

Estudi citogenètic de restes abortives

Aproximadament del 10-15% dels embarassos clínicament reconeguts acaben en avortament, la majoria d'aquests es produeixen al primer trimestre, i el 50% d'aquests estan associats a anomalies cromosòmiques.

Majoritàriament (86%) es tracta de anomalies numèriques (trisomies, monosomies i poliploïdies), les anomalies estructurals en troben en un 6% i altres tipus de anomalies (mosaics, mutacions gèniques) en un 8%.

L'estudi citogenètic de teixit provinent d'un avortament espontani ens pot ajudar a aclarir la causa d'aquest, però malauradament aquesta tècnica té com a limitacions la fallida del cultiu (10-40%), la contaminació materna i la contaminació bacteriana o fúngica.

Les nostres dades:

L'estudi citogenètic està indicat quan es detecten anomalies ecogràfiques, en casos d'avortaments de repetició (≥ 3) de primer trimestre, quan hi ha antecedents de patologia hereditària o familiar i en fetus amb mort intraúter de segon i tercer trimestre.

Presentem els resultats de la nostra sèrie de 213 mostres, recollides entre 2007 i 2011.

El teixit analitzat en cada cas depèn de l'edat gestacional.

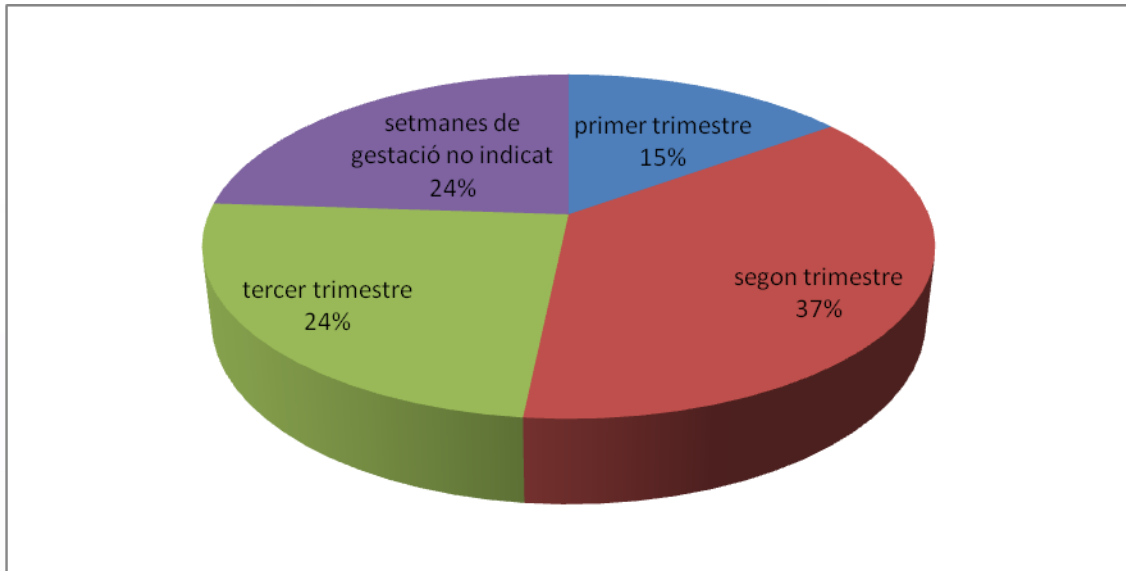
Les mostres de primer trimestre consisteixen majoritàriament en les obtingudes mitjançant evacuació uterina, i/o en biòpsia de còrion prèvia a aquesta evacuació.

Les mostres de segon i tercer trimestre s'obtenen de la biòpsia de teixit epidèrmic, dèrmic i/o cartilaginós, preferentment del taló.

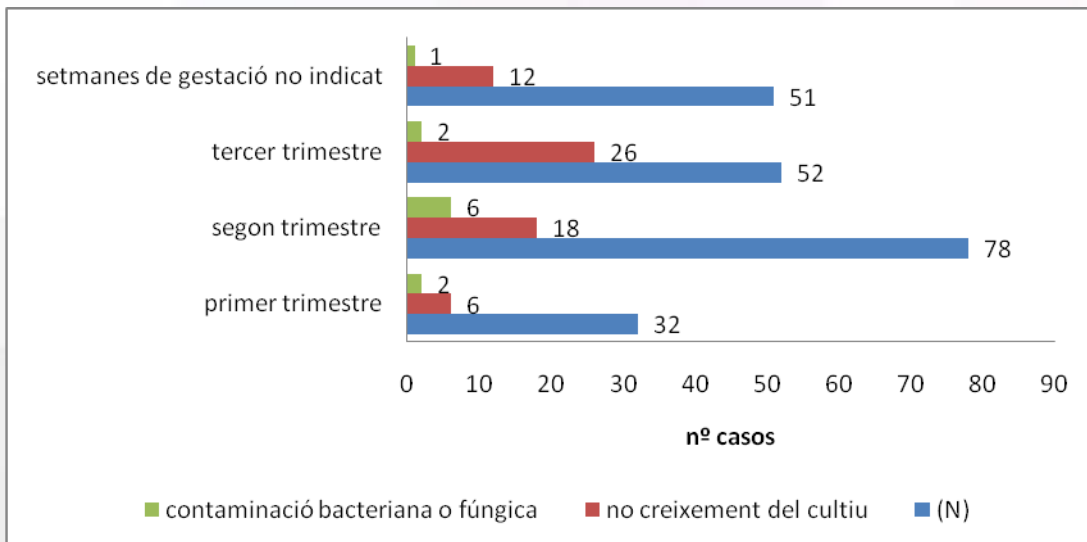
Altres mostres analitzades han estat restes placentàries, sang intracardíaca, i líquid amniòtic.

