



B0094

**ANÁLISE DA CASUÍSTICA DE DISGENESIA GONADAL PURA EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO DO SEXO**

Vanessa Brito Campoy Rocha (Bolsista SAE/UNICAMP), Gil Guerra-Júnior, Antonia Paula Marques-de-Faria, Maricilda Palandi de Mello e Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel-Guerra (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A disgenesia gonadal pura (DGP) caracteriza-se por genitais internos e externos femininos e gônadas disgenéticas, com hipogonadismo hipergonadotrófico manifesto a partir da adolescência por atraso puberal e amenorréia primária, e cariótipo normal (46,XY ou 46,XX). A DGP XY costuma ser estudada no contexto dos distúrbios da diferenciação testicular e a XX no da falência ovariana prematura, mas na prática clínica o fenótipo é idêntico e o tratamento consiste em reposição hormonal e indicação de fertilização assistida. Na DGP XY também é necessária gonadectomia profilática pelo alto risco de neoplasias, porém não se conhece a proporção de casos com essa constituição cromossômica. Neste trabalho verificou-se a proporção de cariótipos XX e XY entre os casos de DGP e, naquelas XY, a frequência de mutações no *SRY* e de tumores gonadais. Foram estudados prontuários de 32 pacientes com DGP atendidas em nosso serviço desde 1989, das quais 30 sem cariótipo prévio. Mais de 1/3 (11/30) eram 46,XY, indicando que é essencial o exame de cariótipo em mulheres com gônadas disgenéticas; 7/10 apresentavam mutações no gene *SRY*, frequência superior à encontrada na literatura, e 2/9 apresentavam tumor, corroborando a necessidade de gonadectomia.

Disgenesia gonadal pura - Síndrome de Swyer - Gene *SRY*