

Trabalhos Científicos

Título: Mosaicismo Para Síndrome De Turner Com Marcador Y: Relato De Caso

Autores: THALITA MARIA COELHO CHEROBIM GARONCI (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS), MARIANA SANTOS NASCIMENTO SILVA (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS), ANNA JÚLIA GODOY MEDEIROS (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS), AMANDA CAMILLO CAMILLATO (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS), IONAN ALVES AZEVEDO (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS), CHRISTIANA ASSIS DE SOUZA (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS), THAYNARA GUIMARÃES MARTINS (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS), RAQUEL QUINTÃO ROQUE (), LARA VIEIRA MARÇAL (AFYA - CIÊNCIAS MÉDICAS)

Resumo: O mosaicismo para Síndrome de Turner (ST) corresponde à mistura de linhagens celulares distintas, associando células com monossomia do cromossomo X (45,X) e outras com alterações estruturais nos cromossomos X ou Y. A.J.B.S, sexo masculino, nascido de parto normal, a termo, 2360 g e 43,4 cm. Procurou a endocrinologia pediátrica para primeira consulta aos 4 anos devido a baixa estatura e testículos reduzidos. Idade óssea 3 anos 6 meses. Peso e estatura abaixo do percentil 3 e Tanner I (testículos palpáveis, volume de 0,5 a 1,0 mL). A propedêutica mostrou glicemia de jejum de 35 mg/dL (assintomático) e IGF1 no limite inferior. Teste de estímulo com insulina não responsivo, com pico máximo de hormônio de crescimento (GH) 2,63 ng/mL e hipoglicemia persistente nas 2 horas do teste. Ressonância de encéfalo e sela túrcica, ecocardiograma e ultrassom de abdome sem alterações. O cariótipo banda G (30 ce769,lulas) chama a atenção: 400 bandas: 46 X,+mar(24)/45X(6). Logo, a criança foi encaminhada para a genética, sendo feito o diagnóstico de mosaicismo para ST com marcador Y, encontrando-se deleções nos marcadores: DYS117, DYS127, DYS143, RBM1, localizados na região AZFb, DYS149, DYS254, DYS158 na região AZFc. O seguimento do paciente foi interrompido pelos familiares e retomado aos 10 anos de idade. Desde então, iniciou-se o tratamento com somatropina 1 UI/kg/semana, com excelente resposta, e a investigação para gonadoblastoma e outros tumores foi negativa. Atualmente, aos 12 anos, é acompanhado por endocrinopediatra, pediatra, oncologista pediátrico e geneticista. O mosaicismo na ST deriva-se da combinação de células de diferentes linhagens cromossômicas, mescladas com células com monossomia do cromossomo X (45, X). Encontra-se em 10% dos pacientes portadores da síndrome, causando baixa estatura e alterações nos caracteres sexuais secundários, além de linfedema de extremidades, tórax em escudo e hipertelorismo mamário. O diagnóstico pode ser realizado no período fetal pela amniocentese ou por alterações ultrassonográficas. A suspeita pós-natal ocorre por retardo no crescimento, sinais de virilização e linfedema nos membros, sendo confirmado por cariótipo. A hibridização fluorescente in situ é realizada em pacientes com virilização ou material cromossômico sexual incerto, à procura do mosaicismo do cromossomo Y. Sendo detectado material genético do cromossomo Y, faz-se necessário o acompanhamento oncológico devido ao risco de gonadoblastoma. A reposição de GH impulsiona o crescimento estatural, havendo melhor resposta se iniciada precocemente. O mosaicismo na ST com marcador Y é pouco prevalente, sendo fundamental a realização de cariótipo e análise da presença de fragmentos Y nos pacientes suspeitos. O diagnóstico precoce é fundamental para o sucesso terapêutico e abordagem das complicações, como distúrbios cardíacos e autoimunes, sendo necessário um acompanhamento longitudinal e multiespecializado.