Outros

(21514) - MOSAICISMOS CROMOSSÓMICOS RAROS EM DPN: QUE DESAFIOS?

Manuela Mota Freitas[1,2,3]; Cristina Candeias[1,2,3]; Sílvia Pires[1]; Isaltina França[1]; Elisa Lopes[1]; Paula Oliveira[1]; Ana Rita Soares[4]; Natália Oliva Teles[1,2,3,5]

1 - Unidade de Citogenética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar do Porto (CHUPorto), 4099-001 Porto, Portugal; 2 - UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal; 4 - Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar do Porto (CHUPorto), 4099-001 Porto, Portugal; 5 - MEDCIDS - Departamento Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal.

Introdução

O mosaicismo cromossómico é a existência, num mesmo indivíduo, de duas ou mais linhas celulares com diferentes complementos cromossómicos; pode ou não existir em todos os tecidos. O fenótipo é influenciado pela distribuição das células anormais nos diversos tecidos e do cromossoma envolvido e a proporção de linhas normais/anormais nos diferentes tecidos é variável. No diagnóstico pré-natal (DPN) invasivo (amniocentese e biópsia de vilosidades coriónicas-CVS) a deteção de mosaicismo é um grande desafio laboratorial e exige trabalho suplementar, análise citogenética cuidadosa e contagem adicional de células em diferentes culturas celulares; no caso de CVS é necessário excluir o mosaicismo confinado à placenta.

Objectivos

Evidenciar a complexidade laboratorial em dois casos raros de mosaicismo em DPN: 1) Grávida, 43 anos, "rastreio positivo", amniocentese às 16 semanas; 2) Grávida, 32 anos, "rastreio bioquímico positivo-Trissomia 18", CVS às 14s+5d.

Metodologia

Realizaram-se culturas de amniócitos e de vilosidades coriónicas segundo as técnicas convencionais de citogenética e os cromossomas coraram-se com bandas GTL.

Resultados e Conclusões

1) O cariótipo (amniócitos) revelou trissomia 2 em mosaico (15% de células com trissomia); 21 dias depois, a análise em nova amniocentese confirmou o resultado anterior (7,3% de células com trissomia). 2) O cariótipo (vilosidades coriónicas) revelou trissomia 5 em todas as células analisadas; 10 dias depois, em amniócitos confirmou-se a trissomia 5, mas em mosaico (11,5% de células com trissomia 5).

Nestes dois casos raros, salienta-se a importância da necessidade de colheita de novas amostras de produtos fetais para confirmar/excluir a existência de mosaicos verdadeiros. Uma boa articulação laboratório/clínica é fundamental, nomeadamente quanto ao achado complementar de anomalias ecográficas que representem um risco elevado para deficiências físicas e do desenvolvimento fetal, para estabelecer uma correlação genótipo/fenótipo adequada. O aconselhamento genético em DPN, nestes casos, é particularmente complexo e um grande desafio.

Palavras-chave : DPN; Trissomias; Mosaicos