

PREDOMINÂNCIA DO SEXO MASCULINO EM RECÉM-NASCIDOS PORTADORES DA SÍNDROME DE DOWN EM DIFERENTES SITUAÇÕES CITOGENÉTICAS

Júlio Boschini Filho,¹ Marta Wey Vieira,² Neil Ferreira Novo,³ Flávia Guzzon Boschini,⁴ Tatiana Malavazi⁴

RESUMO

Nesta pesquisa investigamos, mediante estudo retrospectivo, a ocorrência da predominância do sexo masculino entre os recém-nascidos portadores da síndrome de Down, diagnosticados clínica e citogeneticamente em nosso Serviço de Genética Clínica nos últimos vinte anos.

As análises cromossômicas foram realizadas em 50 metáfases de linfócitos em coloração convencional de Giemsa e bandamento G, demonstrando a presença de 76 crianças do sexo masculino para 50 do sexo feminino, ou seja, "Sex ratio" de 1,52 com χ^2 calculado = 5,3650 ($p < 0,05$ ou 5%).

Os nossos dados diferem dos da população geral e são indicativos de seleção biológica contra o sexo feminino nesta síndrome.

Descritores: Síndrome de Down, sex ratio, não-disjunção, trissomia-21.

Rev. Fac. Ciênc. Méd. Sorocaba, v. 5, n.2, p. 28 - 29, 2003

INTRODUÇÃO

A síndrome de Down é uma doença de etiologia cromossômica que ocorre em diferentes situações citogenéticas, com risco de recorrência, e acometendo, aproximadamente, 1:650 nascidos vivos. Segundo a literatura, a idade avançada dos pais é tida como principal responsável pela ocorrência da síndrome.

Em humanos, o desvio da proporção 1:1 entre homens e mulheres na população tem sido identificado entre nascidos vivos cromossomicamente normais e trissômicos.⁵

Com base em recentes publicações, ponderamos oportuno investigar, mediante estudo retrospectivo, a ocorrência de predominância do sexo

masculino entre os recém-nascidos portadores da síndrome de Down, diagnosticados clínica e citogeneticamente em nosso Serviço de Genética Humana nos últimos 20 anos (1980-2000).^{2,5,6,7,8,11}

CASUÍSTICA E METODOLOGIA

A nossa casuística consistiu em uma amostra de 126 recém-nascidos portadores da síndrome de Down, sendo 76 crianças do sexo masculino e 50 do sexo feminino atendidas no Serviço de Genética Clínica do Conjunto Hospitalar de Sorocaba, cujas as análises cromossômicas foram realizadas em 50 metáfases de linfócitos do sangue periférico em coloração convencional de Giemsa e bandamento G.

RESULTADOS

A análise dos resultados demonstrou a presença de 76 crianças do sexo masculino para 50 do sexo feminino, ou seja, uma relação sexual de 1,52, o que difere da população geral, com indicativo de seleção biológica contra o sexo feminino nesta síndrome (Tabela 1).

Tabela 1

SEXO	DISTRIBUIÇÃO OBSERVADA	DISTRIBUIÇÃO ESPERADA	$\chi^2 = \frac{(O-E)^2}{E}$
Masculino	76	63	2,6825
Feminino	50	63	2,6825
Total	126	126	5,3650

Obs.: χ^2 calculado = 5,3650 ($p < 0,05$ ou 5%)

1 - Professor Titular do Depto. de Morfologia e Patologia - CCMB/PUC-SP.

2 - Auxiliar de Ensino do Depto. de Medicina - CCMB/PUC-SP.

3 - Residente da Disciplina de Pediatria - CCMB/PUC-SP.

4 - Acadêmica do curso de Medicina - CCMB/PUC-SP.

DISCUSSÃO

Partindo da hipótese que a probabilidade de nascimento de meninos ou meninas seja 0,50 ou 50%, seria lícito esperar para nossa amostragem a distribuição 63 crianças do sexo masculino para 63 crianças do sexo feminino, isto é, proporção de 1:1.

