

¹Leticia Veríssimo dos Santos, ²Dr. Roni Zanenga, ²Dra. Daniela Zanenga, ^{3,4}Dra. Rosa Maria Elias, ⁴ Dra. Luciana Marques da Silva

1. Acadêmica do Centro Universitário de Várzea Grande (Univag), Várzea Grande – MT

2. Geneticistas do Laboratório Carlos Chagas, Cuiabá-MT,

3. Docente do Centro Universitário de Várzea Grande (Univag), Várzea Grande – MT,

4. Docente da Universidade de Cuiabá (UNIC), Cuiabá - MT.

Introdução: A Síndrome de Turner (ST) é uma desordem cromossômica com fenótipo feminino com uma incidência de 1:2.500 mulheres nascidas vivas, estando a sua etiologia associada a monossomia total ou parcial do cromossomo X, sendo o cariótipo 45, X o determinante da síndrome clínica clássica. O literatura descreve um fenótipo que inclui baixa estatura, disgenesia gonadal, imaturidade sexual e anormalidades nas funções reprodutiva e cognitiva, estando estas características entre os principais sinais clínicos que podem estar associados a anomalias ósseas, linfáticas e cardiovasculares. Em consequência da grande variedade fenotípica, o diagnóstico clínico nem sempre é evidente, sendo um dos sinais mais importantes o déficit de crescimento, manifestação precoce que deve ser observada para que essas pacientes possam se beneficiar de medidas profiláticas e terapêuticas. **Objetivo:** Relatar um caso de uma paciente com Síndrome Turner diagnosticada com 46, X, del (X) (p22), no laboratório Carlos Chagas na cidade de Cuiabá – MT.

Metodologia: Paciente do sexo Feminino 11 anos, com queixa de baixa estatura. Foi solicitado para o laboratório Carlos Chagas o exame de Cariótipo com Bandeamento GTG. O cariótipo foi realizado em cultura de linfócitos do sangue periférico em meio RPMI sob estímulo mitótico de fito-hemaglutinina. A análise foi realizada ao microscópio após a formação de bandas GTG para a identificação de eventual anormalidade estrutural entre os cromossomos homólogos. Foram analisadas de cinquenta metáfases por até dois avaliadores. **Resultado e Discussão:** Foi encontrada uma deleção de parte do braço curto do cromossomo X 46, X, del (X)(p22). A baixa estatura é o principal motivo da consulta e pode estar relacionada com a perda do gene homeobox (SHOX), que está localizado no Xp22 e no Yp11.3. A haploinsuficiência do gene SHOX é responsável por 2/3 da baixa estatura observada nessas pacientes, porém a insuficiência ovariana e outros aspectos dismórficos são causados pela perda de outras regiões do cromossomo sexual. O hipogonadismo também faz parte da síndrome. O uso de hormônio do crescimento e de estrogênio pode auxiliar no crescimento e desenvolvimento puberal. É descrito também aumento na incidência de outras doenças associadas, como otite média, hipertensão, resistência insulínica, hipercolesterolemia, endocardite e doenças autoimunitárias – hipotireoidismo, doença celíaca e vitiligo. **Conclusão:** O diagnóstico precoce é determinante nas condutas terapêuticas, dentre elas, o uso do hormônio do crescimento. Além disso, propicia o acompanhamento cardiovascular e renal precoce, quando necessário, em evitar sequelas. O aconselhamento genético é fundamental para esclarecimento e orientação familiar quanto à natureza do processo e o acompanhamento psicológico é importante, já que auxilia no entendimento da síndrome e nas alterações encontradas em relação à fertilidade, sendo a prevenção ao gonadoblastoma, outro aspecto importante.

Palavras-chave. Síndrome de Turner; citogenética; cariótipo; baixa estatura