



Trabalhos Científicos

Título: Investigação De Fragmentos Do Cromossomo Y Em Pacientes Com Síndrome De Turner Acompanhados Em Hospital Universitario De Alagoas

Autores: YASMIN CAVALCANTI DUARTE DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES – UFAL), RAYANE FERREIRA DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES – UFAL), HELOÍSA CRISTINA DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES – UFAL), MARSHALL ÍTALO BARROS FONTES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES – UFAL), ISABELLA LOPES MONLLEÓ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES – UFAL), SUSANE VASCONCELOS ZANOTTI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES – UFAL), REGINALDO JOSÉ PETROLI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES – UFAL)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Turner (ST) é uma das principais anormalidades cromossômicas em humanos, observada em aproximadamente 1:2.500 nascimentos femininos. O fenótipo varia amplamente, porém baixa estatura e hipogonadismo hipergonadotrófico sem ambiguidade genital são características distintivas. Citogeneticamente, caracteriza-se pela monossomia total (45,X) ou parcial do cromossomo X. A presença de material derivado do cromossomo Y é um importante fator prognóstico visto que eleva o risco de neoplasias gonadais. Objetivo: investigar fragmentos de cromossomo Y em uma série de pacientes com ST. Métodos: foram incluídas 24 pacientes com diagnóstico citogenético de ST, mediante assinatura do TCLE. O DNA genômico foi extraído de sangue periférico pelo método fenólico e os marcadores DYZ1, DYZ3, SRY e ZFY foram amplificados por PCR. A análise das PCR foi baseada na presença ou ausência fragmento-alvo em gel de agarose a 1%. Todos os procedimentos foram realizados por colaboradoras de sexo biológico feminino para evitar falsos positivos. Resultados: as idades variaram 9 meses a 42 anos, os cariótipos compreenderam 45,X (54,2%), mosaicismo (24%), isocromossomo (12,5) e deleção (4,2). Três (12,5%) pacientes apresentaram os quatro marcadores para cromossomo Y investigados, sendo uma lactente 45,X[50] e uma paciente de 9 anos 46,X,i(X)(q10)[40], ambas com baixa estatura, dismorfias características da ST e coarctação da aorta. A terceira paciente adulta, de 34 anos com cariótipo 45,X[125], apresenta fenótipo de digesnesia gonadal mista, sem evidências de gonadoblastoma. Durante o acompanhamento, esta solicitou e obteve mudança de registro civil para o gênero masculino. Conclusões: Os resultados desta investigação corroboram a prevalência de fragmentos de Y em ST. Esta abordagem proporcionou maior precisão diagnóstica, prognóstica e terapêutica e permitiu um incremento da atenção à saúde de pessoas com ST oferecida no Sistema Único de Saúde em Alagoas.