



ANÁLISE DE CASOS E DIAGNÓSTICOS CITOGENÉTICOS DE PACIENTES COM INDICAÇÕES DE SÍNDROME DE TURNER

THAYNA DOS SANTOS LIMA; CLAUDIO CARLOS DA SILVA; DJANY NUNES
DA SILVA; ALEX SILVA DA CRUZ; APARECIDO DIVINO DA CRUZ

tayna_lima13@hotmail.com

Objetivo: O objetivo deste estudo foi realizar uma análise de casos e diagnósticos citogenéticos de pacientes com indicações de Síndrome de Turner encaminhadas por médicos assistentes da rede pública de saúde do Estado de Goiás. **Método:** Este trabalho foi realizado no Núcleo de Pesquisas Replicon (NPR) da Pontifícia Universidade Católica de Goiás e no Laboratório de Citogenética Humana e Citogenética Molecular (LaGene) da Secretaria da Saúde do Estado de Goiás, com pacientes com indicações de síndrome de Turner atendidos no período de 1 de Janeiro de 2011 à 31 de Dezembro de 2014. Foram realizadas culturas a curto prazo, de linfócitos t em sangue periférico, através da punção venosa dos pacientes. Após, lâminas fora preparada por gotejamento e posteriormente foi realizado o bandeamento GTG, de acordo com protocolos otimizados no NPR. **Resultados:** No período descrito, um total de cinco casos foram analisados por apresentarem indicação clínica para ST. Todos os casos são de indivíduos do sexo feminino que concordaram em participar da pesquisa mediante assinatura do TCLE. Apenas 20% (1/5) dos casos apresentaram alterações cariotípicas comprovadas através emprego do cariótipo. A alteração encontrada foi 3% de mosaicismo para isocromossomo de braço longo do cromossomo X (cariótipo.46,XX/46, X,i(Xq)), uma variante da ST já descrita na literatura científica. O restante (80%), dos casos analisados, não apresentaram alterações visíveis no cariótipo. **Conclusão:** Através dos relatos acima apresentados, verificamos que o uso da Citogenética convencional pelo emprego do cariótipo se mostra um método robusto para a investigação de alterações cromossômicas presentes em humanos, que neste estudo revelou um total de 20% das indicações apresentadas. Para os 80% que não apresentaram alterações cariotípicas visíveis ao método usado, outros métodos de investigação deverão ser utilizados para a elucidação do fenótipo observado pelo paciente.

Palavras-chave: Citogenética. Síndrome De Turner. Bandeamento GTG