

Investigação citogenética de translocação envolvendo os cromossomos 1 e 18 de pacientes com relato de aborto

Payão, S.L.M.; Carmo, K.P.S.; Baggio, J.M.B.; Miller, F.;
Bataglia, F.B.; Segato, R.

Abstract/Resumo

As anomalias cromossômicas constituem uma proporção significativa das doenças genéticas, responsáveis por grande parte das malformações congênitas múltiplas e deficiências intelectuais, abortos espontâneos, além de desempenhar um importante papel na patogenia do câncer. Estas anomalias podem ser numéricas ou estruturais. Os rearranjos estruturais resultam da quebra, recombinação ou troca cromossômica, seguida de reconstituição em uma combinação anormal. São classificados como: balanceados, se o genoma possui o complemento normal de material cromossômico; ou desbalanceados, quando existe material adicional ou ausente. Este trabalho teve como objetivo realizar a investigação citogenética de um casal com relato de aborto espontâneo, em função de trissomia do cromossomo 18 (Síndrome de Edwards), para melhor definição do diagnóstico. O cariótipo da paciente, obtido após cultura temporária de linfócitos e análise por bandamento G, revelou uma translocação aparentemente balanceada, envolvendo o braço longo dos cromossomos 1 e 18, [46, XX,t(1;18)(q43;q21)]. Foi observado cariótipo normal do seu esposo e o cariótipo da filha do casal evidenciou a mesma translocação, aparentemente balanceada, da mãe. O estudo citogenético dos pais da paciente, evidenciou o seguinte cariótipo: a mãe com a mesma translocação aparentemente balanceada e o pai apresentou cariótipo normal. Foram estudados os demais membros da família. De acordo com a literatura, os rearranjos cromossômicos balanceados podem representar um risco aumentado de surgimento de alterações citogenéticas às gerações subsequentes, porque os portadores são mais suscetíveis a produzir uma frequência significativa de gametas desbalanceados e, portanto, têm um risco aumentado de ter uma prole anormal com cariótipos desbalanceados. Salientamos desta forma a importância da pesquisa do heredograma e estudo citogenético para definição do diagnóstico familiar e aconselhamento genético preciso.

Keyword/Palavras-chave: Cariótipo; Translocação, aAbortamento espontâneo