



INSTITUTO FEDERAL  
Sertão Pernambucano | Campus  
Petrópolis

# XVI JORNADA DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA E TECNOLÓGICA

07 e 08/10

ISSN: 2447-7435

## Expressão fenotípica incomum na síndrome de Turner: um estudo citogenético-clínico

Thayná Hellen Nascimento de Lima<sup>1</sup>; Adriana Valéria Sales Bispo<sup>2</sup>; Neide Santos<sup>3</sup>

1 - Orientando - campus Serra Talhada- e-mail para contato: thaynaellen10@gmail.com;

2 - Orientadora - campus Serra Talhada e-mail para contato: adriana.bispo@ifsertao-pe.edu.br;

3 - Universidade Federal de Pernambuco;

### RESUMO

A síndrome de Turner (ST) consiste em um dos mais prevalentes distúrbios cromossômicos humanos, sendo caracterizada pela ausência total ou parcial de um cromossomo sexual. O cariótipo 45,X ocorre em 40% a 60% dos casos. O quadro clínico da ST consiste de baixa estatura e disgenesia gonadal, levando a atraso no desenvolvimento puberal, amenorreia primária e esterilidade, além de uma variedade de estigmas fenotípicos de abrangência variável. O objetivo geral deste trabalho é identificar alterações fenotípicas raras na ST bem como investigar uma possível associação entre as diferentes alterações cromossômicas e as características clínicas desses pacientes. O presente trabalho analisou pacientes diagnosticadas clinicamente com a síndrome de Turner (ST) com o enfoque na caracterização citogenética e clínica das portadoras. As amostras de sangue circulante periférico foram obtidas através de punção venosa, análise citogenética feita a partir da cultura de linfócitos e bandeamento G dos cromossomos. Foram analisadas em média 20 metáfases por paciente. Foram estudados 31 pacientes com ST. Dos resultados obtidas em nosso trabalho, 54,8% dos casos possuíam o cariótipo 45,X, 9,67% possuíam 46,X,i(Xq)/45,X, 6,45% com 45,X/46,X,r(X) e 3,22% apresentaram mosaicismos de linhagem 45,X/46,XX. A baixa estatura foi o sintoma mais apresentado, seguido de ovários atrofiados, pouco definidos ou não identificados e baixa implantação dos cabelos. Adicionalmente, descrevemos um caso raro de uma paciente com ST e cariótipo 45,X com a alta estatura. De modo geral, a ST resulta no desenvolvimento de características clínicas extremamente variáveis, muitas das quais comuns a outros distúrbios, dessa forma, a descrição de alterações clínicas raras é de extrema importância, junto com o diagnóstico cromossômico, para ampliar os aspectos fenotípicos como características clínicas a serem investigadas nesta síndrome.

**Palavras-chave:** Síndrome de Turner, cromossomos, fenótipo, 45,X.

**AGRADECIMENTOS:** Agradecimento a UFPE pela colaboração e as pacientes que aceitaram participar desse estudo.

**Modalidade:** PIBIC Jr.

**Campus:** Serra Talhada