

Título: Correlação entre hipótese diagnóstica e diagnóstico citogenético da síndrome de Turner

Autor(es) Anderson Pontes Arrida; Erlane Marques Ribeiro; Inez Gabrielle Duarte Sousa; Maynara Rodrigues Cavalcante; Monalisa Castro Teixeira

E-mail para contato: andyparruda@yahoo.com.br

IES: ESTÁCIO FMJ

Palavra(s) Chave(s): Citogenética, síndrome de Turner, diagnóstico

RESUMO

A Síndrome de Turner (ST) é indicada pela monossomia completa ou parcial do cromossomo X, sendo sua incidência aproximadamente de 1 para 2000 nascidas vivas. Quanto ao fenótipo podem apresentar tórax alargado, hiperlorigismo mamário, cubitus valgus, linfedema congênito, anomalias congênitas de rins e coração, doenças autoimunes e endócrinas. Ademais, os principais achados são a deficiência no crescimento e falha no desenvolvimento puberal, decorrente da insuficiência ovariana. Novas abordagens para um diagnóstico precoce e preciso da ST possibilitaram um aperfeiçoamento no tratamento pela terapêutica hormonal no aumento da estatura e para indução da puberdade, sabendo que quanto mais cedo a adesão melhor a resposta. O objetivo do trabalho foi avaliar as entradas no Laboratório de Genética de uma faculdade de medicina do Juazeiro do Norte com hipóteses diagnósticas para Síndrome de Turner e seu diagnóstico citogenético. Este é um serviço gratuito mantido pela faculdade e mediado pelos membros do projeto citogenética. Foram analisados os resultados de 241 cariótipos realizados no período de 2009 ao segundo semestre de 2014. À análise da amostra total (n=241), 33,19% foram encaminhadas com a impressão diagnóstica de síndrome de Turner e em 29,04% houve confirmação citogenética do diagnóstico. A média de idade das pacientes, na data de término da análise citogenética, foi de 13,82 anos sendo 8 diagnosticadas na lactância, 16 na infância, 31 na adolescência e 18 na fase adulta, entretanto 7 não tiveram sua data de nascimento registrada em ata impossibilitando serem incluídas nesse último dado. A hipótese foi excluída em 12,5% dos casos que apresentaram cariótipo normal 46XX. Entre as 80 pacientes com impressão diagnóstica, o diagnóstico citogenético foi estabelecido em 15% com cariótipo 45X e 72,5% com mosaïcismo 45X/46XX. Concluímos que houve correlação entre a hipótese diagnóstica e o diagnóstico citogenético em 87,5% das pacientes. A importância da definição do diagnóstico precoce para Síndrome de Turner se faz necessária para que essas pacientes se beneficiem efetivamente com as medidas terapêuticas hormonais.