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO COMPLEXO

Autores: María Paola Torres Nieto ¹, Carlos Henrique Paiva Grangeiro ^{1,2}, Juliana Dourado Grzesiuk ⁴, Lucimar Aparecida Fernandes Laureano ², Rinaldo Scarparo ², LUCIA REGINA MARTELLI ^{1,2,3,4}

Instituição ¹ HCRP - Serviço de Genética Médica (Avenida Bandeirantes 3900 Ribeirão Preto), ² HCRP-USP - Laboratório de Citogenética (Avenida Bandeirantes 3900 Ribeirão Preto), ³ FM-HCRP - Departamento de Genética (Avenida Bandeirantes 3900 Ribeirão Preto), ⁴ FMRP BLOCO C -USP - Laboratório de Citogenética Molecular Humana (Avenida Bandeirantes 3900 Ribeirão Preto)

Resumo

OBJETIVOS

DESCRIÇÃO DE CASO CLÍNICO

MÉTODOS

Segundo a Organização Mundial de Saúde, infertilidade conjugal é definida como uma doença na qual um casal apresenta incapacidade de ter filhos num período observacional de um ano e quando estes mantêm relações sexuais regulares e sem método contraceptivo. Cerca de 1 em 6 casais apresentam esse fenótipo complexo e o aumento da incidência está relacionado com a acurácia nos métodos de investigação e tratamento. A definição de abortamento de repetição varia segundo clínicos e trabalhos, mas em geral pode ser entendida como a perda consecutiva de 3 ou mais gestações antes da 20 semanas de gestação e de etiologia multifatorial.

RESULTADOS

Descrevemos um casal encaminhado pelo serviço de Infertilidade ao serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto devido à infertilidade conjugal e marido com oligosastenoteratozoospermia. Durante avaliação, observado histórico de abortamentos de repetição (mulher com 5 abortamentos de primeiro trimestre de um primeiro relacionamento e 3 abortamentos do atual relacionamento com o probando). Sendo assim, o casal passou a ser seguido pelo fenótipo abortamento de repetição e não infertilidade conjugal. Avaliação dismorfológica, urológica e ginecológica do casal foram normais e estudo citogenético, em sangue periférico, do casal por bandeamento CTG evidenciou polimorfismo do cromossomo 9 (46,XY,9qh+[11]) para o probando e presença de marcador extranumerário em mosaico em sua esposa (47,XX+mar [6]/46,XX[94]). Realizada avaliação molecular do AZF do probando por PCR multiplex que foi normal

CONCLUSÃO

Estudos de caso-controle têm evidenciado aumento na incidência de abortamentos de repetição em portadores de heteromorfismos, porém os estudos ainda são bastante inconclusivos, levando a entender que essas alterações devem ser compreendidas como polimorfismos e não uma anomalia cromossômica resultando em fenótipo. Alterações cromossômicas como inversões, translocações balanceadas e cromossomos extranumerários são frequentes em casais com abortamentos de repetição, com uma frequência de até 7% nesta população. A avaliação dos portadores é importante para o aconselhamento genético mais acurado, uma vez que estes casais estão em risco de prole com malformações, deficiência intelectual e outros fenótipos associados com esses rearranjos cromossômicos. No seguimento clínico desse casal, foram discutidas as possibilidades reprodutivas, tais como doação de óvulo e possibilidade de realização de técnicas citogenômicas para melhor caracterização do marcador e para aconselhamento genético mais acurado.

Palavras-chaves: abortamento de repetição, infertilidade conjugal, marcador extranumerário, heteromorfismo, aconselhamento genético

Agência de Fomento: FAEPA