

ANÁLISIS CITOGENÉTICO EN INDIVIDUOS CON PROBLEMAS REPRODUCTIVOS

SABRINA BLANCA ORAZI; MARIANA S. FALLER; LUCIANE BITELO LUDWIG; MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO; EDUARDO PANDOLFI PASSOS; SHARBEL WEIDNER MALUF

Los problemas relacionados con reproducción humana forman un grupo heterogéneo de alteraciones que resultan en fallas en el proceso reproductivo, ya sea por incapacidad de concebir, por pérdida fetal repetida o por nacimiento de niños con malformaciones. La tasa de aberraciones cromosómicas en pacientes con fallas reproductivas es mayor al 1%. El objetivo fue estimar la prevalencia de alteraciones cromosómicas en pacientes con dificultades reproductivas derivados al Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética Médica del Hospital de Clínicas de Porto Alegre, entre enero de 1997 y septiembre de 2010. Se evaluó, retrospectivamente, los prontuarios de pacientes, y fueron agrupados en tres grupos de acuerdo con las características clínicas de falla reproductiva. La metodología consistió en la preparación de cultivos de linfocitos a partir de sangre periférica, aplicación de colchicina, shock hipotónico y fijación Carnoy. Se realizó coloración cromosómica con Giemsa y observación al microscopio óptico. Se evaluaron la presencia de anomalías cromosómicas y polimorfismos. Se analizaron 1265 pacientes, 102 presentaron alteraciones cromosómicas: 57 (56%) mujeres y 45 (44%) hombres. Entre las anomalías cromosómicas encontradas en los grupos de estudio, 71% corresponde a anomalías estructurales, 19% a anomalías numéricas y 21% a polimorfismos. Las principales alteraciones fueron translocaciones recíprocas (2.5%), translocaciones robertsonianas (0.7%), inversiones (1.58%), otras anomalías (1.3%). La frecuencia de anomalías cromosómicas (8.1%) encontradas en este estudio fue similar a la hallada en bibliografía. Es de vital importancia el análisis citogenético para proporcionar asesoramiento genético apropiado a las parejas portadoras de alteraciones cromosómicas.