



## Trabalhos Científicos

**Título:** Puberdade Precoce Em Síndrome De Turner Por Isocromossomo De Xq

**Autores:** ÉRICA CRUZEIRO (HOSPITAL INFANTIL ISMÉLIA DA SILVEIRA ), LYVIA KALIL, KELLY DE AVELAR PEREIRA DA SILVA, ISAÍAS SOARES DE PAIVA

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Turner (ST) é a aneuploidia cromossômica mais comum em meninas com prevalência de 1:2.500 nascidas vivas. O fenótipo é variável, sendo baixa estatura, insuficiência ovariana e estigmas somáticos as características mais comuns. A insuficiência ovariana manifesta-se pelo atraso puberal, amenorreia primária e infertilidade. O genótipo é também variado. Aproximadamente metade tem cariótipo 45,X e as demais apresentam anormalidades estruturais do cromossomo X, incluindo deleção de Xp [46,X,del(Xp)], isocromossomo de Xq [46,X,i(Xq)], cromossomo em anel [46,X,r(X)], ou mosaïcismo com uma segunda linhagem com cromossomo X ou Y. A insuficiência ovariana ocorre em mais de 90 com desenvolvimento puberal atrasado e amenorreia primária. Em até 30 pode ocorrer desenvolvimento puberal espontâneo, e somente 2 a 5 têm menstruação espontânea. Puberdade precoce é um evento raro na ST. Objetivo: relatar uma paciente com diagnóstico de ST por mosaïcismo com isocromossomo de Xq, evoluindo com puberdade precoce. Metodologia: relato de caso. Relato de caso: KGDDS, feminina, branca. Referido, aos 4 anos, por baixa estatura e atraso no desenvolvimento. Gestação e nascimento sem intercorrências. Evolução com deficiência intelectual leve. Exame Morfológico: baixa estatura proporcionada, assimetria de membros. MIP1. Avaliação oftalmológica normal. Bioquímica e hormônios tireoideanos normais. IGF-1 81 ng/mL (49-283), LH 0,07 mUI/mL (pré-púbere). TC de crânio e sela túrcica normal. Teste de GH não responsivo pós-estímulo com insulina. US-pélvica: útero infantil e ovários não visualizados. Triagem Doença Celíaca negativa. Cariótipo 46,X,i(Xq)(q10-q10)[23]/45,X[7]. Iniciado tratamento com Somatropina aos 68 meses idade. Evoluiu com puberdade precoce (Tanner M2P3). LH 0,8 mUI/mL, FSH 9,5 mUI/mL. US-pélvica: aumento de útero e ovário direito. IO = IC. Aos 7 anos iniciada Leuprorrelina IM (3,75 mg 28/28 dias, após 7 meses 15/15 dias, por não bloqueio), suspenso há 13 meses por indisponibilidade. Evoluiu com avanço de IO = 11 anos (IC = 9 anos e 4 meses) e ainda sem menarca. Discussão: Embora rara, a puberdade precoce, pode ocorrer na ST, levando a um comprometimento ainda maior na estatura final, se não tratada. A patogenia da puberdade precoce ainda é desconhecido nas aneuploidias cromossômicas e a decisão de tratar com análogos de GnRh ainda é desafiador.