

ESTUDO DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS NO MATERIAL DE ABORTO

O teste POC estuda o tecido fetal de uma perda gestacional para confirmar se o aborto foi resultado de uma alteração no cariótipo fetal.

Analisa os 24 cromossomos com tecnologia NGS + STRs capaz de detectar alterações cromossômicas (aneuploidias, alterações estruturais e poliploidias) e identificar contaminação materna.

50% das perdas gestacionais no primeiro trimestre de gestação são causadas por alterações cromossômicas.

Esta taxa é superior a 60% nos casos de mulheres submetidas a tratamentos de reprodução assistida

(Martinez et al., 2010; Campos-Galindo et al., 2012)

50%

Perdas gestacionais por aneuploidia durante o 1º trimestre de gestação

60%

Perdas gestacionais por aneuploidia durante o 1º trimestre de gestação em tratamentos de Fertilização *in Vitro*

ESTUDO DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS NO MATERIAL DE ABORTO



CONFIÁVEL



RÁPIDO



**DESCARTA CONTAMINAÇÃO
MATERNA**

INDICAÇÕES POC

- Casos de aborto de repetição.
- Casais em tratamento de reprodução humana com caso de perda gestacional.
- Primeiro caso de aborto espontâneo onde se deseja identificar se a causa da perda está relacionada com alterações cromossômicas no feto.

CARIOTIPO CONVENCIONAL CITOGENÉTICO	POC COM TECNOLOGIA NGS/STR
Requer cultivo celular	Multisampling com extração direta do DNA (sem cultivo)
Resultados em 1 mês	Resultados em 15 dias
78% de amostras com resultado	99% de amostras com resultado
20% de amostras sem resultado por falha no cultivo celular	1% de amostras sem resultado devido a baixa qualidade do DNA da amostra
58% das amostras com resultados conclusivos de origem fetal	86,4% das amostras com resultados conclusivos de origem fetal
22% de resultados não conclusivos por contaminação materna	13,6% de resultados não conclusivos por contaminação materna

Referências bibliográficas

Hassold, Am J Hum Genet, 1980
Ferro, et al. Fertil Steril, 2003
Martinez, et al. Fertil Steril, 2010
Robberecht, et al. Prenat Diagn, 2012
Campos-Galindo, et al. Diag Pren, 2012