

## INVESTIGAÇÃO DE MARCADORES DE CROMOSSOMO Y EM PACIENTES COM SÍNDROME DE TURNER

Heloísa Cristina da Silva<sup>1,2\*</sup>; Francielle Carla Marques Dutra<sup>1,2</sup>; Rayane Ferreira da Silva<sup>1,3</sup>; Marshall Ítalo Barros Fontes<sup>1,4</sup>; Isabella Lopes Monlleó<sup>1,3,4</sup>; Susane Vasconcelos Zanotti<sup>1,5</sup>; Reginaldo José Petroli<sup>1,3</sup>

(1) Universidade Federal de Alagoas - UFAL; (2) Instituto de Ciências Biológicas e da Saúde - ICBS; (3) Faculdade de Medicina - FAMED; (4) Hospital Universitário Professor Alberto Antunes - HUPAA; (5) Instituto de Psicologia - IP. \*e-mail para correspondência: heloisa.silva@icbs.ufal.br.

A Síndrome de Turner (ST) é um Distúrbio do Desenvolvimento Gonadal (DDG), que atinge cerca de 1:2.500 recém-nascidas do sexo feminino. É caracterizada pela presença de um cromossomo X íntegro e ausência total ou parcial do segundo cromossomo sexual. Está associada, sobretudo, à baixa estatura e à insuficiência ovariana em indivíduos fenotipicamente do sexo feminino. Sujeitos com ST podem apresentar material derivado do cromossomo Y em sua constituição cromossômica, o que pode contribuir para o desenvolvimento de gonadoblastoma e/ou disgerminomas. Diante do exposto, o objetivo deste estudo foi a investigação de marcadores de cromossomo Y em pacientes com diagnóstico clínico e citogenético de ST, atendidos no Serviço de Genética Clínica do Hospital Universitário Professor Alberto Antunes (SGC/HUPAA/UFAL). Vinte e três pacientes, independente de faixa etária, com diagnóstico clínico e citogenético de ST, atendidos no SGC/HUPAA, foram incluídas neste estudo. Todos os sujeitos tiveram cariótipo de sangue periférico com bandamento G e resolução de 450-500 bandas com contagem variando entre 50 e 100 metáfases. Inicialmente, foi realizada a extração do DNA genômico de sangue periférico, através do método fenólico. Os DNAs extraídos foram quantificados para posterior amplificação dos marcadores: *DYZ1*, *DYZ3*, *SRY* e *ZFY*. A análise dos produtos amplificados pela reação em cadeia da polimerase (PCR) consistiu na observação da presença ou ausência do fragmento de interesse, em gel de agarose 1%. Somente uma paciente apresentou os fragmentos estudados, o que resulta em 4,4% da casuística aqui investigada, resultado que corrobora com a literatura. Esse caso foi encaminhado ao SGC/HUPAA/UFAL aos 9 meses de idade, com o cariótipo 45,X [50], apresentando pescoço “alado” com baixa implantação dos cabelos na nuca (em formato de tridente), palato alto, tórax largo com *pectus excavatum*, orelhas com baixa implantação, hipertensão e coarctação aórtica com persistência do canal arterial. O exame molecular revelou um mosaicismo críptico, que não foi observado durante o exame citogenético convencional. Os casos que não revelaram nenhum marcador de Y permanecem em investigação, pois não se descarta a possibilidade de possuírem esses marcadores com tamanhos diferentes. Para esses casos, está sendo realizada a PCR-NESTED. Essa pesquisa auxiliou na abordagem diagnóstica, no tratamento e no aconselhamento genético para os casos de ST. Devido sua importância, será incorporada como diagnóstico complementar para todos os casos de ST atendidos no SGC/HUPAA/UFAL. E sobretudo, contribuiu para a qualificação de pessoal, para a produção científica e ampliação do conhecimento sobre cada caso analisado.

Palavras-chave: Síndrome de Turner. Fragmentos de cromossomo Y. Reação em cadeia da polimerase.