



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Turner Por Mosaicismo 47, Xxx / 45, X.

Autores: RENATA VILLAS BOAS ANDRADE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), CAMILA GARCIA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), CRESIO ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA)

Resumo: Introdução: Este relato descreve um caso raro de síndrome de Turner causada por mosaicismo 47, XXX [18] / 45, X [12]._x000D_ _x000D_ Descrição do caso: Escolar, feminina, 11 anos e 1 mês, queixou ser menor que as meninas da mesma idade. Negou comorbidades. Pais não consanguíneos. Menarca com 10 anos e meio, ciclo menstruais regulares. Altura: p18%, Peso: p80%. Ao exame físico, presença de: pescoço curto, mãos e pés pequenos, encurtamento do 4º metacarpo e cúbito valgo. Investigação diagnóstica, mostrou: ecocardiograma normal, ultrassonografia de abdome com esteatose hepática grau leve, idade óssea: 13 anos, TSH: 3,11 mcUI/mL, T4L: 1,17 ng/dL, FSH: 3,78 mUI/mL, LH: 0,595 mUI/mL, estradiol: 47 pg/mL, androstenediona 2,35 ng/mL, IGFBP-3: 7,6 mcg/mL, IGF-1: 370 ng/ml, DHEA: 6,1 ng/mL, 17-OHP: 35 ng/dL, Cariótipo inicial: 47, XXX [20]. Foi solicitado novo cariótipo, com análise de 30 células, evidenciando então, mosaicismo 47, XXX [18] / 45, X [12]._x000D_ _x000D_ Comentários: A síndrome de Turner afeta 1:2500 nascidos vivos do sexo feminino. Baixa estatura e amenorreia primária, são o fenótipo clássico presente em mais de 90% dos indivíduos com monossomia 45, X. O cariótipo mosaico 45, X/47, XXX é raro (~1,5%) e apresenta fenótipo mais leve, com menor frequência de baixa estatura e maior propensão a ter puberdade espontânea, menarca e gravidez. No entanto, o risco de insuficiência ovariana prematura é maior. A paciente descrita nesse relato caso tinha dismorfias características da síndrome de Turner, porém com altura normal para idade e puberdade espontânea. A repetição do cariótipo com um maior número de células analisadas foi indispensável para a correta definição diagnóstica, evitando que a paciente fosse erroneamente diagnosticada com a síndrome do Triplo X, cujo fenótipo inclui alta estatura, menopausa precoce e déficit intelectual.