

ESTUDO COMPARATIVO DA DISTRIBUIÇÃO DO PESO E ESTATURA DE PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME DE TURNER EM SITUAÇÕES CITOGENÉTICAS DIFERENTES

Carlos Alberto R. Colette,¹ Frederico G. de Campos,¹ Priscila C. Andrade,¹ Rosália P. Padovani,¹ Flávia G. Boschini,² Júlio Boschini Filho³

RESUMO

Objetivos: O presente trabalho tem por objetivo investigar a influência da condição citogenética no desenvolvimento pântero-estatural em pacientes portadores da Síndrome de Turner (ST).

Metodologia: A casuística consistiu de 32 pacientes com ST. As análises cromossômicas foram realizadas em 50 metáfases de linfócitos do sangue periférico. Esses pacientes foram classificados de acordo com os resultados do exame de cariótipo em 3 grupos: I - Monossomia de X, 53,12%; II - Alterações estruturais do cromossomo X, 12,50%; III - Mosaicismo, 34,34% dos pacientes. Foi calculada a diferença percentual entre as médias de estatura e peso dos mesmos e estes dados comparados à população normal (Marcondes, 1971). Os valores obtidos foram submetidos à análise estatística.

Resultados: Os grupos I e III apresentaram déficit de peso e estatura em relação aos normais, sendo o déficit de peso comprovadamente maior que o estatural. No grupo II, os resultados sugerem que isso também ocorra, não havendo porém, significância estatística. Também observamos que o déficit pântero-estatural do grupo III foi menos acentuado em relação ao grupo I.

Conclusões: Estes resultados indicam que a situação citogenética exerce influência no desenvolvimento pântero-estatural em portadores da ST, sendo o déficit estatural mais acentuado nos casos de monossomia de X.

Descritores: Síndrome de Turner, peso, estatura, genética, citogenética.

Rev. Fac. Ciênc. Méd. Sorocaba, v. 4, n. 1-2, p. 45-49, 2002

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Turner (ST) é uma doença genética de etiologia cromossômica que se apresenta, na maioria das vezes, associada com a ausência ou alterações estruturais de um dos cromossomos X. Sua incidência aproximada é de 1:2500 nascimentos femininos. Estudos citogenéticos realizados por Vignetti *et al.* (1990) em 165 pacientes portadores de ST que manifestaram disgenesia gonadal associada à baixa estatura, demonstraram que o cariótipo 45, X (monossomia) está presente na maioria dos casos. Mazzanti *et al.* (1994) avaliaram a estatura, peso, idade óssea e o desenvolvimento durante a puberdade de 205 pacientes, meninas, portadoras de ST em diferentes situações citogenéticas.

Considerando o estudo retrospectivo realizado por Boschini F^o, J. *et al.* (1997), que investigaram a "Correlação entre a frequência de cromatina sexual e tipos de cariótipo na Síndrome de Turner" de 64 pacientes atendidos pelo Laboratório de Citogenética Humana do Centro de Ciências Médicas e Biológicas da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (CCMB-PUCSP), resolvemos investigar nesta linha de pesquisa a distribuição do peso e estatura desses pacientes em relação à faixa etária e situação citogenética, uma vez que, segundo a literatura, a baixa estatura é o sinal clínico mais consistente desta síndrome.

METODOLOGIA

A casuística consistiu de 32 pacientes em diferentes faixas etárias com suspeita clínica de ST, encaminhadas pelo ambulatório do CHS e atendidas

1 - Acadêmicos do curso de Medicina - CCMB/PUC-SP.

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

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

pelo Laboratório de Citogenética Humana do CCMB/PUC-SP nos últimos 20 anos.

As análises cromossômicas foram realizadas em 50 metáfases de linfócitos do sangue periférico transformados blasticamente conforme Moorhead (1960), modificado por Kasahara (1973) em coloração convencional de Giemsa e bandamento G. Esses pacientes foram classificados de acordo com os resultados do exame de cariótipo em 3 grupos: **grupo I** (Monossomia de X, 53,12% dos pacientes), **grupo II** (Alterações Estruturais de X, 12,50% dos pacientes) e **grupo III** (Mosaicismo, 34,38% dos pacientes).

