

ASSOCIAÇÃO CLÍNICO-CITOGENÉTICA EM PACIENTES PORTADORAS DE MOSAICISMO NA SÍNDROME DE TURNER

Maria Cecília Magalhães Luckwu¹; Adriana Valéria Sales Bispo¹; Neide Santos²

¹ Instituto Federal do Sertão Pernambucano. e-mail cecimag09@hotmail.com.

² Universidade Federal de Pernambuco

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. Alterações estruturais do cromossomo X, como isocromossomo do braço longo, deleções, cromossomo em anel estão presentes em aproximadamente 30% dos casos, com cariótipos homogêneos ou mosaicos. A presença de mosaicismos com baixa contagem de células 45,X e / ou alterações estruturais dos cromossomos sexuais, podem atenuar a expressão clínica, levando ao aparecimento de poucos estigmas da ST. 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 investigar uma possível associação entre as diferentes alterações cromossômicas e as características clínicas de pacientes portadoras de mosaicismos cromossômicos na síndrome de Turner. Até a presente data, 13 pacientes apresentaram cariótipos compatíveis com a ST, as quais foram atendidas no serviço de genética médica do Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira e cariotipadas através da análise de metáfases mitóticas, com a técnica de bandeamento G, obtidas a partir da cultura de linfócitos. Os dados clínicos das referidas pacientes foram obtidos a partir dos prontuários médicos. Entre as pacientes, oito casos apresentaram mosaicismos com linhagem 45,X, três casos com monossomia do X sem mosaicismos e três obtiveram o cariótipo 46,X,i(Xq). Clinicamente não foi observada uma diferença significativa nas pacientes com mosaicismos, o que pode ser também um reflexo do tamanho amostral. Adicionalmente, foi possível descrever dois casos com ectrodactilia, alterações esqueléticas raras geralmente não associadas com a ST. A análise citogenética nas pacientes diagnosticadas com a ST foi de extrema importância para a definição de seus cariótipos, confirmação do diagnóstico, bem como a identificação do potencial efeito fenotípico dos diferentes rearranjos cromossômicos nessa síndrome. 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 reforça a importância do diagnóstico cromossômico mesmo em pacientes que não exibem o fenótipo ST clássico, além disso, inclui a ectrodactilia como uma característica clínica a ser investigada nesta síndrome. Além disso, a associação entre as diferentes constituições cariotípicas e a expressão fenotípica é extremamente relevante para o direcionamento adequado da conduta terapêutica dessas pacientes.

Palavras-Chave: Síndrome de Turner; cromossomos; fenótipo; 45,X

Agradecimentos: Ao Laboratório de Citogenética Humana e animal da Universidade Federal de Pernambuco