



XXIV
Mostra
de Iniciação
Científica

SEMANA DO
CONHECIMENTO

A Universidade em movimento

De **7 a 10** de outubro de 2014



RELATO DE CASO

DISGENESIA GONADAL: RELATO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

AUTOR PRINCIPAL:

Douglas Dellai

E-MAIL:

dellaidm@hormail.com

TRABALHO VINCULADO À BOLSA DE IC::

Não

CO-AUTORES:

Rafael Buffé, Diego Zambonin, Mariana Fávero Colombi, Anita Moro

ORIENTADOR:

Karen Oppermann

ÁREA:

Ciências Biológicas e da Saúde

ÁREA DO CONHECIMENTO DO CNPQ:

4.01.01.15-0

UNIVERSIDADE:

Universidade de Passo Fundo

INTRODUÇÃO:

Alterações cromossômicas que levam a graus variáveis de prejuízo da função gonadal são classificadas como casos de disgenesia gonadal, sendo a síndrome de Turner a alteração mais estudada. Disgenesia gonadal é uma alteração da estrutura tecidual das gônadas, podendo ser decorrente de alterações cromossômicas e havendo basicamente prejuízo da caracterização sexual e das funções reprodutivas. A Síndrome de Turner (ST) é um tipo de disgenesia gonadal cuja alteração cromossômica é a ausência parcial ou total de um cromossoma X em pacientes com fenótipo feminino. A prevalência da ST é estimada em 1:2500 recém-nascidos do sexo feminino. A idade materna não aumenta o risco de ST e não há fatores de risco estabelecidos. O fenótipo encontrado está relacionado ao cariótipo. Variantes genéticas são encontradas quando ocorrem deleções parciais, translocações e inversões cromossômicas. Cerca de 45% a 55% das pacientes apresentam genótipo 45,X. O diagnóstico definitivo é realizado pelo cariótipo.

RELATO DO CASO:

Caso 1 - B.B.V, sexo feminino, 15 anos, procura a emergência do Hospital São Vicente de Paulo referindo dor em abdome inferior, de forte intensidade, agravada nos últimos dias. Durante a investigação, a paciente foi submetida à videolaparoscopia seguida de videoapendicectomia. O inventário da cavidade abdominal durante o ato cirúrgico revelou útero hipoplásico e ovários em fita. Após a recuperação, foi solicitado cariótipo à paciente, sendo encaminhada ao ambulatório de ginecologia para investigação e seguimento. Nesta consulta, a paciente referiu menarca espontânea aos 14 anos, tendo desde então, menstruado apenas duas vezes, irregularmente, mesmo com o uso de anticoncepcional oral combinado cíclico.

Exame Físico: PA: 90/60mmHg, Altura: 1,54m, Peso: 50Kg, IMC: 21,0Kg/m², Circunferência Abdominal: 74cm. Implantação baixa de cabelo. Mamas: Tanner 3. Vulva: normal. Hímen íntegro. Escore de Ferriman = 12.

US Pélvico (via abdominal): útero em AVF, contornos regulares, volume 30,1 cm³ (N: 30 a 90 cm³). Eco endometrial centrado. Ovário Direito: topografia normal, medindo 2,2X2,0X0,9cm - volume 2,12cm³ (N: 3 a 10 cm³) Ovário Esquerdo: não visualizado. Rins, ureteres e bexiga sem alterações.

Exames Laboratoriais: 17-Beta-Estradiol: <10pg/mL; Prolactina: 12,71ng/mL; FSH: 47,5 mUI/mL; LH: 19,3 mUI/mL; TSH: 1,35 uUI/mL; T4 Livre: 1,05 ng/dL.

Cariótipo: 46,X t(X,7)(q21;p22)[26]. Translocação balanceada entre o braço longo do cromossomo X com o braço curto do cromossomo 7. (Figura 1)

Impressão Diagnóstica: Hipogonadismo hipergonadotrófico. Disgenesia gonadal devido a translocação de parte do cromossomo X. Hirsutismo leve de causa periférica.

Caso 2 - J.R, sexo feminino, 29 anos, procura atendimento ginecológico ambulatorial referindo nunca ter menstruado, diminuição da libido e dor suprapúbica tipo em cólica. Referiu diagnóstico de *“órgãos infantis”* aos 15 anos, e que possui baixo rendimento escolar. Fez uso de anticonvulsivantes na infância devido episódios de convulsões.

RELATO DO CASO - CONTINUAÇÃO:

Nunca havia feito uso de hormônios. Telarca e pubarca aos 15 anos e sexarca aos 16 anos.

Exame Físico: PA: 120/70mmHg, Altura: 1,69m, Peso: 95Kg, IMC: 33,3Kg/m², Circunferência Abdominal: 102cm. Mamas: Tanner 3. Vulva e vagina: sem particularidades. Escore de Ferriman: 8

US Pélvico: Útero medindo 4,2x1,6x1,7cm - volume 6cm³ (N: 30 a 90 cm³). Endométrio medindo 0,2cm de espessura.

Ovário direito não visualizado. Ovário esquerdo medindo 1,0x0,7x1,0cm - volume 0,4cm³ (N: 3 a 10 cm³). Rins, ureteres e bexiga sem anormalidades.

Ecocardiograma: Insuficiência valvar tricúspide leve.

Laboratório: 17-Beta-Estradiol: 19 pg/mL; Prolactina: 7,77 ng/mL; FSH: 42,9 mUI/mL; LH: 20,08 mUI/mL; TSH: 1,612 uUI/mL; T4 Livre: 1,12 ng/dL.

Cariótipo: 46,XX deleção(X)(q25-27). Deleção do braço longo do cromossomo X.

Impressão: Hipogonadismo hipergonadotrófico. Disgenesia gonadal por variante de ST (deleção do braço longo do cromossoma X).

CONCLUSÃO:

A disgenesia gonadal tem como causa mais prevalente a Síndrome de Turner. Essa pode se apresentar de forma variada dependendo do fenótipo e cariótipo. A suspeita diagnóstica deve ser confirmada precocemente para se obter melhores desfechos.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- 1.Lami T,Preyer O,Umek W,HengstschlaEger M,Hanzal E.Genetic disorders in premature ovarian failure. Human Reproduction Update,Vol.8, No.4 pp. 483±491, 2002;2.Bondy CA, Turner Syndrome Study Group. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. J Clin Endocrinol 2007 92:10;3.Gardner RJ, Sutherland GR. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 3rd ed. New York, N.Y.: Oxford University Press, 2004:199-200;4.Morgan T. Turner Syndrome

Assinatura do aluno

Assinatura do orientador