



B0092

FREQUÊNCIA DE SINAIS CLÍNICOS DA SÍNDROME DE TURNER E CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO: NOVAS PERSPECTIVAS TRAZIDAS PELA EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA

Jamil Miguel Neto (Bolsista PIBIC/CNPq), Annelise Barreto Carvalho, Sofia Helena Valente de Lemos Marini, Antonia Paula Marques de Faria, Gil Guerra Júnior e Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel-Guerra (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Introdução: A síndrome de Turner (ST) caracteriza-se por baixa estatura, hipogonadismo e diversas anomalias congênicas e adquiridas. Há grande variabilidade fenotípica, sendo controversas as correlações cariótipo-fenótipo, cuja análise depende da qualidade dos exames citogenético e clínico. **Objetivo:** Contribuir para o conhecimento da variabilidade fenotípica da ST, analisar a frequência dos sinais clínicos e buscar correlações cariótipo-fenótipo. **Casuística:** 80 pacientes (diagnóstico: 1989-2008; ao menos 50 metáfases analisadas), sendo 4 grupos de 20 (45,X; 45,X/46,XX; 46,X,i(Xq); e 45,X,+mar). **Métodos:** Coleta de dados retrospectivos do exame físico e exames subsidiários. Análise descritiva, comparação das frequências dos sinais entre os grupos por qui-quadrado e do escore z da estatura por análise de variância. **Resultados e Discussão:** Em 12,5% dos casos havia de 1 a 4 dos 16 sinais analisados; em 13,8%, 13 ou mais, demonstrando a grande variabilidade fenotípica. Os sinais mais frequentes foram: cúbito valgo (76,3%), hipoplasia de metacarpos (73,8%), palato ogival (73,8%) e implantação em tridente dos cabelos na nuca (53,8%), diferindo de outros trabalhos. Os 4 grupos não diferiram significativamente quanto à idade, e não houve associação entre o total de sinais e o cariótipo. A única associação significativa entre sinal dismórfico e cariótipo foi quanto à hipoplasia de metacarpos, menos frequente no cariótipo 45,X/46,XX, no qual há linhagem sem haploinsuficiência do gene SHOX (46,XX).

Síndrome de turner - Variabilidade fenotípica - Relação cariótipo-fenótipo