O delta percentual ($\Delta\%$) do peso e estatura dos pacientes nas três categorias citogenéticas foi obtido em comparação com os dados de Marcondes (1971), em *Estudos Antropométricos de Crianças Brasileiras de Zero a Doze Anos de Idade*. Os resultados foram submetidos aos testes estatísticos de Wilcoxon e Kruskal-Wallis e distribuídos graficamente.

RESULTADOS

Os pacientes foram agrupados em 3 categorias citogenéticas:

Categoria Citogenética	Porcentagem dos pacientes
Grupo I - Monossomia de X (◆)	53,125%
Grupo II - Alterações Estruturais de X (▲)	12,500%
Grupo III - Mosaicismo (■)	34,375%

Os dados após tratamento estatístico foram apresentados através das seguintes ilustrações gráficas:

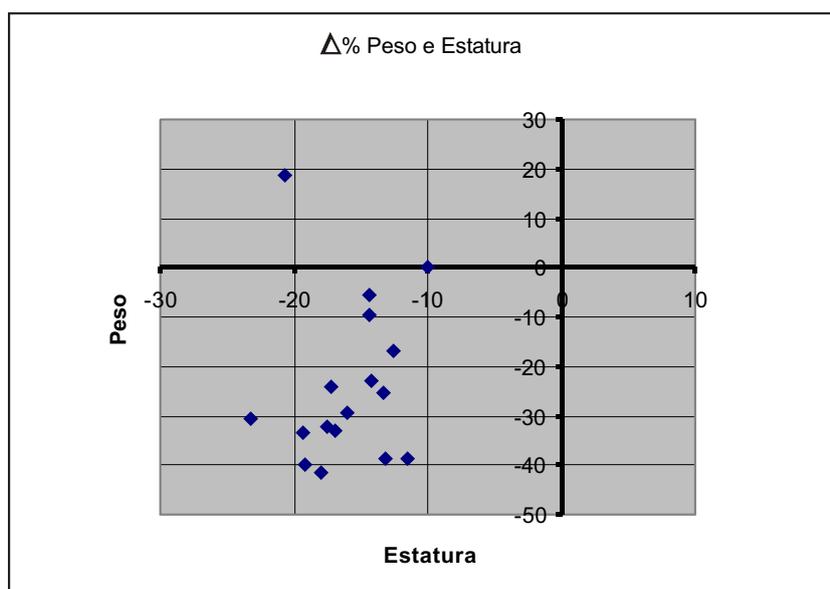


Gráfico 1: Distribuição do $\Delta\%$ dos pacientes do Grupo I.

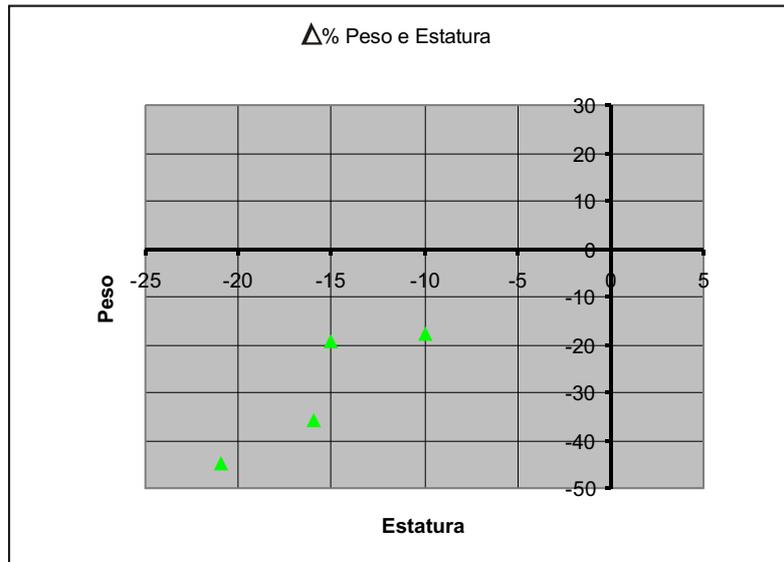


Gráfico 2: Distribuição do $\Delta\%$ dos pacientes do Grupo II.

