

067

**TRÊS LINHAGENS CITOGENÉTICAS INVESTIGADAS COM A TÉCNICA DE FISH EM PACIENTE SRY POSITIVO E ESTÍGMAS DE SÍNDROME DE ULLRICH-TURNER.** *Gisele Benvenuti Trombetta, Maria Teresa Vieira Sanseverino, Mariana Saikoski Faller, Fernanda Goulart Lanes Chula, Fabiana Ramos Vasques, Juliana Becker Borba, Hélen Quiara Gallas Duarte, Mariluce Riegel, Sharbel Maluf (orient.)* (PUCRS).

A síndrome de Ullrich-Turner caracteriza-se, principalmente, pelo cariótipo 45, X ou monossomia X e as principais características clínicas são baixa estatura, amenorréia primária, ausência de desenvolvimento de seios, ausência ou quantidade mínima de pêlos pubianos e axilares, cúbito valgo e pescoço alado. Descrevemos a paciente D.S.S., filha de um casal não consanguíneo, gestação sem intercorrências, parto cesáreo por apresentação pélvica, peso de nascimento: 2100g. Encaminhada para avaliação genética por retardo mental, baixa estatura, atraso puberal. Apresentou dificuldade escolar não conseguindo ser alfabetizada. Com 11 anos, teve diagnóstico de Diabetes tipo I. Menarca com 15 anos após uso de hormônios. A ecografia pélvica mostrou útero e gônadas pouco desenvolvidas. O cariótipo com bandas G demonstrou a presença de 3 linhagens citogenéticas, com cariótipo 45, X[23]/46, X, +mar[11]/46, XY[6]. A análise com hibridização *in situ* por fluorescência (FISH), utilizando-se as sondas CEPX, CEPY e SRY, confirmou que a linhagem celular XY era constituída de um cromossomo Y com SRY presente e que o cromossomo marcador tinha origem de cromossomo X. Os pais do paciente apresentaram cariótipo normal. Indivíduos com cariótipo 45, X/46, XY podem ter genitália feminina normal ou apresentar algum grau de masculinização variando de clitoromegalia, passando por genitália ambígua, até fenótipo masculino hipospádico e criptorquidia. Segundo Schinzel (2001), não existe uma clara correlação entre a proporção de células que contém o cromossomo Y e o grau de masculinização. Reindollar et al. (1987) descreveram gêmeos monozigóticos de sexos diferentes, um deles com características da síndrome de Ullrich-Turner, devido a diferentes proporções das 2 linhagens celulares em diferentes tecidos. (Fapergs).