

MANEJO CLÍNICO DE EMBRIÕES MOSAICOS

Matheus Brum¹, Paula Andrea Navarro^{2,3}

¹Médico residente de Reprodução Assistida, Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto-USP

²Coordenadora do Comitê de Infertilidade da SBRH

³Professora Associada do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-USP, Setor de Reprodução Humana

Tabela 1. Fatores que influenciam a interpretação e o registro dos resultados de mosaico.

Fator	Exemplo
Tecnologia	<ul style="list-style-type: none"> ● Método de amplificação de DNA (genoma completo vs. direcionado) ● Ensaio e plataforma ● Método de validação analítica
Interpretação dos resultados	<ul style="list-style-type: none"> ● Software (por exemplo, assistido por algoritmo) ● Subjetivo (dependente do técnico)
Protocolo de relatórios	<ul style="list-style-type: none"> ● Limiares e cortes para distinguir resultados em mosaico de resultados euploides ou aneuploides; permissão para os clínicos solicitarem o mascaramento de resultados em mosaico (e se o número de cópias intermediárias mascaradas é relatado como euploide ou aneuploides). ● Relatório seletivo (por exemplo, não relatar mosaicismo para certos cromossomos inteiros ou quando em combinação com outros cromossomos mosaico e aneuploides; relatar achados segmentares em mosaico como aneuploides).
Fatores clínicos e embriológicos	<ul style="list-style-type: none"> ● Indeterminado (sob investigação); as variáveis propostas incluem tipo de meio de cultura, pH, temperatura, osmolalidade e concentração de oxigênio;

	técnicas laboratoriais; método de inseminação; e uso de laser ou manuseio de células biopsiadas.
--	--

Nota: Goldstein. Practice Committees of the American Society for Reproductive Medicine and the Genetic Counselors Professional Group. Mosaic results. Fertil Steril 2023.

Tabela 2. Fatores potenciais para avaliar os resultados e riscos do TEM

Risco	Considerações
Porcentagem de mosaicismos	<ul style="list-style-type: none">• Uma porcentagem menor de mosaicismos está associada a uma maior taxa de implantação e gravidez contínua.• O mosaicismos de grau mais alto pode ter maior sobreposição com o intervalo de número de cópias aneuploides completo (não mosaico) e, portanto, ser mais provável que represente um diagnóstico incorreto de um embrião aneuploide verdadeiro.
Cromossomos envolvidos	<ul style="list-style-type: none">• Não há correlação conhecida entre cromossomos mosaicos específicos e o resultado reprodutivo.• Menor potencial de gravidez é identificado em embriões com mosaico para 3 ou mais cromossomos em comparação com aqueles com 1-2 cromossomos envolvidos.
Monossomia vs. Trissomia	<ul style="list-style-type: none">• Não foram observadas diferenças nas taxas de gravidez ou abortamento ao comparar o mosaico de embriões para monossomias e trissomias.
Cromossomo completo vs. parcial (segmentar)	<ul style="list-style-type: none">• A aneuploidia do mosaico segmentar pode ter mais probabilidade de representar um resultado falso-positivo devido ao artefato do teste, em comparação com a aneuploidia do mosaico cromossômico inteiro.• A aneuploidia do mosaico segmentar detectada no trofotoderma tem menos probabilidade de mostrar concordância com a massa celular interna, em comparação com a aneuploidia do cromossomo inteiro.• Maiores taxas de gravidez contínua são identificadas em embriões com aneuploidia em mosaico segmentar em comparação com mosaicos de cromossomos inteiros.• Não há dados suficientes para determinar se embriões com aneuploidia em mosaico segmentar ou cromossômico inteiro têm riscos diferentes de resultar em aneuploidia fetal persistente.

Nota: Goldstein. Practice Committees of the American Society for Reproductive Medicine and the Genetic Counselors Professional Group. Mosaic results. Fertil Steril 2023.