

305

CROMOSSOMO X EM ANEL EM PACIENTE MASCULINO COM DISPLASIA ESQUELÉTICA.

Luís Carlos Ferreira de Arruda, Mariana Saikoski Faller, Fabiana Ramos Vasques, Gisele Benvenuti Trombetta, Hélen Quiara Gallas Duarte, Mariana Severiano Dias, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Fernanda Lenara Roth, Sharbel Weidner Maluf (orient.) (HCPA).

Cromossomo X em anel são muito freqüentemente encontrados em pacientes com síndrome de Ullrich-Turner, que apresentam um cromossomo X normal e outro em anel em uma linhagem celular e monossomia do X em uma segunda linhagem. Cromossomos X em anel em pacientes do sexo masculino são raros. Descrevemos um paciente, com 15 meses de idade, encaminhado para avaliação de baixa estatura. Nasceu de parto vaginal, 37 semanas, PN: 2630, comprimento: 45 cm, perímetro cefálico 32 cm, APGAR 9/9, com teste do Pezinho sem particularidades. Desenvolvimento neuropsicomotor adequado. É o único filho de casal jovem, hígido e não consanguíneo. Ao exame físico apresenta perímetro cefálico 45, 1, peso 7 kg, comprimento 62 cm, assimetria de face, hemangioma na glabella, genitália sem alterações. O estudo radiológico de corpo inteiro evidenciou retardo da maturação óssea, discreta proeminência frontal, face relativamente pequena, leve arqueamento dos rádios, provável braquimesomelia e coluna vertebral sem alterações. O resultado do cariótipo foi 46, r(X)(p22q28), Y em 30 células analisadas. Os cariótipos dos pais são normais. Os achados de anamnese, exame físico e investigação laboratorial sugerem que o quadro clínico deste paciente seja, pelo menos em parte, secundário à haploinsuficiência do gene SHOX. Este gene está localizado na região pseudo-autossômica dos cromossomos X (p22-32pter) e Y(p11.2pter), e sua haploinsuficiência associa-se à ocorrência de baixa estatura com encurtamento mesomélico dos membros. (Fapergs).