

## Outros

(21515) - CITOGENÉTICA CONVENCIONAL EM VILOSIDADES CORIÓNICAS: O QUE REVELARAM 332 AMOSTRAS

Cristina Candeias<sup>1,2,3</sup>; Manuela Mota Freitas<sup>1,2,3</sup>; Sílvia Pires<sup>1</sup>; Isaltina França<sup>1</sup>; Elisa Lopes<sup>1</sup>; Paula Oliveira<sup>1</sup>; Natália Oliva Teles<sup>1,2,3,4</sup>

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 - MEDCIDS - Departamento Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal

## Introdução

O cariótipo em vilosidades coriônicas (VC) continua atualmente a ser um método económico e eficaz para identificar precocemente gravidezes com suspeita de patologia cromossómica. No entanto, poderão detetar-se anomalias confinadas apenas à placenta; esta, apesar de não ser tecido fetal, deriva embriologicamente das mesmas células trofoblásticas que o feto possuindo, assim, na maioria dos casos, o mesmo cariótipo. A colheita das VC realiza-se preferencialmente às 10-14 semanas de gestação e, como envolve a recolha de tecido placentar adjacente, implica a posterior eliminação ou minimização da presença de tecido materno.

## Objectivos

Apresentação dos resultados da análise cromossómica em 332 vilosidades coriônicas que foram recebidas na Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP), desde 01.01.2014.

## Metodologia

Após separar à lupa o tecido materno do fetal foram estabelecidas culturas das 332 amostras, de acordo com as técnicas de citogenética convencional e os cromossomas coraram-se com bandas GTL. Foi efetuado despiste molecular de contaminação materna sempre que se obteve um cariótipo 46,XX. Os motivos clínicos para a realização do cariótipo foram vários, salientando-se: anomalias ecográficas, marcadores ecográficos, resultado anormal de testes genéticos pré-natais não invasivos, familiares com anomalias cromossómicas e portadores de doenças genéticas.

## Resultados e Conclusões

A análise cromossómica revelou resultados anormais em 105 das amostras (31,6%). Destas, 82 (78,1%) apresentaram aneuploidias de autossomas (nomeadamente cromossomas 5, 13, 18, 21 e 22) e nove (8,6%) envolvendo os cromossomas sexuais. Em quatro amostras (1,2%) não foi possível obter resultados.

Os resultados obtidos foram comparados com as publicações internacionais, destacando-se as diversas anomalias cromossómicas encontradas. A análise citogenética convencional em VC continua a ser uma importante ferramenta de diagnóstico para grávidas com fetos que apresentam risco aumentado de anomalias cromossómicas, permitindo assim um melhor e mais precoce acompanhamento e aconselhamento a estas mulheres e famílias.

**Palavras-chave :** DPN; Vilosidades; Cariótipo