

## Genética dos abortamentos espontâneos em quatro blocos

- Abortamentos espontâneos são perdas gestacionais que ocorrem até 24 semanas de gravidez.
- Perdas espontâneas ocorrem em 15% das gravidezes clinicamente reconhecidas, ou seja, 1 a cada 6 gravidezes é perdida.
- Estudos genéticos realizados nos últimos anos, inclusive no Laboratório GENE, mostram que, em cerca de 70% dos casos, os abortamentos espontâneos ocorrem por causa das doenças genéticas do próprio feto, especialmente defeitos dos cromossomos.
- Se a gravidez tivesse progredido, o bebê nasceria com uma doença genética grave.
- Sob este aspecto, todo abortamento espontâneo tem conotações positivas, pois poupa o sofrimento da própria criança, que teria doença grave, e do casal.

- É possível fazer o diagnóstico preciso da causa real de um grande número de abortamentos espontâneos pelo estudo genético do material fetal expulso pela mãe ou colhido em curetagem.
- Há 4 técnicas diferentes que o Laboratório GENE disponibiliza para o estudo do próprio material fetal:
  - 1) exame de todos os cromossomos pela citogenética clássica (cariótipo)
  - 2) exame de todos os cromossomos pela citogenética molecular ampliada (PCR)
  - 3) exame de cromossomos selecionados (PCR): 2, 6, 7, 13, 14, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y.
  - 4) exame citogenômico completo pelo método molecular aCGH (novidade 2009)
- A técnica citogenética clássica estuda número e estrutura de todos os cromossomos a nível microscópico. Mas ela precisa de tecidos frescos, vivos, colocados de forma estéril em soro ou meio especial de transporte e deve chegar ao laboratório até 48 horas após a coleta. A taxa de falha neste exame, por falta de células vivas ou por contaminação, é de 30%.
- Já a técnica molecular PCR têm resultado garantido em 100% dos casos pois o exame é feito em DNA extraído dos tecidos em soro, álcool, formol, bloco de parafina, congelados etc. (o ideal é manter em álcool).
- A nova e revolucionária técnica molecular aCGH, com alta resolução (44K), estuda 44 mil regiões do DNA e detecta todas as alterações cromossômicas microscópicas e sub-microscópicas que causam doenças.

- Em um primeiro abortamento espontâneo, na maioria dos casos, a razão é um acidente genético isolado, que não se repetirá. O resultado do exame pode confirmar isto.
- Quando o casal estiver tendo um segundo abortamento espontâneo (mesmo com uma criança sadia nascendo entre as perdas) há indicação formal para o exame fetal.
- Entretanto, cerca de 3% dos casais têm abortamentos espontâneos repetidos e é preciso estudar o caso em mais detalhe.
- Casais com dois ou mais abortamentos espontâneos podem ter risco aumentado de ter filhos com problemas genéticos graves e devem consultar um(a) geneticista antes de uma nova gravidez.
- O Laboratório GENE e a Clínica Sérgio Pena disponibilizam a Consulta Genética pessoalmente, em Belo Horizonte, e o Aconselhamento Genético On-line, através da troca de e-mails.

- Deve ficar claro que um abortamento espontâneo isolado é em geral por problema do feto, não da mãe.
- Assim, temos de entender que, a não ser em circunstâncias muito raras, não há indicação para fazer tratamento hormonal na mãe e nem tentar impedir a perda de um bebê com problema genético.
- No passado, a medicina tratava o abortamento espontâneo como um problema materno e essa noção incorreta ainda persiste mas precisa ser abolida.
- O abortamento espontâneo é um evento triste, que traz luto, ansiedade e depressão ao casal, especialmente à mãe, que pode até ter sentimentos de inadequação e incompetência.
- O exame genético pode mostrar que o abortamento foi causado por um defeito genético esporádico (“um acidente genético”) e que a continuação da gravidez seria impossível ou culminaria no nascimento de uma criança doente, contribuindo para a aceitação da perda fetal. E preparando o casal para nova gravidez, sem ansiedade e com informações sobre as reais chances de sucesso.
- Por isso, sempre que possível, todo material fetal de abortamento deve ser enviado para exames genéticos. O diagnóstico da causa da perda vai permitir o planejamento tranqüilo de uma nova gravidez.
- A facilidade, hoje, de exames moleculares em DNA dos tecidos fetais em soro, álcool, ou congelados e mesmo em formol ou blocos de parafina permite definir a causa da perda fetal mesmo se ocorrida há muito tempo.