



## Trabalhos Científicos

**Título:** Importância Da Definição Etiológica Do Cromossomo Em Anel Em Pacientes Com Síndrome De Turner: Relato De Caso

**Autores:** KOPACEK C (HMIPV); KREISNER E (HMIPV); OLIVEIRA KC (ULBRA); ENK FL (HMIPV); POLLI JB (HMIPV); ROSA RFM (HMIPV/ UFCSPA); ZEN PRG (UFCSPA); RIEGEL M (HCPA); BACIL ML (HMIPV); MUSA SR (HMIPV)

**Resumo:** Introdução: a síndrome de Turner (ST) é uma alteração comum dos cromossomos sexuais que ocorre em 1/2.500 nascidos vivos do sexo feminino. Relatamos aqui uma paciente com ST avaliada através de técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH) para esclarecimento da etiologia do seu cromossomo em anel. Descrição do caso: a paciente apresentava 8 anos de idade e possuía suspeita diagnóstica de ST. Ela nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 2450 gramas, medindo 46 cm, com perímetro cefálico de 33 cm e escores de Apgar de 6/8. Aos 2 meses, identificou-se uma cardiopatia congênita, no caso uma estenose pulmonar leve. Ela evoluiu com dificuldade de aprendizagem, sendo que vinha sendo avaliada pela Endocrinologia devido à baixa estatura. Na avaliação genética, aos 8 anos, observou-se baixa estatura, pregas epicânticas, escleras azuladas, palato alto e manchas acrômicas seguindo as linhas de Blaschko. A avaliação cariotípica demonstrou a presença de um mosaicismo envolvendo uma linhagem com monossomia do cromossomo X e outra com presença de um cromossomo em anel: 45,X[22]/46,X,+r[8]. Devido à possibilidade do cromossomo em anel ser originário do cromossomo Y, realizou-se a avaliação através da técnica de FISH. Esta demonstrou que o cromossomo em anel era originário do cromossomo X e não do Y. Comentários: o cromossomo em anel observado em pacientes com ST pode apresentar diferentes etiologias, incluindo material do cromossomo Y. A importância desta definição etiológica consiste num maior risco de malignização gonadal nestes casos, havendo indicação de gonadectomia profilática.