

Outros

(21762) - ARRAY-CGH VS CARIÓTIPO CONVENCIONAL: O POTENCIAL INCREMENTO DIAGNÓSTICO EM CONTEXTO PRÉ-NATAL.

André Borges¹; Raquel Gouveia Silva²; Rosário Silveira-Santos²; Ana Berta Sousa²; José Carlos Ferreira³

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Hospital de São Francisco Xavier, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal.; 2 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.; 3 - Departamento de Obstetrícia, Ginecologia e Medicina de Reprodução, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.

Introdução

Chromosomal Microarray Analysis (CMA) é uma técnica que permite a identificação de deleções e duplicações sub-microscópicas, com uma resolução até 1000x superior à do cariótipo convencional. Estudos recentes têm demonstrado o uso desta tecnologia, em alternativa ao cariótipo, no diagnóstico da causa genética de alterações estruturais diagnosticadas no período pré-natal. Os critérios de seleção dos casos em que se propõe a realização de testes genéticos usando esta tecnologia parecem ser determinantes para a magnitude do referido acréscimo.

Objectivos

Avaliar a magnitude do acréscimo no diagnóstico genético de anomalias diagnosticadas no período pré-natal, de acordo com as indicações para CMA em uso no nosso centro.

Metodologia

Estudo retrospectivo descritivo das situações em que foram efectuados estudos pré-natais por CMA entre 2018 e 2021 na Unidade de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital de Santa Maria.

Resultados

Foram analisados 170 CMA. As principais indicações foram anomalia estrutural isolada (38.2%), TN>P99 (27.6%), múltiplas anomalias com/sem associação a marcadores de aneuploidias (21.7%), restrição de crescimento fetal precoce com/sem associação a anomalias/marcadores de aneuploidias (10.8%) e história familiar de doença genética conhecida/antecedentes familiares de doença genética (2.4%). Excluindo os 4 casos com esta última indicação, nos 166 casos restantes foram detetados 18 casos com CMA alterado, dos quais só 14 consistiram em alterações com significado clínico. Em 5 dos 14 tratavam-se de alterações identificáveis por cariótipo. Considerando os restantes 9 casos, o CMA fornece um incremento na capacidade diagnóstica de 5.4% (comparável aos 6% descritos na literatura).

Conclusões

Os resultados da análise do uso de CMA realizado em contexto pré-natal no nosso centro confirmam a sua utilidade clínica, tendo um incremento comparável aos 6% descritos na literatura.

Palavras-chave : Array-CGH, Cariótipo, Diagnóstico Pré-Natal