

Alteração cromossômica em paciente com mosaico 47,XXX e 45,X

Duarte, S.S.M.^{1,5}; Cunha, D.M.C^{1,5}; Ribeiro, C.L.^{1,3,5}; Pinto, R.M.⁴
Oliveira, L.G.^{1,2,5}; Silva, C.C.^{1,4,5}; Cruz, A.D.^{1,2,3,4,5}; Cruz A.S.^{1,2,5}.

Abstract/Resumo

A estabilidade do número e da morfologia dos cromossomos em qualquer organismos é fundamental para o seu desenvolvimento harmonioso. Alterações numéricas são correspondentes a perda ou ao acréscimo de cromossomos no cariótipo, sendo classificadas como explodias e aneuploidias. A trissomia do cromossomo X é uma aneuploidia, relacionada com a não disjunção durante o período meiótico, ocorrendo de 1 em 1000 nativos. Neste caso, as células apresentam dois cromossomos X inativos durante a intérfase, apresentando dois corpúsculos de Barr. Sendo esta, a anormalidade cromossômica feminina mais comum, porém não resultante em uma síndrome específica. A monossomia ocorre quando um dos cromossomos do par não está presente, formando uma constituição com 45 cromossomos. Sendo esta anormalidade relacionada com a Síndrome de Turner. A não disjunção e a perda cromossômica durante a anáfase, são mecanismos patogênicos que levam a monossomia do cromossomo X. O objetivo deste trabalho foi relatar um caso de uma paciente com indicação clínica para a Síndrome de Turner e caso de mosaicismo. A paciente, do sexo feminino, foi encaminhada pelo médico assistente ao LaGene (Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular) em parceria com o Núcleo de Pesquisas Replicon, com indicação de síndrome de Turner e mosaicismo cromossômico para a realização do cariótipo. Após a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, o cariótipo foi realizado mediante cultura de Linfócitos T a curto prazo (48 horas), bandeamento GTG com 550 bandas e análise das metáfases usando o software IKAROS[®] (Metasystem, German), sendo analisados um total de 30 células. O resultado da citogenética convencional apresentou um cariótipo de mosaico com 66% das células analisadas com trissomia do X (47,XXX) e 34 % com monossomia do X (45,X). Em geral, não se pode prever um fenótipo resultante nessas condições de Mosaicismo.

Keyword/Palavras-chave: Trissomia; Monossomia; Cromossomo sexual

1 Escola de Ciências Agrárias e Biológicas Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, GO, Brasil, sabrina.sara.ssm@gmail.com

2 Programa de Pós-Graduação Mestrado em Genética, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, GO, Brasil

3 Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia e Biodiversidade, Rede Centro Oeste de Pós-Graduação, Pesquisa e Inovação, Campus Samambaia, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil

4 Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular, Secretaria de Saúde de Goiás, Goiânia, GO, Brasil

5 Núcleo de Pesquisas Replicon, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, GO, Brasil