

122

A IMPORTÂNCIA DO CARIÓTIPO NA INVESTIGAÇÃO DA ETIOLOGIA DE BAIXA ESTATURA EM MENINAS. *Alessandra de A. Gobbi, Mauro A. Czepielewski, Leila C. P. de Paula, Rafael B. Moraes, Mirelle S. Posser, Carolina M. Moser, Catherine L.S. dos S. Fernandes* (Serviço de Endocrinologia, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Faculdade de Medicina, UFRGS).

A síndrome de Turner (ST) apresenta uma incidência de 1/2000 a 1/5000 recém-nascidos, sendo, portanto, uma causa potencialmente comum de baixa estatura (BE) em meninas, podendo apresentar-se com quadro fenotípico característico ou exclusivamente por BE. Assim sendo, ao avaliarmos meninas com BE é fundamental a exclusão deste diagnóstico, através do cariótipo (CT). Este método é porém dispendioso e pouco disponível, além de não ser bem estabelecida a sua utilidade na avaliação de pacientes apenas com BE. Neste trabalho analisamos prospectivamente 191 meninas portadoras de BE (altura abaixo do percentil 3 para a idade) que foram submetidas a um protocolo de avaliação clínico, laboratorial e hormonal, raio-X de mãos e punhos para idade óssea. Após excluídas doenças sistêmicas e endócrinas, 76 pacientes foram submetidas ao CT, sendo que em 20 delas observavam-se sinais clínicos que poderiam estar associados a ST. O CT confirmou a impressão clínica em todos estes casos. De 56 pacientes com BE e sem estigmas de ST, 46 apresentaram CT feminino normal e 10 CT alterado. Das 10 pacientes com CT alterado, 8 apresentavam ST e 2 outras alterações cromossômicas. Desta forma observamos que o CT foi importante para o estabelecimento do diagnóstico de ST, especialmente em 10 pacientes com BE sem estigmas de ST, nas quais houve uma alta prevalência de mosaicos envolvendo o cromossoma X. Estes dados sugerem que o CT deva fazer parte da avaliação rotineira de BE em meninas, incluindo aquelas sem fenótipo sugestivo da síndrome.