

CICLOS DE PGT-SR EM CENTRO PÚBLICO (CHUSJ/FMUP)

Filipa Barbosa¹, Patrícia Santos¹, Renata Leite¹, Sofia Xavier¹, Ana Patrícia Martins⁴, Inês Pires⁴, Sandra Soares¹, Ana Margarida Póvoa¹, Lucinda Calejo¹, Carolina Almeida², Maria João Pinho², Vera Lima², Sofia Dória², Alberto Barros², Filipa Carvalho², Jorge Beires³, Sónia Sousa¹

¹ Unidade Medicina da Reprodução do Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E. (CHUSJ)

² Serviço de Genética da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP)

³ Unidade Orgânica de Ginecologia e Medicina da Reprodução do Serviço de Ginecologia-Obstetrícia do Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.

⁴ Faculdade de Ciências da Universidade do Porto (FCUP)

INTRODUÇÃO

O diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) para alterações cromossómicas estruturais (PGT-SR: Preimplantation Genetic Testing for Structural Rearrangements) é um procedimento que possibilita a seleção de embriões equilibrados em contexto de PMA (Procriação Medicamente Assistida), permitindo a prevenção da transmissão de desequilíbrios cromossómicos à descendência. Os portadores destas anomalias têm um risco acrescido de infertilidade, abortamentos de repetição e de recém-nascidos com anomalias congénitas e/ou atraso mental [1]. O PGT-SR é uma técnica recomendada para estes casais [2].

MATERIAL E MÉTODOS

Foram realizados 107 ciclos de PGT-SR no CHUSJ, de Janeiro de 2011 a Dezembro de 2018 (foi excluído deste estudo 1 ciclo em que ambos os elementos do casal eram portadores de alterações cromossómicas). Os ovócitos foram obtidos através de punção folicular e o esperma recolhido por masturbação ou biópsia testicular. Foi realizada microinjeção intracitoplasmática de espermatozóides (ICSI) e biópsia embrionária ao dia 3 de cultura dos embriões, com laser, retirando 1 ou 2 blastómeros. A técnica de análise genética utilizada foi a FISH (fluorescence *in situ* hybridization) realizada pelo Serviço de Genética da FMUP. Considerou-se significância estatística para valores de $p < 0,05$.



Legenda: Imagens de biópsia embrionária realizada no CHUSJ.

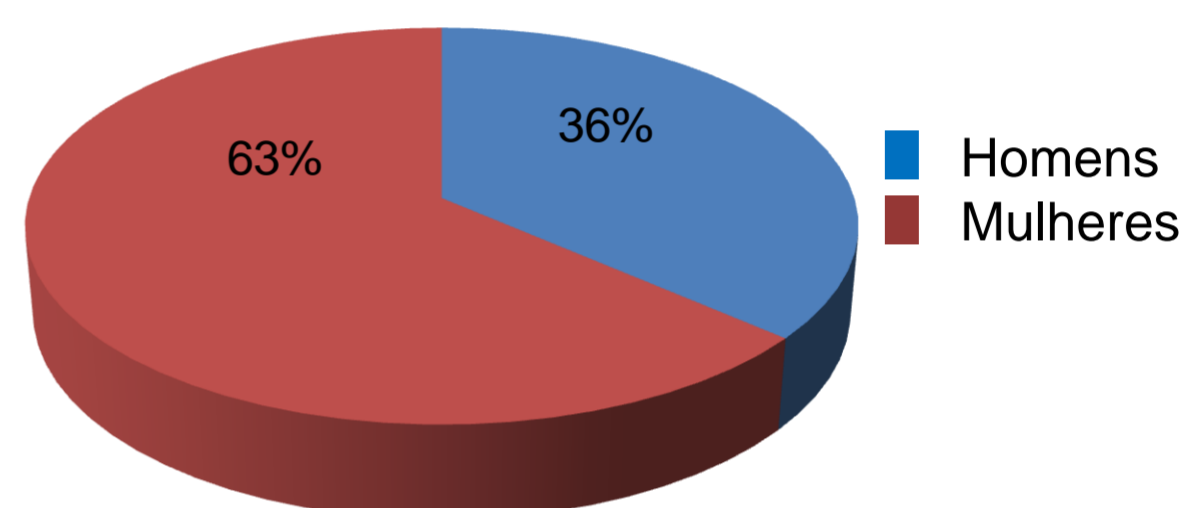
OBJETIVOS

Este trabalho pretende avaliar a taxa de gravidez clínica em casais portadores de alterações cromossómicas estruturais, recorrendo a PGT-SR, e ainda determinar o rácio de gravidezes em que a anomalia estrutural é de origem materna ou paterna.

