



Trabalhos Científicos

Título: Disgenesia Gonadal Mista Em Paciente Com Síndrome De Turner E Mosaicismo 45X0/46Xy – Relato De Caso

Autores: BRUNO DELLAMEA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS), ALINE SPIAZZI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS), GABRIELA PIGOZZI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS), LARISSA BORGES GREGOLETTO (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS)

Resumo: Introdução A disgenesia gonadal mista é uma doença rara com grande variabilidade fenotípica, podendo apresentar genitália interna e externa completamente feminina, masculina ou ambígua. Ademais, pode estar associada a achados clínicos de Síndrome de Turner (ST). Relato de Caso CVM, 10 anos, feminino, consulta por baixa estatura, apresentando 1,19m (p3) de altura, peso de 28kg (p10), genitália externa feminina e estágio de Tanner pré-puberal. Ausência do quinto metatarso à direita, sem demais alterações corporais. Laboratoriais revelaram gonadotrofinas elevadas, com estradiol e IGF-1 baixos. Radiografias de idade óssea evidenciaram atraso, correspondendo a 7 anos e 9 meses. Teste de estímulo de GH com clonidina confirmou deficiência de hormônio de crescimento. Cariótipo de alta resolução demonstrou mosaicismo 45X0/46XY, na proporção de 10/90, com SRY positivo. Ultrassonografia abdominal evidenciou rins em ferradura e útero pequeno para a idade. Gônadas não foram visualizadas. Ressonância magnética (RM) corroborou alterações renais e ausência de gônadas. Videolaparoscopia evidenciou gônadas rudimentares e posterior gonadectomia diagnosticou tecido ovariano com gonadoblastoma, bilateralmente. Discussão O caso relatado apresenta um quadro clássico de ST, com baixa estatura e rins em ferradura. Seu cariótipo, entretanto, com presença de mosaicismo com o cromossomo Y, representa somente cerca de 5 dos casos. A associação de disgenesia gonadal envolvendo o cromossomo Y aumenta o risco de desenvolvimento de gonadoblastoma, presente em 60 dos casos, sendo a avaliação realizada através da pesquisa de SRY. Ademais, há risco aumentado em pacientes que fazem uso de terapia com reposição de GH. Conclusão A alta prevalência de gonadoblastoma em pacientes com disgenesia gonadal e mosaicismo com o cromossomo Y exige uma vigilância ativa, visando a identificação precoce desse tumor. A ausência de gônadas nos exames de imagem nesse caso demonstra que, apesar dos avanços nas técnicas de RM, a videolaparoscopia ainda possui papel de grande importância no diagnóstico.