

Frequência de anormalidades cromossômicas em homens e mulheres com infertilidade observadas em um laboratório de grande porte

Falcão, T.S¹
Bittencourt, V²
Cobacho, A.F.G³

1. Bióloga, Supervisora Operacional Citogenética no DB Molecular, Brasil.
2. Farmacêutica, Analista de Laboratório Citogenética no DB Molecular, Brasil.
3. Biomédica, Gerente de Produção Citogenética no DB Molecular, Brasil.

A infertilidade é a incapacidade de se ter uma gravidez após pelo menos 12 meses de relações sexuais sem utilização de contraceptivos e afeta milhões de casais em todo o mundo. Os abortamentos espontâneos são definidos como perdas fetais de causas desconhecidas antes de 28 semanas de gravidez e ocorrem em 10 a 15% de gravidezes clinicamente reconhecidas. O estudo citogenético consiste na avaliação do conjunto cromossômico de um indivíduo de acordo com suas características numéricas e estruturais e é importante para a elucidação da etiologia de infertilidade.

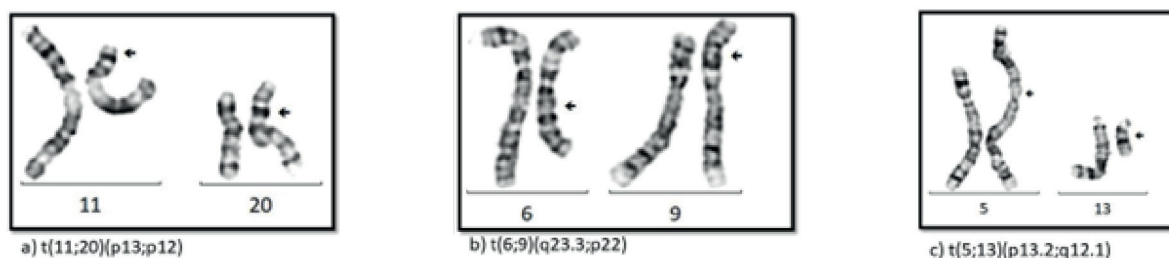


Figura 1. Exemplos de achados estruturais balanceados.

O objetivo do presente trabalho foi avaliar a frequência das alterações cromossômicas encontradas no Setor de Citogenética, nos exames realizados em indivíduos com hipóteses diagnósticas relacionadas a infertilidade durante o período de 2019 a 2021.

O cariótipo foi realizado em amostras de sangue periférico encaminhadas ao setor de citogenética por meio da obtenção de metáfases e bandamento G e analisados por meio do software. Foram estudados os casos contendo as hipóteses diagnósticas de infertilidade, abortos recorrentes, histórico de aborto do casal e Fertilização *in vitro* no período de 2019 a 2021.

Foi observado que 46% foram pacientes do sexo masculino e 54% do sexo feminino. 93% dos resultados são normais, as alterações estruturais balanceadas e aneuploidias dos cromossomos sexuais representaram 5% das amostras, 2% de heteromorfismos, sendo que 53% dos heteromorfismos encontrados foram inversão de região de heterocromatina constitutiva do cromossomo 9.

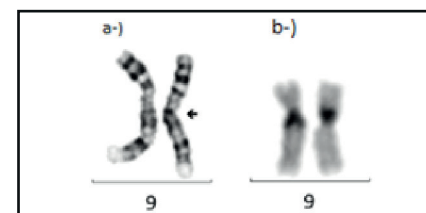


Figura 2. Inversão da heterocromatina constitutiva do cromossomo 9: a-) banda G; b-) Banda C.

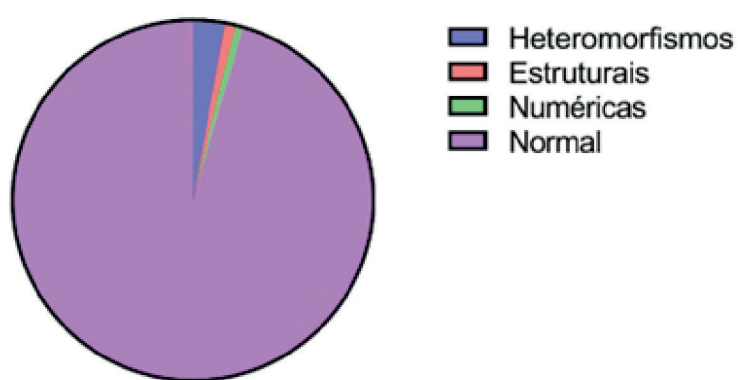


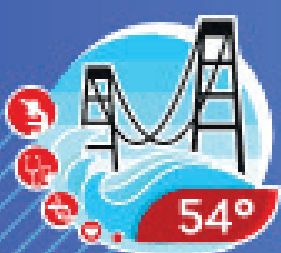
Grafico 1. Apresentação dos resultados obtidos durante todo o período.

Aneuploidias de cromossomos sexuais	Frequência
47,XXY	30
47,XYY	4
mos 45,X[4]/46,XX[26]	4
46,X,+mar	2
47,XY,+mar	2

Tabela 1. Frequência das aneuploidias de cromossomos sexuais no período.

O cariótipo é o primeiro exame realizado na genética, de baixo custo e tem muita relevância para elucidação da etiologia de casos de infertilidade, uma vez que alterações numéricas e estruturais podem ser visualizadas, e representam um papel importante e assertivo na etiologia citogenética da infertilidade.

db.qualidade@dbdiagnosticos.com.br



54º
CONGRESSO BRASILEIRO
DE PATOLOGIA CLÍNICA,
MEDICINA LABORATORIAL
• EXPOSIÇÃO TÉCNICO-CIENTÍFICA •
• 4 a 7 de outubro 2023 •
• FLORIANÓPOLIS • SC •

A Patologia Clínica/
Medicina Laboratorial
como protagonista
no apoio à decisão
no diagnóstico

Realização

