CARIÓTIPO COM BANDA G DE LÍQUIDO AMNIÓTICO – AMNIOCENTESE Cariótipo [cód. 10221]

INFORMAÇÕES GERAIS

NOME DO EXAME

Cariótipo de Líquido Amniótico

OUTROS NOMES DO EXAME

Líquido Amniótico, Análise Cromossômica; Análise Cromossômica, Líquido Amniótico; Cariótipo, Líquido Amniótico; Cromossomas Pré-natais, Líquido Amniótico; Aneuploidia Fetal; Análise Cromossômica Fetal; Triagem de DNA para Aneuploidia Fetal

UTILIDADE DO EXAME

O cariótipo de líquido amniótico pode ser usado para detectar anormalidades cromossômicas em um feto durante a gravidez.

INTERPRETAÇÃO CLÍNICA

INFORMAÇÃO CLÍNICA

Anormalidades cromossômicas são a causa de uma ampla gama de distúrbios associados a defeitos congênitos e doenças congênitas. Este teste deve ser realizado apenas para fins de diagnóstico pré-natal. Um microarray cromossômico (array CGH SNP / Microarray Cromossômico, Pré-natal, Amostragem de Fluido Amniótico/Vilo Coriônico) é recomendado, em vez de análise citogenetica, para detectar ganhos ou perdas clinicamente relevantes de material cromossômico em gestações com 1 ou mais anormalidades estruturais importantes. O array CGH SNP cromossômico também pode ser considerado, em vez de análise citogenetica, para pacientes submetidas a testes diagnósticos pré-natais invasivos com um feto estruturalmente normal. A análise cromossômica para diagnóstico pré-natal é apropriada em gestações com triagem materna anormal ou idade materna avançada e com características clínicas sugestivas de, ou preocupações com, síndromes de aneuploidia, incluindo síndrome de Down, síndrome de Turner, síndrome de Klinefelter, síndrome da trissomia 13 e síndrome da trissomia 18.

Estudos citogenéticos em líquido amniótico são considerados quase 100% precisos para a detecção de grandes anormalidades cromossômicas fetais. No entanto, anormalidades sutis ou enigmáticas envolvendo microdeleções/duplicações geralmente podem ser detectadas apenas com o uso de testes de hibridização in situ de fluorescência direcionada ou microarray cromossômico.

Aproximadamente 3% dos espécimes de líquido amniótico analisados apresentam anormalidades cromossômicas. Algumas dessas anormalidades cromossômicas são equilibradas e podem não estar associadas a defeitos congênitos.

Um cariótipo normal não descarta a possibilidade de defeitos congênitos, como aqueles causados por anormalidades citogenéticas submicroscópicas, variantes moleculares patogênicas e outros fatores ambientais (ou seja, exposição a teratógenos). Por essas razões, os médicos devem informar seus pacientes sobre as limitações técnicas da análise cromossômica antes de realizar a amniocentese.

INTERPRETAÇÕES

Valor de Referência:
Sexo Feminino normal = 46,XX
Sexo Masculino normal = 46,XY

METODO

DESCRIÇÃO DA METODOLOGIA

O espécime é centrifugado e o pellet celular é misturado com meio de cultura, depois dividido em até 8 placas de cultura primária. As células são coletadas após 5 a 7 dias. No processo de coleta, as células são expostas a brometo de etídio, colcemida e solução hipotônica e fixadas com ácido acético glacial e metanol. As preparações de metáfase são rotineiramente coradas por bandas G. Quinze metáfases de 15 colônias e 3 ou mais culturas primárias geralmente são examinadas. Em casos em que se suspeita de mosaicismo verdadeiro, até 30 colônias e até 6 culturas primárias podem ser analisadas. Evidência mínima para a presença de uma anormalidade é definida como 2 ou mais metáfases com a mesma anormalidade estrutural, ganho cromossômico (trissomia) ou 3 ou mais metáfases sem o mesmo cromossomo. Cinco ou mais imagens digitalizadas de metáfases são armazenadas em sistemas de imagem baseados em computador, e cariogramas são preparados a partir de duas ou mais metáfases representativas.

PRAZO

15 dias

AMOSTRA

Líquido Amniótico

TIPO DE ESPÉCIME

Tecido fresco, resfriado para cultura de células. As culturas desta amostra serão descartadas 4 dias após todos os resultados dos testes citogenéticos terem sido relatados.

INSTRUÇÕES DE ENVIO

Estabilidade da amostra:
Temperatura ambiente - não aceitável;
Refrigerada (2-8 ºC) - 24 horas;
Congelada (-20 ºC)- não aceitável.

AMOSTRA NECESSÁRIA

Para coleta de amostras de líquido amniótico para cariótipo, é recomendado dois tubos cônicos estéreis e à prova de vazamento de 15 ml. Os volumes mínimos de líquido amniótico é de 12 ml.

AMOSTRAS REJEITADAS

Amostra recebida após 48 h de coleta. Amostra enviada em temperatura ambiente.