

P-07

TRANSLOCAÇÃO 11;22 NUM CASO DE INFERTILIDADE

Pedro Botelho, Marta Souto, Regina Arantes, Márcia Martins, Zélia Gomes, Osvaldo Moutinho, Rosário Pinto Leite
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal
pedrobotelho15@gmail.com

Introdução: A frequência de anomalias cromossômicas em homens inférteis varia de 3% a 19%: 3% nos casos de infertilidade minor e 19% em homens com azoospermia não-obstrutiva ou com oligozoospermia. As anomalias de estrutura, nomeadamente, as translocações robertsonianas e recíprocas podem causar entre 19% a 77% de espermatozoides com desequilíbrios cromossômicos. Os autores apresentam o resultado do estudo citogenético e análise do sêmen num casal que recorreu à consulta de infertilidade.

Material e métodos: O estudo citomorfobioquímico do esperma foi realizado de acordo com a World Health Organization Laboratory Manual (5ª edição, 2010). Para o estudo citogenético ao casal, realizaram-se culturas sincronizadas, de acordo com os métodos estabelecidos no laboratório. Foram analisadas 15 metafases e em 15 metafases adicionais excluiu-se a presença de mosaicismos. A nomenclatura adotada está de acordo com as normas Internacional System for Human Cytogenetics (ISCN, 2013).

Resultados: Na análise do sêmen foi observada uma baixa concentração espermática (9.8 milhões no total do ejaculado), com 41% dos espermatozoides imóveis e uma vitalidade de 64%. No estudo morfológico, apenas 2% os espermatozoides apresentaram uma morfologia típica. A análise citogenética do casal revelou um cariótipo masculino com uma translocação recíproca entre os cromossomas 11 e 22 [46,XY,t(11;22)(q14.2;q13.1)]. Esta anomalia foi observada em todas as metafases analisadas.

Discussão e Conclusões: A translocação recíproca entre os cromossomas 11 e 22, com os pontos de quebra 11q23 e 22q11, é a translocação equilibrada mais recorrente. Os indivíduos portadores são fenotipicamente normais e, na maioria dos casos, o seu diagnóstico só é detetado devido a problemas de reprodução. No caso apresentado, os pontos de quebra envolvidos na translocação são diferentes dos habitualmente descritos na literatura, sem implicações fenotípicas aparentes, existindo contudo alterações na análise do sêmen.

Este caso reforça a importância da realização do cariótipo no estudo da infertilidade de modo a proporcionar um aconselhamento genético adequado.

P-08

INFERTILITY: IMPORTANCE OF CYTOGENETIC STUDY

Marta Souto¹, Pedro Botelho¹, Regina Arantes¹, Zélia Gomes², Márcia Martins³, Osvaldo Moutinho^{2,3}, Rosário Pinto Leite¹

¹ Laboratório de Citogenética, Serviço de Genética, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

² Serviço de Ginecologia/Obstetria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

³ Serviço de Genética, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

marta_dantas_souto@hotmail.com

Infertility has been considered by the World Health Organization as a public health problem. The prevalence of infertility is increasing in the developed world and affects 10-15% of couples in reproductive age.

An etiology for infertility can be found in 80% of cases with an even distribution of male and female factors, including couples with multiple factors. Chromosomal abnormalities affect 5% of infertile males and 4% of the women. The most frequent anomalies involve the sex chromosomes.

The authors present the cytogenetic results of 221 couples referred to infertility consultation between January 2010 to December 2014. Cytogenetic analysis was performed according to standard techniques. At least 15 metaphases were analyzed in each case and additional analysis of 15 metaphases to exclude mosaicism.

Cytogenetic abnormalities were found in 12 cases, 7 in women and 5 in men. Seven balanced reciprocal translocations were detected. We also observed aneuploidies involving X chromosome and two markers. This review corroborates the importance of peripheral blood karyotype analysis in infertile couples, since it allows a proper diagnosis and genetic counseling.