



14<sup>o</sup> COBRAPEM  
Congresso Brasileiro Pediátrico  
de Endocrinologia e Nefrologia



## Trabalhos Científicos

**Título:** Cromossomo Marcador Em Paciente Com Síndrome De Turner: A Importância Do Diagnóstico Citogenômico Para A Clínica

**Autores:** LÍVIA MARIA RODRIGUES DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ESTEVÃO DA SILVA NETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA NOGUEIRA CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), FLÁVIA ROSEANE MOURA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA HELEN DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RAYSSA LANA MENEZES DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIANA COELHO LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MATHEUS LAVOR MORAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), FRANCISCA LETÍCIA TEXEIRA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LUCAS ARRAES MOURÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), GABRIELA TÁBITA ROCHA MONTEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA SOUSA DA SILVA MONTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA SAFIRA SILVA BINDÁ DE QUEIROZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), DANIEL URANO DE CARVALHO SUGO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ARISA MOURÃO VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ZULENE EVANGELISTA DA COSTA BRASIL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Turner (ST) é caracterizada pela presença de um cromossomo X associada à perda total ou parcial do segundo cromossomo sexual em pacientes do sexo feminino, sem atipia genital e com características clínicas típicas dessa síndrome. As pacientes com ST podem apresentar diferentes cariótipos associados ou não a duas ou mais linhagens celulares (mosaico). Dentre eles, estão cariótipos contendo cromossomos marcadores, nos quais não foi possível identificar a sua origem. Descrição do caso: paciente do sexo feminino, 3 anos, encaminhada da endocrinologia pelo diagnóstico clínico de ST, devido à tendência à baixa estatura e dismorfias, e exame citogenético evidenciando marcador (46,X+mar[30]). A probanda é filha de pais jovens, não-consanguíneos, com histórico de aumento da translucência nucal em US obstétrico do 1º trimestre. Nasceu de parto cesárea a termo (395d), com Pn=2515g ( $z=-1,88$ ) e C=47cm ( $z=-1,28$ ). Aos 3 anos, apresentava tendência à baixa estatura (E: 88 cm ( $-2 > z < 0$ )) e exame dismorfológico com: orelhas rodadas posteriormente, baixa implantação capilar posterior e em tridente, pescoço curto, com sobra de pele, e pectus excavatum inferior, sem atipia de genitália. Dessa forma, foi solicitado exame citogenômico para a definição do cromossomo marcador, que identificou um rearranjo complexo do cromossomo Y. Discussão: Por meio do exame citogenético, identificou-se a deleção do gene SHOXY, relevante para o crescimento e maturação óssea, e a presença do gene TSPY. A ausência do gene SHOXY é percebida em alguns indivíduos com estatura reduzida, como é o caso da paciente em questão, que apresenta tendência para tal. Além disso, a presença de sequências do cromossomo Y em casos de ST eleva o risco de desenvolvimento de tumores gonadais, como gonadoblastoma e disgerminoma. Nesse caso, em que a paciente apresentava o gene TSPY, a gonadectomia profilática precoce é uma excelente alternativa, a fim de evitar maiores prejuízos no seguimento clínico presente. Conclusão: A ST pode apresentar uma diversidade de alterações no cariótipo, que podem levar a alterações clínicas distintas. Nesse sentido, o diagnóstico citogenômico precoce, associado ao tratamento adequado, pode ser essencial para um bom prognóstico desses pacientes, inclusive na prevenção de neoplasias malignas.