

DIAGNÓSTICO CITOGENÉTICO EM LÍQUIDOS AMNIÓTICOS REALIZADO ENTRE 2000-2011 NO CENTRO DE GENÉTICA MÉDICA JACINTO MAGALHÃES, INSA, IP

Mota Freitas M, Candeias C, Lopes E, Oliveira FP, Aguiar J, Ribeiro MC, Pires S, Oliva Teles N, Correia H, Fonseca Silva ML

Departamento de Genética, Unidade de Citogenética, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, INSA, I.P., Porto, Portugal

Introdução:

O diagnóstico pré-natal citogenético efetuado em líquido amniótico é um método seguro e fiável para deteção de anomalias cromossómicas fetais, sendo habitualmente realizado a partir das 15 semanas de gestação. Obtêm-se resultados, em média, após 8-10 dias de cultura dos amniócitos.

Objectivo:

Apresentar a estatística dos resultados obtidos na análise citogenética de líquidos amnióticos realizada na Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães entre 2000 e 2011, comparando-os com o descrito na literatura.

Material e métodos:

Entre janeiro de 2000 e dezembro de 2011 foram processados 10149 líquidos amnióticos. Os motivos para a realização da amniocentese foram, nomeadamente, idade materna avançada, anomalias ecográficas, marcadores ecográficos, rastreio bioquímico positivo, familiares com anomalias cromossómicas e risco de doença monogénica. Foram realizadas culturas de amniócitos de acordo com as técnicas convencionais de citogenética e os cromossomas identificados com bandas GTG ou GTL. Sempre que necessário efetuaram-se estudos de citogenética molecular (FISH) com as sondas adequadas ao esclarecimento do caso.

Resultados:

A análise revelou 342 cariótipos anormais (3,4%) dos quais 234 tinham anomalias numéricas e 108 estruturais. Os Síndromes de Down, de Edwards e de Turner foram as anomalias mais frequentes. Vinte e três culturas não cresceram, representando uma percentagem de 0,2% de insucesso.

Conclusões:

Os autores correlacionam os resultados obtidos com as indicações clínicas fornecidas e comparam-nas com o descrito na literatura.

O presente estudo poderá ser utilizado para o estabelecimento de uma base de dados a nível nacional.