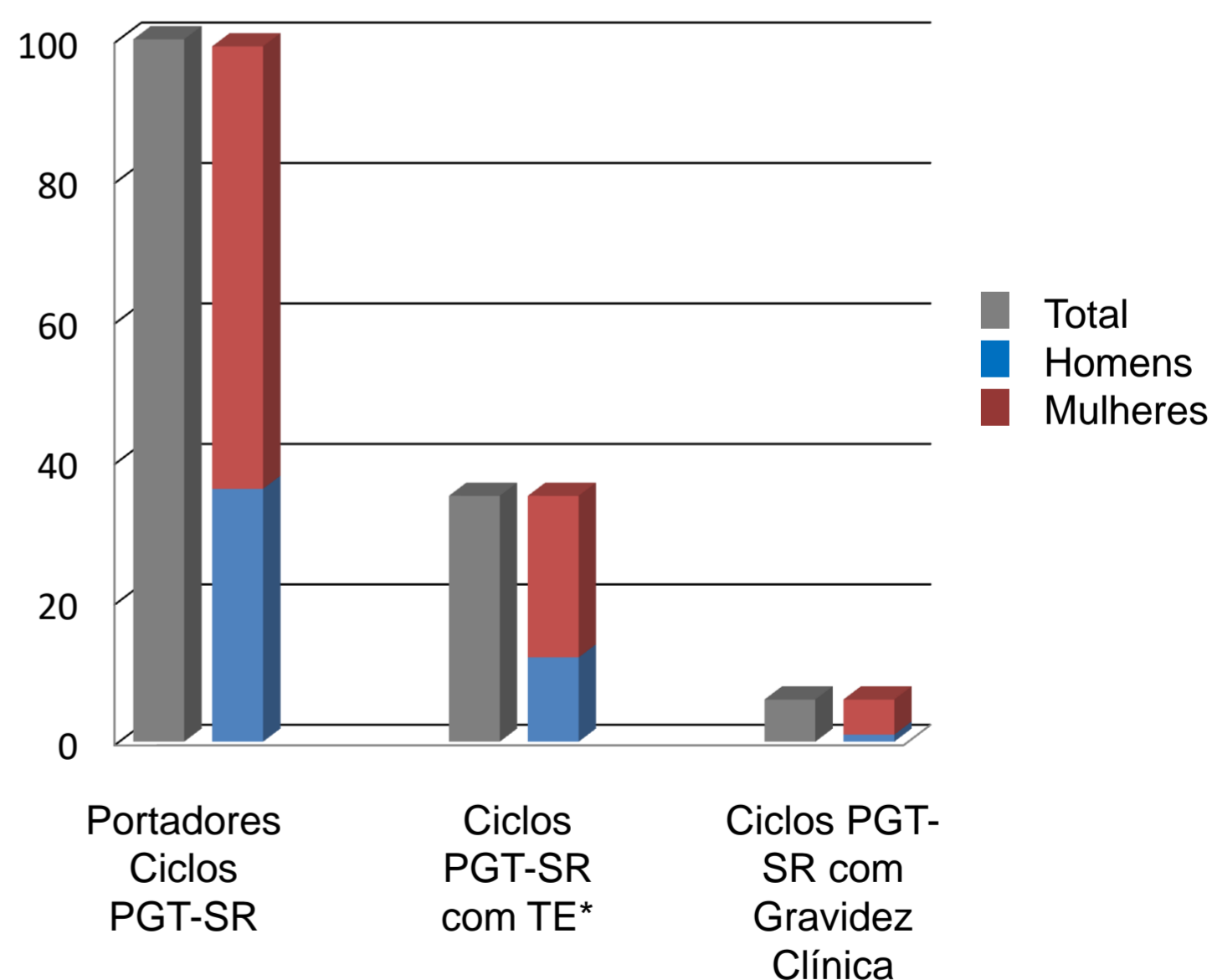
RESULTADOS

Nos ciclos analisados, verificou-se que a anomalia estrutural era de origem materna em 63% (68/106) e de origem paterna em 36% (38/106) dos casos, sendo que este valor é estatisticamente significativo ($p=0,012$). Estes dados não estão de acordo com os publicados pela ESHRE [3], que reportam número idêntico de ciclos de PGT-SR de origem materna ou paterna.

Portadores Ciclos PGT-SR (%)



De acordo com dados da ESHRE, 64% (2731/4253) dos ciclos de PGT-SR tiveram transferência embrionária e foi atingida uma taxa de gravidez clínica de 26%. No CHUSJ, 33% (35/106) dos ciclos realizados tiveram transferência embrionária, dos quais 66% (23/35) provinham de mulheres portadoras e 34% (12/35) de homens portadores ($p=0,853$). Foi obtida uma taxa de gravidez clínica de 17% (6/35), que resultaram de casais com alteração de origem materna 83% (5/6) e de origem paterna 17% (1/6) ($p=0,640$).



* TE: transferência embrionária

CONCLUSÃO

Foi obtida uma taxa de gravidez clínica de 17%, que resultaram de casais com alteração de origem materna 83% e de origem paterna 17% ($p=0,640$).

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- [1] Simón C, Rubio C. Handbook of New Genetic Diagnostic Technologies in Reproductive Medicine: Improving Patient Success Rates and Infant Health. 2017. CRS Press.
- [2] Scriven PN, Flint FA, Khalaf Y, Lashwood A, Mackie Ogilvie C. Benefits and drawbacks of preimplantation genetic diagnosis (PGD) for reciprocal translocations: lessons from a prospective cohort study. 2013. European Journal of Human Genetics 21, 1035–1041.
- [3] Harper J.C. et al. The ESHRE PGD Consortium: 10 years of data collection. Human Reprod 2012; 0: 1-14.