



DERMAPED
4º SIMPÓSIO INTERNACIONAL DE
DERMATOLOGIA PEDIÁTRICA
PORTO ALEGRE - RS | 29 DE JUNHO A 01 DE JULHO DE 2023

**29 DE JUNHO
A 01 DE JULHO
DE 2023**

Centro de Eventos do BarraShoppingSul
Av. Diário de Notícias, 300, Cristal, Porto Alegre – RS



Trabalhos Científicos

Título: Manchas Acrômicas Seguindo As Linhas De Blaschko Em Uma Menina Com Dificuldade De Aprendizado, Atraso De Fala E Baixa Estatura

Autores: SABRINA LUDWIG KLEIN (UFCSPA), ANDRIELLE MIOZZO SOARES (UFCSPA), KARINA MANZANO CORRÊA (UFCSPA), GIOVANA BISSACO BRANCALIONE (UFCSPA), ISADORA BUELONI GHIORZI (UFCSPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA E ISCMPA)

Resumo: Cerca de 50% das meninas acometidas pela síndrome de Turner (ST) apresenta um cariótipo 45,X, contudo, do restante, pode haver alterações estruturais do cromossomo X, incluindo o X em forma de anel, bem como casos de mosaicismo. Desta forma, nosso objetivo foi relatar uma paciente com ST apresentando manchas seguindo as linhas de Blaschko e um cariótipo com evidência de mosaicismo envolvendo uma linhagem celular com um cromossomo em anel. A paciente era uma menina de 8 anos e 11 meses de idade, com descrição de dificuldade de aprendizado (possuía dificuldades para ler e escrever) com eletroencefalograma alterado, atraso de fala, baixa estatura, escleras azuladas, cardiopatia congênita (ecocardiografia com descrição de estenose pulmonar leve), manchas acrômicas seguindo as linhas de Blaschko no abdome e dismorfias menores, que incluíam pregas epicânticas, fendas palpebrais oblíquas para cima, palato alto, implantação posterior dos cabelos em tridente e pectus carinatum. Ela foi submetida à ecografia abdominal e pélvica, além do raio-X de coluna que foram normais. O exame de cariótipo por bandas GTG a partir de uma amostra do sangue periférico evidenciou a presença de um mosaicismo cromossômico, com uma linhagem celular com monossomia do cromossomo X e outra com um fragmento cromossômico não identificado em anel (45,X[22]/46,X,+r[8]). Discussão: A soma dos achados clínicos e laboratoriais apresentada pela paciente levou ao diagnóstico de ST. Nestes casos, em que há a presença de um cromossomo marcador, seja em anel ou não, existe indicação de se realizar exames complementares, como a hibridização in situ fluorescente (FISH), para pesquisa do cromossomo Y, no intuito de se tentar esclarecer se o fragmento cromossômico não identificado possa ser originário do Y. Isto é importante, pois, se isto se confirmar, a paciente pode apresentar risco de desenvolvimento de neoplasia de gônadas, como gonadoblastoma. Por isso, nestes casos há indicação de retirada profilática dos ovários, que frequentemente se encontram m fita e dentro do abdome. Conclusão: a presença de manchas seguindo as linhas de Blaschko em uma paciente com ST constitui um achado sugestivo da presença de mosaicismo. Desta forma, a contagem de células no exame de cariótipo deveria ser preferencialmente maior, no intuito de se detectar a presença de linhagem celulares adicionais, com outro tipo de alteração cromossômica, incluindo masculina (46,XY) ou com um cromossomo originário do Y apresentando uma alteração estrutural, mesmo que não haja sinais de virilização. A descoberta dessa linhagem (com um cromossomo Y, ou originário dele) possui uma grande importância para o manejo das pacientes, devido ao risco aumentado de malignização gonadal.