

794 - ESTUDO CITOGENÉTICO PARA DIAGNÓSTICO DE PERDAS FETAIS E MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS: O SERVIÇO DE EXTENSÃO UNIVERSITÁRIA DO ALAGE

- Adriana Nascimento de Jesus, Melina Guerreiro Rodrigues, Maria Aparecida de Barros Agostinho, Silvia Natsuko Skutsu, Rosana S.Faria, Amanda Shinzato, Elaine Sbroggio de O. Rodini - adriana_cpd@yahoo.com.br

Introdução: As anomalias cromossômicas constituem uma categoria importante de doenças genéticas, respondendo por uma grande proporção dos insucessos reprodutivos, malformações congênitas e retardo mental. Aproximadamente 7,5% das concepções são atingidas por alterações cromossômicas e cerca de 15% das gestações reconhecidas clinicamente evolui para abortamento espontâneo (AE) antes da 20ª semana de gestação. Assim, a frequência de aberrações cromossômicas entre nativos é de 0,6%. As anomalias cromossômicas mais frequentes são as numéricas, que se caracterizam pelo número anormal de cromossomos, e dividem-se em aneuploidias e euploidias. O Laboratório é credenciado por cooperativas de saúde e atende principalmente a comunidade de Bauru, realizando estudo citogenético em sangue periférico e em produto de perda fetal. O ALAGE pertence ao Departamento de Ciências Biológicas da Faculdade de Ciências, UNESP-Bauru, foi inaugurado em 2000 e construído pela UNESP como contrapartida institucional ao projeto "Pesquisa da etiologia genética do abortamento espontâneo", aprovado pela Fapesp, em 1997, no Programa Jovens Pesquisadores em Centros Emergentes. **Objetivos:** Investigar as frequências e os tipos de alterações cromossômicas observadas no estudo citogenético de material de aborto e sangue periférico de casais com histórico de infertilidade e pessoas portadoras de malformações congênitas. **Métodos:** No período de janeiro de 2006 a maio de 2009 foram realizados 687 estudos citogenéticos por meio da técnica de bandamento G. As indicações médicas para a realização dos cariótipos envolveram casos de malformações congênitas, retardo mental e casais com história de infertilidade (perdas fetais e dificuldades para engravidar). O ALAGE disponibiliza aos hospitais de Bauru frascos estéreis contendo meio de cultura 199 para acondicionamento da vilosidade coriônica, coletada a partir de curetagem uterina. **Resultados:** Entre as 234 amostras de AE analisadas, 51 (21,79%) apresentaram cariótipos alterados. As cromossomopatias mais frequentes, corroborando a literatura, foram as aneuploidias (30 casos), seguida das euploidias (14 casos) e alterações estruturais (7 casos). Dos 453 pacientes encaminhados para estudo, 363 apresentaram cariótipos normais e 90 alterados, sendo as aneuploidias as mais frequentes, ocorrendo em 46 casos (51,11%), seguidas pelos polimorfismos (23 casos - 25,56%) e pelas alterações estruturais (21 casos - 23,33%). As síndromes mais frequentemente diagnosticadas foram a Síndrome de Down e Síndrome de Turner. Foi indicado aconselhamento genético aos que apresentaram alterações cromossômicas para orientá-los sobre diagnóstico, conduta terapêutica, risco de recorrência e/ou nascimento de crianças portadoras de síndromes cromossômicas.