

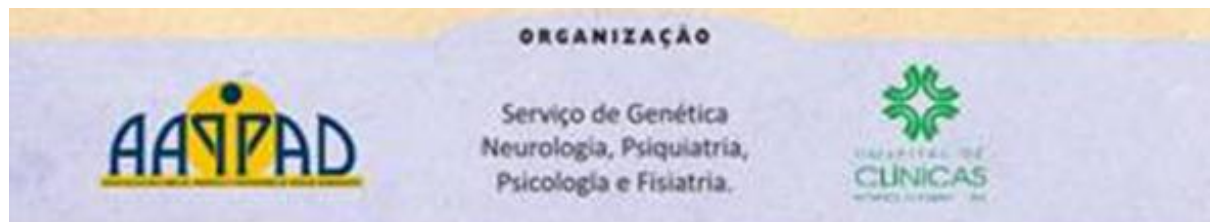
# Opções Reprodutivas em Genética Clínica

**Maria Teresa Vieira Sanseverino**

*médica geneticista*

Serviço de Genética Médica

Hospital de Clínicas de Porto Alegre



---

# Objetivo

- **Apresentar alternativas disponíveis de planejamento familiar a fim de permitir a escolha mais adequada para cada casal .**
-

---

# Aconselhamento genético

- **Aconselhamento genético** é um processo educacional que busca ajudar indivíduos **doentes ou em risco** de uma doença genética a entenderem a natureza do distúrbio, a sua forma de transmissão, opções disponíveis para o seu manejo e para o **planejamento familiar**.

---

# Padrões de herança mendeliana

- Autossômica dominante
    - Risco de recorrência 50% para filhos de um afetado
  - Autossômica recessiva
    - Risco de recorrência 25% para irmãos de um afetado
  - Ligada ao X
    - 50% filhos homens afetados para filhos de mulheres portadoras
    - 50% filhas portadoras para filhas de mulheres portadoras
-

---

# Premissas essenciais ao aconselhamento genético

- Utilização voluntária dos serviços
- Tomada informada de decisões
- Aconselhamento não diretivo e não coercitivo
- Proteção à privacidade e confidencialidade da informação genética
- Atenção aos aspectos psico-sociais e afetivos relacionados ao impacto e manejo da informação genética.

---

# Opções de contracepção

- Metodos de barreira
    - Preservativo masculino
    - Preservativo feminino
    - Diafragma
  - Hormonal
    - Contraceptivos orais
    - Contraceptivos injetaveis
    - Implantes / adesivos
    - Pílula do dia seguinte
-

---

# Opções de contracepção

- Dispositivo intra-uterino
    - DIU de cobre
    - DIU com hormonio
  - Contracepção definitiva
    - Homem:
      - Vasectomia
    - Mulher
      - Laqueadura (ligadura) tubária
-