As diferenças entre o observado e o esperado foram submetidas ao teste estatístico do Qui-quadrado (χ^2), encontrando-se um χ^2 calculado = 5,3650 ($p < 0,05$ ou 5%), o que nos mostrou que a porcentagem de nascidos do sexo masculino (60%) foi significativamente maior que a observada para o sexo feminino (40%) entre os recém-nascidos vivos nesta síndrome.

Estudos recentes com recursos da citogenética molecular têm demonstrado que o excesso de meninos entre recém-nascidos com esta síndrome é atribuído ao mecanismo da não-disjunção em que o cromossomo 21 extra segrega preferencialmente com o Y, indicando a influência do sexo e idade dos pais na etiologia da síndrome de Down.^{1,2,3,4,5,7,9,10}

CONCLUSÃO

A porcentagem de nascidos do sexo masculino (60%) foi maior que a observada no sexo feminino (40%). Assim podemos concluir pela existência de associação significativa entre a síndrome de Down e o sexo masculino entre os recém-nascidos vivos por nós estudados.

ABSTRACT

On this survey we investigated, on a retrospective study, the prevalence of male newborn kids carrying Down's syndrome, diagnosed clinically and cytogenetically in our service of Clinical Genetics in the last 20 years. The chromosomal analysis were made in 50 lymphocyte metaphases, colored by

conventional Giemsa and G-banding, showing the occurrence of 76 male kids and 50 females, i.e., a 1.52 sex ratio, and calculated $\chi^2 = 5.3650$ ($p < 0.05$ or 5%). Our results differ from those obtained in general population and indicate biological selection against the female gender on this syndrome.

Key-words: Down's Syndrome, sex-ratio, non-disjunction, 21-trisomy.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ballesta F, Queralt R, Gomez D, Solsona E, Guitart M, Ezquerro M, et al. Parental origin and meiotic stage of non-disjunction in 139 cases of trisomy 21. *Ann Genet* 1999; 42(1):11-5.
2. Bernheim A, Chastang CI, Heaulme M, de Grouchy J. Excès de garçons dans la trissomie 21. *Ann Génét* 1979; 22(2):112-4.
3. Bianca S, Bianca M, Ettore G. Sex ratio imbalance and Down's syndrome newborns. *J Perinat Med* 2001; 29(3):266-7.
4. Dagna Bricarelli F, Pierluigi M, Landucci M, Arslanian A, Coviello DA, Ferro MA, Strigini P. Parental age and origin of trisomy 21. A study of 302 families. *Hum Genet* 1989; 82(1):20-6.
5. Griffin DK, Abruzzo MA, Millie EA, Feingold E, Hassold TJ. Sex ratio in normal and disomic sperm: Evidence that the extra chromosome 21 preferentially segregates with the Y chromosome. *Am J Hum Genet* 1996; 59:1108-13.
6. Hook EB, Cross PK, Mutton DE. Female predominance (low sex ratio) in 47,+21 mosaics. *Am J Med Genet* 1999; 84(4):316-9.
7. James WH. The male excess in Down's syndrome. *J Med Genet* 1996; 33:806.
8. Kovalena NV, Butomo IV. Sexual behavior and Down syndrome: Several mechanisms are presumably implicated. *Cytogenet Cell Genet* 1997; 77(Suppl 1):8.
9. Savage AR, Petersen MB, Pettay D, Taft L, Allran K, Freeman SB et al. Elucidating the mechanisms of paternal non-disjunction of chromosome 21 in humans. *Hum Mol Genet* 1998; 7(8):1221-7.
10. Siegel S, Castellan NJ Jr. Nonparametric statistics for the behavioral sciences. 2nd ed. New York: McGraw-Hill, 1988. 399p.
11. Vidal F, Blanco J, Egozcue J. Nondisjunction gamete studies. *Cytogenet Cell Genet* 1997; 77(Suppl 1):4.