

PREVALÊNCIA DE VARIANTES POLIMÓRFICAS NO CARIÓTIPO DE PACIENTES COM FENÓTIPO DE SUBFERTILIDADE

Cássia de Lourdes Campanhol¹, Juliana Karina Henrich¹, Ricardo Barini²
UNICAMP/CAISM - Laboratórios Clínicos Especializados - Área de Citogenética¹,
UNICAMP/FCM - Departamento de Tocoginecologia²
cassiac@unicamp.br

RESUMO: As variantes polimórficas são um achado comum na rotina do laboratório de citogenética. Entretanto, indicar a presença de um polimorfismo no laudo final é facultativo. Foram incluídos no estudo 1236 resultados de cariótipos provenientes de dois diferentes centros (público e privado) e que haviam sido submetidos ao teste como parte da investigação para a subfertilidade, no período de janeiro de 2003 a março de 2009 e janeiro de 2000 a dezembro de 2008 respectivamente. Aproximadamente 25% de todos os casos apresentaram cariótipo anormal, incluindo alterações numéricas, estruturais e também variantes polimórficas. Nos dois diferentes centros (público e privado), a prevalência de variantes polimórficas foi de 8,9% e 3,8%, respectivamente. Nossos resultados reforçam a necessidade da adequada divulgação da informação citogenética completa nos resultados de cariótipo, com atenção específica em relação às variantes polimórficas. No laboratório de citogenética do CAISM, local onde foi realizado o presente estudo, optou-se desde 2002 pelo registro dos polimorfismos em laudo, em todos os casos. Assim sendo, é possível que os dados apresentados na literatura possam estar subestimados devido à falta de normatização com relação à descrição dos polimorfismos em laudo, viés este não encontrado na prática do laboratório do CAISM. Os achados deste trabalho, bem como a recomendação para a sistematização da comunicação do resultado final das variantes da normalidade em laudo, poderão auxiliar no aprimoramento das normativas brasileiras relacionadas a este assunto.

PALAVRAS-CHAVE: Polimorfismo cromossômico, Subfertilidade, Normas, Cariótipo