

Teste de 5 microdeleções importantes cuja frequência, em conjunto, é 1 afetado em 1.000 nascimentos. Esta frequência não varia com a idade materna e, em mães jovens, é maior que o risco de Síndrome de Down.

Microdeleção 1p36 ou Síndrome da monossomia 1p36

A síndrome da monossomia 1p36, também denominada síndrome de microdeleção do cromossomo 1p36, é causada pela falta (deleção) de um pedaço do braço curto do cromossomo 1. A criança com monossomia 1p36 apresenta deficiência intelectual e traços físicos característicos. Cardiopatia e tônus muscular fraco (hipotonia) são frequentes. Cerca da metade dos afetados apresenta convulsões (epilepsia), problemas de comportamento e perda auditiva. Algumas crianças têm problemas de visão e/ou defeitos congênitos em outros órgãos. No período pré-natal não há nenhuma indicação de que o feto possa ter esta síndrome. Por este motivo, é considerada síndrome “silenciosa”, não detectável por exames de ultrassom. As famílias são sempre pegadas de surpresa também porque não há nenhuma correlação deste acidente genético com doenças prévias similares em parentes e o risco é igual para gestantes de todas as idades.

Microdeleção 5p- ou Síndrome de Cri-du-Chat

A falta de um pedaço (deleção) do braço curto do cromossomo 5 provoca uma condição chamada Cri-du-Chat (choro de gato), também conhecida como síndrome 5p-. Recém-nascidos com esta síndrome apresentam baixo peso, cabeça e cérebro pequenos e fraco tônus muscular (hipotonia). Problemas de alimentação e respiratórios são comuns na infância. Crianças afetadas apresentam deficiência intelectual moderada a grave, incluindo atrasos no desenvolvimento da fala e linguagem. O choro, característico, lembra o miado de um gato. A síndrome também não apresenta marcadores ultrassonográficos que levantem claras suspeitas, no período gestacional, de que o bebê terá uma doença grave.

Microdeleção 15q22.1 paterna ou Síndrome de Prader-Willi

A síndrome de Prader-Willi ocorre quando um pequeno pedaço do cromossomo 15, de origem paterna, está faltando (deletado/ausente) ou quando as duas cópias do cromossomo 15 do cariótipo do feto são ambas provenientes do mesmo genitor, no caso a mãe (dissomia uniparental materna). Bebês e crianças com a síndrome de Prader-Willi apresentam tônus muscular diminuído (hipotonia leve) e problemas de crescimento e alimentação. Os afetados têm deficiências intelectuais, atraso no desenvolvimento, baixa estatura, apetite incontrolável e rápido ganho de peso, que pode levar ao diabetes. Esta é outra doença grave que não causa suspeitas no período gestacional pois não apresenta marcadores de alteração fetal ao exame de ultrassom, seja de rotina ou o chamado ultrassom morfológico, especial para tentar detectar malformações fetais.

Microdeleção 15q11.2 materna ou Síndrome de Angelman

A síndrome de Angelman ocorre quando um pequeno pedaço do cromossomo 15, de origem materna, está faltando (deletado/ausente) ou quando as duas cópias do cromossomo 15 do cariótipo do feto são ambas provenientes do mesmo genitor, no caso o pai (dissomia uniparental paterna). Os afetados apresentam graves deficiências intelectuais, atraso no desenvolvimento, convulsões e problemas com o equilíbrio e a marcha. Síndrome considerada “silenciosa”, como as acima, sempre aparece como um choque para as famílias porque a gravidez transcorre bem, não há translucência nucal aumentada, não há crescimento intra-uterino retardado, não há nenhuma malformação específica a ser detectada ao ultrassom. Como todas as 5 síndromes do grupo testado neste exame não-invasivo não variam com a idade materna, o risco é igual para gestantes de todas as faixas etárias, jovens ou com mais de 35 anos.

Microdeleção 22q11.2 ou Síndrome de DiGeorge ou Velocardiofacial

A síndrome de microdeleção 22q11.2, também denominada síndrome 22q-, síndrome de DiGeorge tipo I ou síndrome Velocardiofacial, é causada pela falta (deleção) de um pedaço do cromossomo 22. A maioria das crianças apresenta cardiopatia, problemas imunológicos e características faciais típicas. A maior parte das crianças apresenta deficiência intelectual leve a moderada e atraso da fala e linguagem. Algumas apresentam problemas renais, convulsões e outros problemas de saúde, podendo também apresentar distúrbio do espectro autista ou esquizofrenia. Em alguns casos, a presença de alteração cardíaca (Tetralogia de Fallot) e/ou alterações faciais, em especial de perfil, pode alertar sobre a possibilidade de doença mas já em uma época mais avançada da gravidez. O teste de microdeleções não-invasivo, realizado bem cedo na gravidez, pode antecipar o diagnóstico desta e de outras doenças de forma significativa.