Anais do II Congresso de Ciência e Tecnologia da PUC Goiás
Disponível em: http://pucgoias.edu.br/ucg/prope/pesquisa/anais/2016
ISSN: 2177-3327

LEVANTAMENTO DE CASOS DO REPLICON DA PUC GOIÁS COM INDICAÇÃO CLÍNICA PARA SÍNDROME DE TURNER

GABRIELLA RIBEIRO MARINHO, LYSA BERNADES MINASI
gabriellaribeirom@gmail.com

Objetivo: Realizar o levantamento de casos encaminhados ao LaGene/Replicon com indicação clínica de Síndrome de Turner, que apresentaram após a realização do cariótipo isocromosso de X. **Método:** Os pacientes foram encaminhados ao LaGene-SES- GO/Núcleo de Pesquisas Replicon para realização do Cariótipo. Os pacientes foram selecionados a partir da indicação médica para Síndrome de Turner. As amostras de sangue periférico heparinizado foram submetidas à cultura de linfócitos T conforme protocolos convencionais para a obtenção de metáfases. Para a análise do cariótipo por bandas G, as lâminas foram envelhecidas por sete dias e posteriormente tratadas com solução de tripsina diluída em tampão PBS a 0,25% e coradas em solução de Giemsa a 4%. As metáfases foram capturadas com auxílio de microscopia de luz e analisadas pelo software Ikaros® (Metasystems Corporation). **Resultados:** Foram analisados 240 casos com indicação clínica de Síndrome de Turner, 126 casos apresentaram cariótipo normal para o sexo feminino, 46,XX. 23 casos apresentaram cariótipo 45,X, que é a alteração cromossômica mais frequentemente observada (53%) para esta Síndrome. 2 casos apresentaram a presença de Isocromosomo de X, 46,X,i(Xq), já relatado em 8% de casos para a Síndrome de Turner. **Conclusão:** A síndrome de Turner é diagnosticada em 1/2.500 nascimentos femininos e em cerca de 7% dos fetos femininos são espontaneamente abortados. A monossomia do cromossomo X e o Isocromossomo de X são as alterações mais frequentes em cariótipos de pacientes com indicação clínica para a Síndrome de Turner. Já foram descritas outras alterações cromossômicas como: 46,X,Xq - ou 46,X,Xp, presente em 6% dos casos e mosaicismo para 45,X /46,X,r(X); 45,X/47,XXX; 45,X/46,X,psu dic(X), em 8% dos casos. No present

Palavras-chave: Síndrome de Turner. Isocromossomo. Cariótipo.