



## Desafios do aconselhamento genético em infertilidade

Dra. Lúcia Regina Martelli

### Abstract/Resumo

A infertilidade é definida como a falha de concepção depois de um ano de tentativas reprodutivas regulares sem uso de métodos contraceptivos e afeta cerca de 15% dos casais ao redor do mundo. É considerada uma doença multifatorial, complexa, muitas vezes de origem idiopática. O Aconselhamento Genético de casais inférteis deve ser realizado após investigação multidisciplinar, envolvendo profissionais das áreas de Genética Médica, Ginecologia, Urologia e Reprodução Assistida. O principal objetivo é determinar se a infertilidade é um sinal de doença genética que pode ser transmitida, definindo o risco para a descendência do casal. O grande desafio é definir o diagnóstico etiológico da infertilidade. O protocolo de investigação é realizado em quatro etapas, abrangendo entrevista com o casal, história familiar e reprodutiva de três gerações, aconselhamento de acordo com a idade materna e um *screening* para exclusão da etiologia genética. Este último inclui: (1) estudo citogenético do casal, devido à maior frequência de alterações cromossômicas entre casais inférteis, de 5 a 9 vezes maior do que a população fértil; (2) estudo molecular para diagnóstico de mutações do gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator), presentes em 20% dos homens inférteis; (3) técnica de PCR multiplex para detecção de microdeleções nas regiões AZF do cromossomo Y (responsáveis por 3% a 7% dos oligospermicos e 8% a 12% dos azoospermicos); (4) indicações de diferentes técnicas de reprodução assistida e de diagnóstico precoce, que pode ser pré implantacional (PGS ou PGD) ou pré natal, de acordo com os resultados das etapas anteriores e com a definição diagnóstica.

Quinta Reunião Brasileira de Citogenética e Citogenômica  
5th Brazilian Meeting of Cytogenetics and Cyto-genomics

Keyword/Palavras-chave: Aconselhamento genético; Infertilidade; Estudo citogenético

Departamento de Genética, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP - [lr martel@fmrp.usp.br](mailto:lr martel@fmrp.usp.br)