

## Alterações cromossômicas embrionárias: uma revisão de literatura

Francini de Souza Mittmann Pelaio<sup>1</sup>

Thayne Woycinck Kowalski<sup>2</sup>

**Resumo:** É crescente o número de mulheres que optam por tardar a maternidade, seja por motivos profissionais, financeiros ou até mesmo fisiológicos. Sabe-se que esse estilo de maternidade tardia é uma tendência do século atual e que acarretará consequências. Diante desse cenário, o objetivo desse trabalho foi realizar uma revisão de literatura sobre aneuploidias embrionárias em humanos e como técnicas de reprodução assistida podem auxiliar nesse diagnóstico. A revisão da literatura foi realizada através de artigos científicos dos últimos dez anos das bases de dados PubMed e Scielo, onde os termos de busca foram: fertilização in vitro (FIV), aneuploidia, idade materna, embrião, diagnóstico pré-implantacional e mosaico. É comprovando cientificamente que a idade materna avançada é causa concreta de aneuploidias embrionárias, ou seja, quanto mais velho for o óvulo mais chance tem de gerar um embrião com número cromossômico alterado, uma vez que os processos biológicos das mulheres sofrem alterações com o passar dos anos e a qualidade reprodutiva não é mais a mesma da juventude. Entre as aneuploidias encontramos as trissomias que são resultado da fertilização com gametas aneuploides onde apresentam a presença de cópia extra de um dos cromossomos. As trissomias dos cromossomos 13, 18 e 21 são clinicamente relevantes pois levam a Síndrome de Patau, Edwards e Down, respectivamente. Existem também síndromes ligadas aos cromossomos sexuais, a presença de um cromossomo X extra em pessoas do sexo masculino é denominada Síndrome de Klinefelter. Algumas dessas síndromes cromossômicas ocorrem no padrão chamado mosaicismo, na qual são produzidas duas ou mais linhagens celulares em um único embrião. Erros mitóticos no desenvolvimento embrionário inicial têm sido caracterizados como causa do mosaicismo. Atualmente é possível realizar exames pré-implantacionais, em que será realizada uma análise do cariótipo do embrião biopsiado antes mesmo de ser transferido para o útero. Denominado de PGT, o método de triagem pré-implantacional frequentemente utilizado em pacientes que realizam fertilização in vitro (FIV), os embriões são testados para doenças hereditárias ou para anomalias no número de cromossomos. Conclui-se que, dentre os principais benefícios de aliar o diagnóstico pré-implantacional às práticas de reprodução assistida, encontramos a redução do risco de aborto espontâneo, o aumento da taxa de implantação e o aumento da probabilidade de ter um bebê com número cromossômico normal.

**Palavras-chave:** Reprodução humana; Embriologia; Genética.

<sup>1</sup> Centro Universitário Cesuca. Graduanda do curso de Biomedicina. E-mail: fran-mit@hotmail.com.

<sup>2</sup> Centro Universitário Cesuca. Docente do curso de Biomedicina E-mail: thayne.kowalski@cesuca.edu.br.