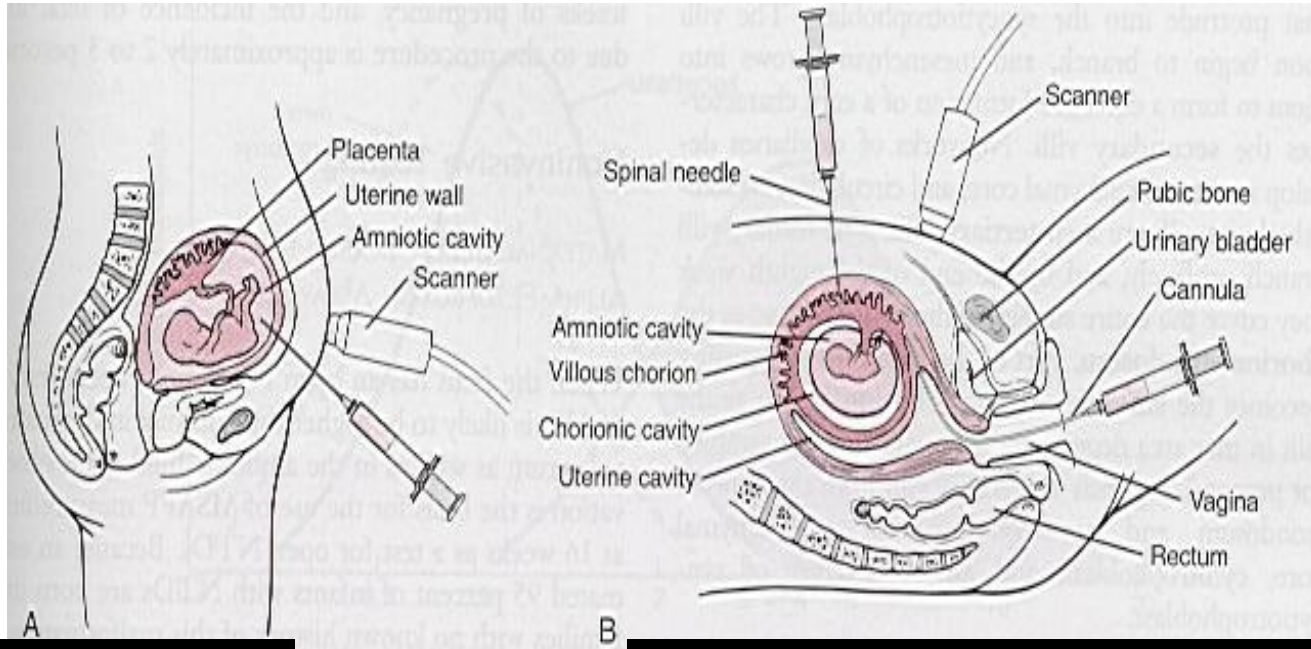
---

# Diagnóstico pré-natal (DPN)

- É um conjunto de procedimentos e técnicas que permite a detecção intra-útero de anormalidades embrionárias ou fetais.
-



# Abordagens para o diagnóstico pré-natal: Procedimentos invasivos



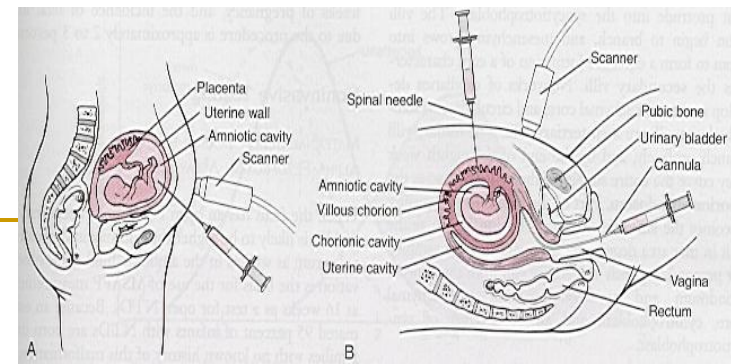
**amniocentese**

**Biopsia de vilosidades coriônicas**



# Risco de perda gestacional pelos procedimentos invasivos para DPN

- **Amniocentese:**
  - Em torno de **0,5% (1/200)**
- **Coleta de vilosidades coriônicas:**
  - Em torno de **0,5-1% (1/100 a 1/200)**



---

# Diagnostico pré-natal - limitações

- ❑ Requer laboratório disponível para estudo molecular pré-natal
  - ❑ Risco de perda gestacional pelo procedimento invasivo
  - ❑ Custo emocional elevado – expectativa e tomada de decisões
  - ❑ Legislação brasileira não contempla interrupção de gestação por anomalia genética
-

---

# Fertilização assistida em doenças genéticas

- Doação de gametas
    - Doação de ovulo
    - Doação de esperma
  - Diagnóstico genético pré-implantacional (PGD)
-

# Diagnóstico genético pré-implantacional

## *Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)*

- Fertilização In vitro
  - Estagio de 6 a 8 células
- Estudos moleculares para mutações conhecidas na família
- Citogenética molecular: FISH
- CGH – punção de blastocisto
- 24hs para análise e transferência dos embriões saudáveis
- congelamento de embriões e transferência no próximo ciclo



---

# Diagnostico genético pré-implantacional (PGD)

## Principais limitações

- Necessidade de fertilização assistida
  - Requer centros altamente especializados de reprodução
  - Requer laboratórios de genética altamente especializados
  - Custos elevados
  - Não disponibilizado na rede pública de saúde
-

# Prevenção primária de defeitos congênitos

- **Ácido fólico periconcepcional**
  - **suplementação**
    - Dose recorrência
      - 4 a 5 mg/dia
    - Dose na prevenção primária
      - 0,4 a 0,8 mg/dia
  - **Fortificação da farinha**
- **Vacinação contra rubéola**
- **Abstenção de álcool e fumo**





Obrigada!