

## Outros

### (21578) - IMPORTÂNCIA DO ESTUDO CITOGENÉTICO EM PRODUTOS DE ABORTAMENTO: ESTUDO RETROSPECTIVO

Marta Souto<sup>1</sup>; Regina Arantes<sup>1</sup>; Patrícia Morais<sup>2</sup>; Lucinda Silva<sup>1</sup>; Márcia Martins<sup>3</sup>; Osvaldo Moutinho<sup>4</sup>; Rosário Pinto Leite<sup>1</sup>

1 - Laboratório de Genética, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Mestrado em Biotecnologia para as Ciências da Saúde, Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3 - Consulta de Genética, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 4 - Serviço de Ginecologia / Obstetrícia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

## Introdução

Aproximadamente 10-15% das gravidezes identificadas interrompem espontaneamente, na sua maioria no final do 1º trimestre, sendo este número próximo dos 50%, quando se aborda as gravidezes na sua totalidade.

A análise citogenética dos produtos de abortamento (PA) é importante uma vez que mais de 50% apresentam anomalias cromossómicas, sendo as aneuploidias as mais frequentes.

## Objectivos

Os autores apresentam os resultados citogenéticos dos PA recebidos no Laboratório de Genética do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, num período de 18 anos.

## Metodologia

De janeiro de 2003 a dezembro de 2021 foram estudados 1027 PA. O procedimento técnico e análise foi efetuada em concordância com os protocolos estabelecidos no laboratório e de acordo com as "guidelines" internacionais.

## Resultados e Conclusões

Obteve-se crescimento celular em 862 amostras. A análise citogenética detetou alterações cromossómicas em 287 casos, sendo as aneuploidias a anomalia cromossómica mais frequente (273 casos), dos quais se destaca a monossomia do cromossoma X (47 casos) e a trissomia 16 (35 casos). Identificaram-se, igualmente, 14 casos de anomalias estruturais, das quais 8 eram translocações.

A taxa de sucesso na análise dos PA depende muito da viabilidade celular da amostra, sendo muitas vezes impossível obter crescimento celular. Neste estudo foi de 83.9%, de acordo com o descrito na literatura. A incidência de anomalias cromossómicas detetada nas 1027 amostras foi de 33.3%, inferior ao referido na literatura (55.9%). A monossomia do cromossoma X e a trissomia do cromossoma 16 têm uma incidência semelhante ao descrito por outros autores.

Nas 8 amostras em que se detetaram translocações, dois casos tinham história de abortos anteriores e em ambos as translocações detetadas eram de natureza familiar.

O estudo dos PA é uma mais valia para os casais com problemas na área da reprodução, permitindo, nalguns casos, estabelecer o diagnóstico etiológico e contribuir para um correto aconselhamento genético do casal.

**Palavras-chave : Alterações cromossômicas, Produtos de abortamento**