Catlab Informa

Mostres segons edat gestacional



Fallida de cultiu



Catlab Informa

Distribució de les anomalies cromosòmiques segons l'edat gestacional

| primer trimestre (7) | segon trimestre (6) | setmanes de gestació no indicades (8) |
|----------------------|---------------------------|---|
| 45,X (2) | 47,XY,+18 (3) | 46,XY, inv(8)(p23.1q13) (1) |
| 92,XXXX (1) | 46,XX,r(18)(p11.3q23) (1) | 47,XX,+16 (1) |
| 69,XXY (1) | 45,X (1) | 69,XXY (2) |
| 47,XX,i(20)(p10) (1) | 47,XX,+21 (1) | 45X (1) |
| 70,XXY,+12 (1) | | 47,XY,+16[6]/48,XY,+2,+16[3]/48,XY,+16,+16[8]/49,XY,+2,+10,+16[3] (1) |
| 47,XY,+13 (1) | | 47,XY,+18 (1) |
| | | 47,XX,+17 (1) |

Conclusions

Podem concloure que les mostres de primer trimestre són les més interessants d'analitzar, ja que és on es concentren la majoria d'anomalies cromosòmiques.

El fet de que hagi discrepància entre el nostre valor d'anomalies cromosòmiques al primer trimestre (21%) amb el descrit a la bibliografia (50%) és degut, primerament, a que el tipus de teixit analitzat, en molts casos és restes de legrat, a diferencia de l'analitzat a la bibliografia consultada, majoritàriament mostres de vellositats corials. El criteri per a la tria del teixit a cultivar és exclusivament morfològic, sovint no és possible diferenciar el material d'origen matern, que pot donar lloc a falsos negatius, és per això que és **recomanable sempre que sigui possible realitzar una biòpsia de còrion prèvia a l'evacuació uterina.**

El desconeixement de les setmanes de gestació en 51 de les mostres analitzades no permet una interpretació acurada dels resultats obtinguts. Es per això que recomanem incloure aquesta dada per millorar l'eficiència de l'estudi.

Les anomalies trobades són majoritàriament numèriques (90%). Les anomalies estructurals han estat un 10%, tal com es descriu a la literatura.

En avortament de segon i tercer trimestre és recomanable analitzar diferents tipus de teixit per descartar determinats tipus de mosaic confinats a teixit i per augmentar les probabilitats d'èxit de la tècnica.

Catlab Informa

La fallida de cultiu ha estat deguda preferentment a la no viabilitat de les mostres analitzades, preferentment en el segon i tercer trimestre, quan s'obtenen dies després de la mort fetal.

No s'ha detectat cap anomalia cromosòmica en les mostres de tercer trimestre. Aquest resultat coincideix amb l'esperat, ja que la majoria de morts intraúter en aquest trimestre són degudes a altres causes (anastomosi vascular, corioamnionitis, incompetència cervical). Quan la causa és desconeguda és interessant fer l'estudi citogenètic per poder donar més informació a la parella.

Bibliografia.

-Reddy UM, Page GP, Sade GR. The role of DNA microarrays in the evolution of fetal death. *Prenat Diagn.* Apr 32(4):371-5. **2012**

- Scott SA, Cohen N, Brandt T, Toruner G, Desnick RJ, et al. Detection of low-level mosaicism and placental mosaicism by oligonucleotide array comparative genomic hybridization. *Genet Med* (2): 85–92. **2010**

-Igor N Lebedev et al. Features of chromosomal abnormalities in spontaneous abortion cell culture failures detected by interphase FISH analysis. *European Journal of Human Genetics.* 12, 513-520. **2004**

-Anthony J. Schaeffer, et al. Comparative Genomic Hybridization-Array Analysis Enhances the Detection of Aneuploidies and Submicroscopic Imbalances in Spontaneous Miscarriages. *Am. J. Hum. Genet.* 74: 1168-1174, **2004**

-M.D. Stephenson, K.A. Awartani, W.P. Robinson. Cytogenetic analysis of miscarriages from couples with recurrent miscarriage: a case-control study. *Human Reproduction* Vol. 17, N° 2 pp. 446-451, **2002**

Maria Jiménez

Citogenètica

CATLAB Tel. 93.748.56.00 – ext. 5018-5044

mjimenezn@catlab.cat