



PERFIL CLÍNICO E LABORATORIAL DE PACIENTES COM AMENORRÉIA ASSOCIADA A ANOMALIAS DO CROMOSSOMO X NO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO

Arthur Diego de Aquino Moreira¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

Amenorreia patológica tem prevalência entre 3-5% da população feminina adulta, podendo ser primária (16-63%) ou secundária (4-44%) e ter causas endocrinológicas ou genéticas, com destaque para anormalidades envolvendo o cromossomo X. Na amenorreia ligada ao X, há hipogonadismo hipergonadotrófico e com grande frequência o fenótipo da Síndrome de Turner (91,7%), associado ou não a malformações cardíológicas, renais, e disfunção tireoideana. A terapêutica consiste em somatotropina, estrógeno e progesterona, além de tratar patologias associadas. A presença de marcadores de Y está relacionada à maior incidência de gonadoblastoma. Esse estudo buscou determinar o perfil clínico e laboratorial dessas pacientes, para permitir atendimento e tratamentos mais eficazes. A média aritmética de idade no momento do diagnóstico foi de 15,32 anos, considerada tardia. O cariótipo mais prevalente foi a monossomia do cromossomo X, seguida pelos diversos mosaicos, e isocromossomia de braço longo do cromossomo X. O hipotireoidismo foi constatado em 44,5% das pacientes, sendo mais prevalente entre aquelas com cariótipo 46,Xi(Xq). O tratamento com somatotropina foi realizado em 88,9% das pacientes, que foram diagnosticadas ainda com idade óssea que permitisse a referida terapia. Os resultados foram concordantes com a literatura.

Palavras-chave: Síndrome de Turner, Hipotireoidismo, Hipogonadismo hipogonadotrófico.

CLINICAL AND LABORATORIAL PROFILE OF PATIENTS WITH X CHROMOSOME ASSOCIATED ANOMALIES AT GENETIC DEPARTMENT OF UNIVERSITY HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO

ABSTRACT

Pathological amenorrhea has prevalence of 3-5% between adult female population, may be primary (16-63%) or secondary (4-44%) and have endocrine or genetic causes, highlighting abnormalities involving chromosome X. In X linked amenorrhoea, there is hypergonadotrophic hypogonadism, and phenotype of Turner syndrome (91.7%), very frequently the associated or not with cardiac, renal malformations, thyroid dysfunction and hypogonadism. Therapy consists of somatotropin, estrogen and progesterone, in addition to treating associated pathologies as. Y chromosome's fragments are related to higher incidence of gonadoblastoma. This study sought to determine the clinical and laboratory profile of these patients, whose understanding may allow service and more effective treatments for these patients. The arithmetic mean age at diagnosis was 15.32 years, considered late. The most prevalent karyotype was X monosomy, followed by various mosaic types, and isochromosomy in long arm of chromosome X. The hypothyroidism was found in 44.5% of patients, being more prevalent among those with karyotype 46, Xi(Xq). Somatotropin treatment was performed in 88.9% of patients who were diagnosed bone age still allowing that therapy. Our results were consistent with the literature.

Keywords: Turner Syndrome, Hypothyroidism, Hypogonadotropic hypogonadism.

¹Aluno do Curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFPG, Campina Grande, PB, e-mail: arthurdaquinomoreira@gmail.com

²Medicina, Professora Doutora, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFPG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com