

122

CARIÓTIPOS INESPERADOS EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL. Stein N.*, Gus R., Meneguzzi S., Schmidt A.***, Giugliani C.***, Dias R.P., Magalhães J.A., Sanseverino M.T. (Grupo de Medicina Fetal/Serviço de Genética Médica/ Serviço de Ginecologia e Obstetrícia/HCPA/UFRGS) *Bolsista Propesq, **Bolsista Fapergs, ***Bolsista Pibic/CNPq/UFRGS

A maioria dos diagnósticos citogenéticos pré-natais são realizados por um aumento no risco fetal de aneuploidias em mulheres selecionadas por sua idade, história familiar ou anormalidades morfológicas na ecografia. Nesses casos, as anormalidades cromossômicas esperadas são trissomia do 21 e em menor frequência, trissomia do 18 e 13. A identificação de um cariótipo inesperado causa grande ansiedade na família e na equipe médica. Sendo assim, nesse casos o estabelecimento da etiologia e repercussão clínica da anormalidade é importante para determinar o prognóstico da gestação em curso e para o direcionamento do aconselhamento genético da família. O objetivo é determinar a frequência de anomalias cromossômicas inesperadas nos exames de diagnóstico pré-natal realizados no HCPA e avaliar individualmente os casos, visando estabelecer sua importância para o aconselhamento genético. Para isso foi realizada uma revisão de casuística. Os casos foram selecionados a partir de um banco de dados relativo às pacientes que realizaram aconselhamento genético no HCPA. Todas pacientes que apresentaram cariótipos inesperados foram revisadas caso a caso. Desde julho de 1993 até junho de 1999, foram realizados 265 cariótipos fetais. Destes, 31 apresentaram alguma alteração cromossômica, sendo que 9 (3,4% do total de cariótipos) eram anormalidades inesperadas. Em 5 casos, um dos pais apresentou a mesma anormalidade cromossômica, sem alterações de fenótipo. Em 2 casos, a ecografia morfológica foi normal e resultou em nativivo normal. Em 1 caso foi identificada uma célula com trissomia do 11. Em um caso de hidropsia fetal foi identificada uma translocação cromossômica desbalanceada e os cariótipos dos pais foram normais. Do total de exames realizados, 31 foram alterados e 9 (29% dos alterados) foram inesperados. A detecção de uma anormalidade fetal cromossômica inesperada durante a gestação implica a necessidade de uma melhor investigação do feto e dos pais, assim como requer uma nova abordagem no aconselhamento genético.