



Marque a opção do tipo de trabalho que está inscrevendo:

Resumo

Relato de Caso

SÍNDROME DE TURNER E INVERSÃO DO CROMOSSOMO 9: PRESERVAÇÃO PARCIAL DA FUNÇÃO OVARIANA

AUTOR PRINCIPAL: AMANDA TRONCO

CO-AUTORES: MURIEL MANICA, GEORGIA MARTINA CHICHELERO, MARIANA SGNAOLIN, GIOVANNI ZIN

ORIENTADOR: KAREN OPPERMANN

UNIVERSIDADE: UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Turner, caracterizada por monossomia do cromossomo X (isolada ou mosaico) ocorre em aproximadamente 1:2500 nascimentos femininos. Manifesta-se primordialmente por baixa estatura e amenorreia primária ou secundária. As inversões pericêntricas do cromossomo 9, presentes em 1-3% da população geral, representam as inversões mais frequentes, em alguns casos causando efeitos patológicos, como infertilidade e malformações congênitas, além de ter um risco aumentado de uma concepção cromossomicamente anormal. O relato de caso se diferencia por apresentar uma anormalidade da Síndrome de Turner em um paciente com oligomenorreia.

DESENVOLVIMENTO:

Paciente feminina, 21 anos, branca, consultou no Ambulatório de Ginecologia Endócrina do HSVP referindo irregularidade menstrual desde a menarca, a qual foi espontânea. Ciclos eram oligomenorreicos, com menorragia e hipermenorreia. Nega vida sexual ativa ou uso de métodos anticonceptivos. A paciente queixava-se de hirsutismo e acne. Nega queda de cabelos. Ao exame físico, PA: 100/70 mmHg, peso: 45kg, altura: 1,44m, IMC: 21,7, cintura abdominal: 68,5cm, Ferriman: 11 + (abdome inferior depilado). Acne grau 1 em face e dorso. Pele oleosa. Hipótese diagnóstica na ocasião: síndrome dos ovários policísticos. Exames laboratoriais solicitados na ocasião, (02/08/13): LH: 7,04 mUI/ml, FSH: 24,82 mUI/ml, Glicose: 77mg%, TGO: 92UI/L, TGP: 86UI/L, 17-Beta-estradiol: 34pg/ml, Prolactina: 18ng/ml, TSH: 2,3mUI/ml, Testosterona total: 37 ng/dl, Androstenediona: 1,8 ng/dl, 17-hidroxiprogesterona: 112 ng/dl e DHEAS:138 ug/dl. US pélvico transabdominal: útero AVF, 52cm³, Ovário Direito: 3,2cm³ e Ovário Esquerdo com cistos simples, medindo 4,9x 4,7 cm endométrio: 0,6 cm. Repetiu-se as gonadotrofinas em 01/10/2013: LH: 2,48 e FSH: 7,15 mUI/ml. Ficou com o diagnóstico de PCOS e iniciou-se com CO combinado + espironolactona 100 mg 1cp/dia o qual usou até julho/2014. Como vinha menstruando a cada 2 meses com o CO combinado e houve FSH elevado no início da investigação, optou-se em suspender o tratamento, repetir as gonadotrofinas e solicitar cariótipo em 3 meses. Nesse período menstruou espontânea e regularmente. Exames laboratoriais (out/2014): FSH:3,6, LH: 3,06, 17-beta-estradiol: 210, TSH: 2,3, anti TPO: 100 e cariótipo 45,X,inv(9)(p12q12)[22]. O cariótipo foi novamente repetido, através do cultivo de linfócitos (72

horas) em meio a RPMI, estimulados com fito-hemaglutinina e coloração com banda G, confirmando o diagnóstico citogenético de monossomia do X e inversão do cromossomo 9, em 26 células examinadas. Confirmou-se, então, o diagnóstico clínico de Síndrome de Turner, apesar da ausência de amenorreia e demais manifestações da síndrome.

Sabe-se que a Síndrome de Turner causa 91,7% dos casos de amenorreia primária e que pacientes 45X isolado apresentam, em sua maioria, amenorreia primária. Ainda, casos de amenorreia secundária ocorre em média aos 17 anos, podendo variar até os 20. A paciente relatada escapa desses parâmetros, o que evidencia a peculiaridade da manifestação sindrômica. A importância do caso se dá pela ausência de manifestações clínicas da síndrome, questionando-se, então, se a origem da preservação ovariana da paciente pode estar relacionada com o efeito intercromossômico da inversão do cromossomo 9.

CONSIDERAÇÕES FINAIS:

O caso chama a atenção devido à preservação parcial da função ovariana num caso de monossomia do X em todas as células examinadas. Há que se investigar se a inversão do cromossomo 9 possa ter preservado a função ovariana de forma parcial.

REFERÊNCIAS

ROSA, R.F.M. et al. *Amenorreia e anormalidades do cromossomo X*. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia. Vol.30 nº10. Rio de Janeiro, Out, 2008.

SAENGER, Paul. *Clinical Manifestations and Diagnosis of Turner Syndrome (Gonadal Dysgenesis)*. UpToDate, Set, 2014. Acesso em 29 de julho de 2015.

SAENGER, Paul. *Management of Turner Syndrome (Gonadal Dysgenesis)*. UpToDate, Out, 2014. Acesso em 30 de julho de 2015.

SAENGER, Paul. *Turner's Syndrome*. New England Journal of Medicine, 1996; 335-1749.

NÚMERO DA APROVAÇÃO CEP OU CEUA (para trabalhos de pesquisa): Número da aprovação.

ANEXOS:

Laboratório – 02/08/2013	Laboratório – 01/10/2013
FSH: 24,82 mUI/ml	FSH: 7,15 mUI/ml
LH: 7,04 mUI/ml	LH: 2,48 mUI/ml
17-Beta-estradiol: 34pg/ml	
Prolactina: 18ng/ml	
Testosterona total: 37 ng/dl	Laboratório – Out/2014
Androstenediona: 1,8 ng/dl	FSH:3,6 mUI/ml
17-hidroxiprogesterona: 112 ng/dl	LH: 3,06 mUI/ml
TSH: 2,3mUI/ml	Anti TPO: 100
DHEAS:138 ug/dl	TSH: 2,3 mUI/ml
TGO: 92UI/L, TGP: 86UI/L	
Glicose: 77mg%	

LAUDO CITOGENÉTICO

