

Abortamentos espontâneos e anomalias cromossômicas

Ana Raquel Azevedo¹

Resumo

O aborto espontâneo é um acontecimento que ocorre em cerca de 10 a 20% das gravidezes diagnosticadas. As causas mais comuns de aborto espontâneo são as alterações numéricas que acontecem de novo, particularmente trissomias dos autossomas.

As **anomalias cromossômicas estruturais balanceadas** (anomalias que envolvem rearranjos de material genético, mas sem ganho ou perda, como as inversões e translocações) nos progenitores, podem causar aborto espontâneo recorrente. No que diz respeito aos **mosaicismos** (situações nas quais os indivíduos são portadores de mais de uma linhagem celular) envolvem principalmente os cromossomas sexuais e têm sido descritos numa média aproximadamente de 12%; apesar de a concepção ser considerada rara nestes indivíduos, os riscos são considerados altos quando a gestação ocorre. A incidência de abortamento espontâneo em estados precoces da gravidez e em estados mais avançados varia, nestes pacientes entre 25 e 30% e entre 6 a 8%, respectivamente. Já no que diz respeito aos abortamentos espontâneos esporádicos, a maioria dos membros do casal é cromossomicamente normal. Alguns autores pensam que também os polimorfismos populacionais podem facilitar, de algum modo, os abortamentos. A frequência de anomalias cromossômicas encontradas em produtos de abortamento diminui à medida que a gravidez vai avançando.

Relativamente ao diagnóstico de casais com historial de abortamento recorrente, a imprescindibilidade de realização do cariótipo tem sido um ponto de indiscutível unanimidade na problemática citogenética dos abortamentos de repetição. O diagnóstico pré-natal (por biopsia do trofoblasto ou amniocentese) é fundamental por poder vir a ser um meio de evitar uma desnecessária interrupção voluntária da gravidez.

Palavras-Chave: Abortamentos recorrentes, anomalias cromossômicas, análise citogenética, diagnóstico pré-natal, aconselhamento genético.

Abstract

Spontaneous miscarriages occur in a percentage of 10-20% of the diagnosed pregnancies. The most common causes of spontaneous abortions are de novo numerical abnormalities, particularly in autosomal trisomies.

Balanced structural chromosome abnormalities (abnormalities that involve the rearrangement of genetic material but no overall gain or loss, such as inversions and translocations) in parents can cause recurrent miscarriages. Regarding mosaicisms, (when individuals carry more than one cell line) they involve mainly sexual chromosomes and have been described in 12% approximately. Although the conception is considered to be rare in these individuals, the risks are high when gestation occurs. The incidence of spontaneous miscarriages in earlier stages of pregnancy varies between 25-30% and in later stages, between 6-8% in these individuals. Concerning to sporadic spontaneous miscarriages, the majority of couples' members is chromosomally normal. Some authors think that population polymorphisms can facilitate miscarriages in some way. The frequency of chromosomal abnormalities found in products of miscarriages decreases as pregnancy develops.

As far as the diagnosis of couples with recurrent miscarriages is concerned the importance of doing a karyotype has been a unanimous and undiscussable point in the problematic of Cytogenetics. Though, prenatal diagnosis (by trofoblast biopsy or amniocentesis) is of highest importance because it can avoid unnecessary pregnancy interruption.

Key-Words: Recurrent miscarriages, chromosomal abnormalities, cytogenetic analysis, prenatal diagnosis, genetic counseling.

¹Cytogeneticist, MSc in Developmental and Evolutive Biology.