

224

A IMPORTÂNCIA DO CARIÓTIPO NO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE TURNER COM ETIOLOGIA DE BAIXA ESTATURA EM MENINAS. Mariana Dagnino Araujo, Leila C. P. de Paula, Vanessa Tavarone, Guilherme A. F. Rollin, Vanessa Zen, Rafael Moraes e Mauro Czepielewski (Serviço de Endocrinologia, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Faculdade de Medicina, UFRGS)

A síndrome de Turner (ST) apresenta uma incidência de 1/2000 a 1/5000 recém-nascidos, sendo, portanto, uma causa potencialmente comum de baixa estatura (BE) em meninas, podendo apresentar-se com quadro fenotípico característico ou exclusivamente por BE. Assim sendo, ao avaliarmos meninas com BE é fundamental a exclusão deste diagnóstico, através do cariótipo (CT). Este método é porém dispendioso e pouco disponível, além de não ser bem estabelecida a sua utilidade na avaliação de pacientes apenas com BE. Neste trabalho analisamos prospectivamente 140 meninas portadoras de BE (altura abaixo do percentil 3 para a idade) que foram submetidas a um protocolo de avaliação clínico, laboratorial e hormonal, raio-X de mãos e punhos para idade óssea. Após excluídas doenças sistêmicas e endócrinas, 49 pacientes foram submetidas ao CT, sendo que em 15 delas observavam-se sinais clínicos que poderiam estar associados a ST. Entre estas pacientes encontravam-se 6 cuja investigação da BE ocorreu paralela a da ST pela alta suspeição relacionada ao quadro clínico das pacientes. Do total de 15 pacientes com estigmas associáveis a ST, 12 (80%) tiveram este diagnóstico confirmado pelo CT, com CT 45X0 em 10/12 (83%) dos casos. De 34 pacientes com BE e sem estigmas de ST, 26 (79%) apresentaram CT feminino normal e 8 (21%) CT alterado. Das 8 pacientes com CT alterado, 7 (87,5%) apresentavam algum tipo de mosaico envolvendo o cromossoma X, e apenas uma CT 45X0. Desta forma observamos que o CT foi importante para o estabelecimento do diagnóstico de ST, especialmente em 8 pacientes com BE sem estigmas de ST, nas quais houve uma alta prevalência de mosaicos envolvendo o cromossoma X. Estes dados sugerem que o CT deva fazer parte da avaliação rotineira de BE em meninas, incluindo aquelas sem fenótipo sugestivo da síndrome. (CNPQ)