A importância da equipa multidisciplinar no estudo da infertilidade - Avaliação citogenética de 162 casais

Autores

Fernando Manuel Carvalho Lopes*, Rosário Pinto Leite**, Isabel O'NeilTM de Mascarenhas Gaivão***

Apresentadores

Fernando Manuel Carvalho Lopes*

Introdução: O diagnóstico e tratamento da infertilidade exigem necessariamente um trabalho multidisciplinar, em que o enfermeiro desempenha um papel fundamental. A infertilidade é a falha na concepção após 2 anos de relações sexuais sem a utilização de qualquer método contraceptivo. São várias as causas, como, ausência de ovulação, obstruções mecânicas, idade parental ou parâmetros espermáticos alterados. As alterações cromossómicas (quer numéricas quer estruturais) em 5% dos homens e 4% das mulheres justificam a infertilidade.

Objetivos: Os autores pretendem mostrar a importância do estudo citogenético no diagnóstico de infertilidade.

Metodologia: Análise citogenética proveniente da cultura celular de sangue periférico, manipulação, bandagem (GTL e CTL) e FISH (com sondas subteloméricas) realizados de acordo com os protocolos estipulados no laboratório.

Resultados: A análise citogenética revelou anomalias cromossómicas em 10 casos das 324 amostras. Detetaram-se 2,5% de anomalias cromossómicas para os homens e 3,7% para as mulheres. Foram observadas 0,9% de translocações recíprocas balanceadas e 1,2% de alterações numéricas dos cromossomas sexuais para as 324 amostras.

Conclusões: Este trabalho reflecte a importância do estudo citogenético na avaliação clínica integrada de um casal com dificuldades reprodutivas, sendo sempre de considerar como uma abordagem de primeira linha. A detecção deste tipo de anomalias permite um aconselhamento genético adequado ao casal, sendo essencial a boa articulação entre o laboratório e a clínica tendo o enfermeiro um papel de relevo. A formação específica e o conhecimento das particularidades da infertilidade são essenciais e devem ser extensivos a toda a equipa.

Palavras-chave: Aconselhamento, citogenética, infertilidade.

Referências bibliográficas (max. 4 - Norma APA): Akgul, M. et al. (2009). Cytogenetic abnormalities in 179 cases with male infertility in Western Region of Turkey: report and review. *J Assist Reprod Genet*, 26(2-3), 119-122. doi: 10.1007/s10815-009-9296-8 Keagle, M. B. (2005). *The principles of clinical cytogenetics* (2nd ed.). Totowa, N.J.: Humana Press. Shah, K., Sivapalan, G., Gibbons, N., Tempest, H., & Griffin, D. K. (2003). The genetic basis of infertility. *Reproduction*, 126(1), 13-25. Shi, Q., & Martin, R. H. (2001). Aneuploidy in human spermatozoa: FISH analysis in men with constitutional chromosomal abnormalities, and in infertile men. *Reproduction*, 121(5), 655-666.

* Virgin Care, Head of Infection Prevention and Control [fernandomclopel@live.com.pt]

** Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Serviço de Genética

*** Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro, Genética e Biotecnologia