

FENÓTIPO ATÍPICO EM UMA MENINA COM SÍNDROME DE TURNER

Pedro Hadime Hori^{*1, 2}, Roseli Maria Zechi-Ceide¹, Antônio Richieri-Costa¹.

1. Seção de Genética Clínica e Biologia Molecular (SGCBM) de Genética Clínica, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo (HRAC-USP), Bauru, Brasil.

2. Faculdade de Ciências, Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), Bauru, Brasil

INTRODUÇÃO: A síndrome de Turner (ST) é uma das cromossomopatias mais comuns, acometendo cerca de 1 a cada 2.500 nascidos vivos. Resulta da ausência total ou parcial de um dos cromossomos X. As manifestações clínicas mais frequentes da síndrome são baixa estatura, braquidactilia, disgenesia gonadal, linfoedema, anomalias cardíacas e renais. Alguns autores têm considerado que a baixa estatura e as anomalias esqueléticas na ST deve-se à haploinsuficiencia do gene SHOX localizado na região cromossômica Xp22.33. O fenótipo de indivíduos com deleção parcial do Xp tem se mostrado variável.

OBJETIVO: Realizar a descrição do caso clínico de um indivíduo com ST que apresenta um fenótipo atípico. **RELATO CLÍNICO:** Sexo feminino, nascida em 1993, filha de casal normal e não consanguíneo. Idades materna e paterna na concepção eram 22 e 24 anos, respectivamente. Gestação sem intercorrência; parto cesáreo, a termo, peso de 2950g (P=25) e comprimento de 48cm (P=10). Avaliação genético-clínica aos 12 meses mostrou déficit de crescimento, baixo ganho de peso, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia generalizada, fendas palpebrais pequenas e inclinadas para cima, narinas hipoplásicas, filtro longo, lábio superior fino, fissura de palato, discreta implantação baixa das orelhas e fosseta sacral. Cariótipo mostrou mosaicismo para deleção do Xp11-pterminal (46,X,del(X)(p11)[48]/46,XX[2]). Cariótipo da mãe foi normal. Reavaliação genético-clínica aos 17 e 19 anos mostrou baixa estatura, implantação anômala de cabelos, fácie alongada, fendas palpebrais estreitas, hipoplasia de face média, narinas hipoplásicas, hipoplasia de pré-maxila, boca pequena, prognatismo, assimetria de tórax, implantação baixa de polegares, hipoplasia de 2°, 4° e 5° dígitos bilateralmente, pés pequenos e tortos, hipoplasia de 4° e 5° artelhos bilateralmente, alteração de ovários, útero pequeno, ânus anteriorizado, atraso da puberdade, hipotireoidismo, convulsão, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, atraso na aquisição da fala e dificuldade de aprendizagem. Raio-X de mãos e pés mostrou hipoplasia de 4° e 5° metacarpos bilateralmente, hipoplasia de 4° metatarso bilateralmente e hipoplasia/agenesia de falanges de 4 artelho bilateralmente. **CONCLUSÃO:** Baixa estatura, anomalias gonadais, hipotireoidismo e a alteração cromossômica presentes na probando foram compatíveis com o diagnóstico de ST. No entanto, fenótipo facial atípico, fissura de palato, acentuada hipoplasia de 4° metacarpo/metatarso, déficit intelectual moderado e quadro convulsivo são incomuns na ST. As seguintes hipóteses foram levantadas para explicar o fenótipo atípico: 1) haploinsuficiência de genes da região pseudoautossômica; 2) expressão de genes recessivos da região pseudoautossômica devido à perda da heterozigosidade e, 3) ocorrência de quadros genéticos sobrepostos.

ATYPICAL PHENOTYPE IN A FEMALE WITH TURNER SYNDROME

Pedro Hadime Hori^{*1, 2}, Roseli Maria Zechi-Ceide¹, Antônio Richieri-Costa¹.

1. Clinical Genetics and Molecular Biology Section, Syndromology Department, Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies (HRAC-USP), Bauru, Brasil.

2. School of Science, São Paulo State University Júlio de Mesquista Filho (UNESP), Bauru, Brasil

INTRODUCTION: Turner syndrome (TS) is one of the most common chromossomopathies, its affects 1 out of 2.500 born alive. It results of the complete or partial absence of one of X chromosomes. The most frequently clinical manifestations of the syndrome are short stature, brachydactyly, gonadal dysgenesis, lymphedema, cardiac and renal anomalies. Some authors have considered that the short stature and skeletal anomalies in TS are due to haploinsufficiency of the SHOX gene located at chromosomal region Xp22.33. The phenotype of individuals with a partial Xp deletion is variable. **OBJECTIVES:** Make a description of a clinical case of an individual with TS and an atypical phenotype. **CASE REPORT:** Female, born in 1993, was born to a normal and non-consanguineous couple. Maternal and paternal ages at conception were 22 and 24 years old, respectively. Pregnancy was normal. Birth was by cesarean delivery, at term, the weight at birth was 2950g (25th centile) and height was 48cm (10th centile). Clinical genetic evaluation at 12 months showed growth delay, poor weight gain, development delay, generalized hypotonia, narrow and up-slanting palpebral fissures, hypoplastic nostrils, long philtrum, narrow upper lip, cleft palate, mild low-set ear and sacral dimple. Karyotype showed mosaicism for Xp11-pterminal deletion (46 X, del(X)(p11)[48]/46,XX[2]). Mother's karyotype was normal. Clinical genetic reevaluation at 17 and 19 years old showed short stature, abnormal hairline, long face, narrow palpebral fissures, hypoplastic midface, hypoplastic nostrils, premaxillary hypoplasia, small mouth, prognathism, asymmetrical chest, proximally set thumbs, 2th, 4th and 5th digits bilateral hypoplasia, small clubfeet, 4th and 5th bilateral hypoplastic toes, ovarian abnormality, small uterus, anterior anus, delayed puberty, hypothyroidism, convulsion, development delay, speech delay, learning impairment. Hands and feet x-rays showed 4th and 5th bilateral metacarpals hypoplasia, 4th bilateral metatarsal hypoplasia and bilateral hypoplasia/agenesis of phalanges in 4th toe. **CONCLUSION:** Short stature, gonadal anomalies, hypothyroidism and the chromosomal alteration in proband were compatible with TS diagnosis. However, the atypical facial phenotype, cleft palate, severe 4th metacarpal/metatarsal hypoplasia, mild intellectual deficit and convulsion episodes are uncommon in TS. The followed hypotheses were proposed to explain the atypical phenotype: 1) haploinsufficiency of genes in the pseudoautosomal region; 2) recessive genes expression in a pseudoautosomal region due to heterozygosity loss and, 3) presence of another overlapping genetic condition.