

Prevalência de mosaicismos na síndrome de Turner no estado de Pernambuco

Pinto, R.N.¹; Santos, L.O.¹; Barros, J.V.¹; Laranjeira, R.S.M.¹;
Silva, K.R.¹; Silva, R.F.A.¹; Bispo, A.V.S.¹; Duarte, A.R.²; Araújo, J.³;
Gomes, B.³; Santos, N.¹

Abstract/Resumo

A existência de mosaicismos cromossômicos tem sido apontada como um fator determinante para a viabilidade das pacientes portadoras da Síndrome de Turner (ST), tendo em vista que apenas 1% dos fetos com o cariótipo 45,X são nativos, pois 99% são abortados espontaneamente. Diversos casos de mosaicismos cromossômicos têm sido descritos, com as mais variadas constituições celulares associadas à linhagem clássica para a ST (45,X). Essa coexistência de linhagens pode resultar na maior parte dos casos no abrandamento dos sintomas que caracterizam a síndrome, sendo as consequências fenotípicas decorrentes do mosaicismos dependentes da proporção de células alteradas. Esse estudo teve como objetivo determinar a prevalência de mosaicismos cromossômicos em portadoras da Síndrome de Turner e verificar possíveis associações entre os fenótipos e cariótipos dessas pacientes oriundas do Estado de Pernambuco. Para o desenvolvimento da investigação foram coletadas amostras de sangue periférico em pacientes que foram recrutadas do Serviço de Genética Médica do Instituto Materno Infantil Prof. Fernando Figueira (IMIP) e Serviço de Endocrinologia Pediátrica do Hospital das Clínicas (HC), entre outubro de 2006 e agosto de 2016. O cultivo de linfócitos de sangue periférico foi realizado para cada paciente e, posteriormente, um bandejamento G foi utilizado para identificação cromossômica e detecção das alterações encontradas. A análise citogenética detectou cariótipos compatíveis com a ST em 84 pacientes, o cariótipo 45,X foi observado em 58,3% da amostra, seguido de indivíduos portadores de mosaicismos, que representaram 33,3% dos casos. Entre as pacientes portadoras de mosaicismos, o cariótipo 46,X,i(Xq)/45,X foi o mais prevalente, representando 16,6% da amostra. Linhagens celulares contendo cromossomo em anel (46,X,r(X)/45,X) e o cromossomo Y (45,X/46,XY) também foram detectadas. As manifestações clínicas mais incidentes nas pacientes com ST foram a baixa estatura e amenorréia primária, sendo constatado a ocorrência de 89,2% e 64,3%, respectivamente, em pacientes com mosaicismos confirmados. Os resultados obtidos confirmaram a necessidade de investigação de mosaicismos cromossômicos, para determinar uma relação entre a expressão fenotípica específica e cada tipo de associação de linhagens cromossômicas diferentes. Além disso, a avaliação precisa da constituição cromossômica irá proporcionar às portadoras da ST um diagnóstico conclusivo, prognóstico adequado e tratamento com terapias específicas.

Auxílio financeiro: FACEPE, UFPE

Keyword/Palavras-chave: Mosaicismos cromossômicos; Síndrome de Turner; Linhagens celulares

1 Departamento de Genética, Centro de Biociências, Universidade Federal de Pernambuco, Recife-PE, rafaellanpt@gmail.com

2 Serviço de Genética Médica do Instituto Materno Infantil Prof. Fernando Figueira (IMIP), Recife-PE

3 Serviço de Endocrinologia Pediátrica do Hospital das Clínicas (HC), Universidade Federal de Pernambuco, Recife-PE