

Trissomia 21

A trissomia 21 é causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 21 no cariótipo do feto ou do(a) paciente e clinicamente é conhecida como Síndrome de Down. Esta é a causa genética mais comum de deficiência mental na população (QI médio de 50). Algumas crianças com a Síndrome de Down também têm defeitos congênitos do coração ou outros órgãos, que podem necessitar de cirurgias ou tratamento médico, assim como outras deficiências auditivas ou visuais. O risco de trissomia 21 aumenta com a idade materna, como pode ser observado na tabela abaixo.

Idade	Risco de Síndrome de Down
Mãe de 20 anos	1 em 1.500 bebês nasce afetado
Mãe de 35 anos	1 em 200 bebês nasce afetado
Mãe de 40 anos	1 em 100 bebês nasce afetado
Mãe de 45 anos	1 em 25 bebês nasce afetado

Trissomia 18

A trissomia 18 é causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 18 no cariótipo do feto ou do(a) paciente e clinicamente é conhecida como síndrome de Edwards. Ela causa deficiência mental grave. A maioria dos bebês com trissomia 18 tem defeitos múltiplos graves do cérebro, coração e outros órgãos. O déficit de crescimento intrauterino é frequente e muitas gravidezes terminam em abortamento espontâneo ou natimortos. Dentre os nativos, a maioria morre no primeiro ano de vida. Os bebês que sobrevivem apresentam deficiência mental profunda e problemas de crescimento e desenvolvimento.

Trissomia 13

A trissomia 13 é causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 13 no cariótipo do feto ou do(a) paciente e clinicamente é conhecida como Síndrome de Patau. Ela causa deficiência mental grave. A maioria dos bebês com trissomia 13 tem defeitos múltiplos graves no cérebro, coração e outros órgãos. A maioria das gravidezes termina em abortamento espontâneo ou natimortos. Dentre os nativos, a maioria morre no primeiro ano de vida.

Monossomia X

A monossomia X (45,X) é causada pela falta de uma cópia do cromossomo sexual X e clinicamente é conhecida como Síndrome de Turner. Todas as afetadas são meninas. Algumas delas podem ter defeitos cardiovasculares ou renais, perda auditiva, ou deficiência intelectual leve. Pacientes com monossomia X necessitam de tratamento com hormônio do crescimento na infância e geralmente necessitam de tratamentos com hormônios sexuais na adolescência. Na idade adulta, a maioria apresenta infertilidade. Cerca de 1 em cada 4.000 recém-nascidas apresenta síndrome de Turner.

Triploidia/ Gêmeo Evanescete

A triploidia significa a presença de cópia tripla (em vez de dupla, o normal) de TODOS os cromossomos. Este acidente genético tem como causa mais frequente a fertilização de um óvulo por dois espermatozoides. Esta alteração pode ser detectada pelo teste Pré-Natal Não-Invasivo em Sangue Materno - NIPT Panorama. Porém, a presença de gêmeo evanescente, fruto de gravidez múltipla na qual um dos fetos não evoluiu (mas continuou liberando DNA no sangue materno por um certo tempo) também pode produzir igual tipo de evidência laboratorial no teste pré-natal em sangue materno. Assim, um resultado de alto risco de triploidia vai exigir cuidado especial de interpretação.