



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**Gastroenterologia  
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E  
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE  
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil  
26 a 29 de março de 2014

### **Trabalhos Científicos**

**Título:** Trombofilia, Síndrome De Turner E Doença De Caroli: Há Uma Relação?

**Autores:** DANIEL UCHÔA ARAÚJO; FLÁVIA RODRIGUES BASTOS DOS SANTOS; KLÍCIA DUARTE AMORIM; JOSÉ CALIXTO DA SILVA NETO; DESIREÉ LOUISE SOUZA SANTOS BATISTA; JOÃO PEDRO SANTANA DE LACERDA MARIZ; MAÍRA LIMA ACIOLI; LAWRENCE RAIZAMA GONÇALVES COSTA; ANA TERESA PEREIRA VIEIRA; MÔNICA SOUZA DE MIRANDA HENRIQUES

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Turner (ST) é caracterizada pela presença de um cromossomo X e pela ausência de todo ou parte do segundo cromossomo sexual (X ou Y) Há evidências de que mutações na enzima metilenotetrahidrofolato redutase (MTHFR), ligada ao metabolismo do ácido fólico, levariam a aberrações cromossômicas devido a fenômenos de hipometilação. Descrição do Caso: Neste estudo, relatamos o caso de paciente de 32 anos, portadora de Trombofilia hereditária com mutações na enzima MTHFR (genes C677T and A1298C), que era portadora de Doença de Caroli e mãe de uma menina com Síndrome de Turner. Neste trabalho tentamos estabelecer e explicar do ponto de vista genético e fisiopatológico, a relação entre a trombofilia e a Doença das vias biliares na mãe e a síndrome de Turner na criança. Discussão e Conclusões: Estudos prévios já avaliaram a presença de mutações no gene da MTHFR em portadoras de Síndrome de Turner e em mães de portadores de Síndrome de Down, verificando se essas mutações seriam mais frequentes nessas pacientes, quando comparadas a uma amostra da população geral. No presente relato, observou-se que a mãe, por ser homozigoto mutante (mutação A1298C e C677T na MTHFR), representou um fator de risco importante para a ocorrência da Síndrome de Turner na criança.