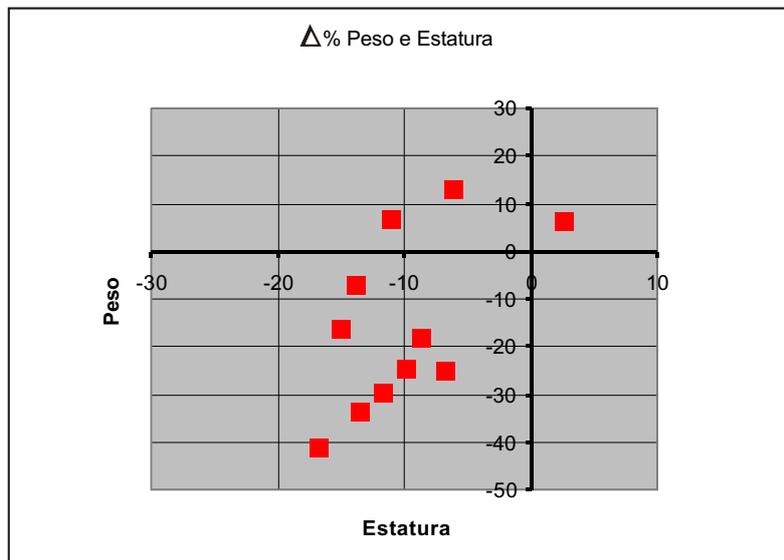


Gráfico 3: Distribuição do $\Delta\%$ dos pacientes do Grupo III.

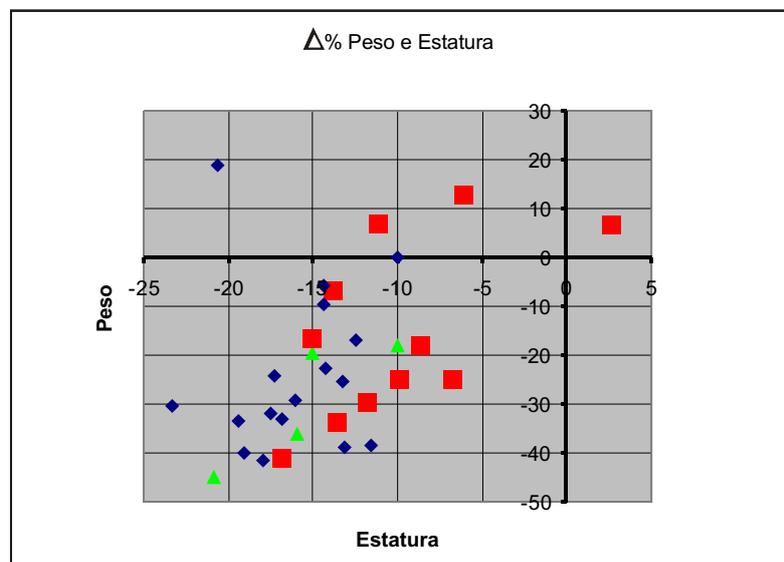


Gráfico 4: Distribuição do $\Delta\%$ nos grupos I, II e III.

DISCUSSÃO

A análise cromossômica efetuada nos 32 pacientes de nossa casuística possibilitou avaliar o desenvolvimento pântero-estatural em portadores de ST em três grupos citogenéticos: I - Monossomia de X; II - Alterações Estruturais de X; III - Mosaismo.

Após estudo estatístico dos dados, foi possível levantarmos as seguintes considerações:

1) O déficit pântero-estatural nos grupos I e III mostrou-se significativamente maior quando comparado à população normal, estudada por Marcondes et al. (1971).

2) O déficit de peso nos grupos I e III mostrou-se significativamente maior quando comparado ao da estatura.

3) O déficit de estatura nos pacientes do grupo I é significativamente mais acentuado quando comparado ao dos pacientes do grupo III.

4) Em relação aos pacientes do grupo II, os resultados obtidos sugerem comportamento semelhante aos demais grupos, embora o tamanho da amostra não tenha atingido significância estatística dos resultados.

CONCLUSÃO

Para facilitar a compreensão das conclusões, as mesmas serão mencionadas sob a forma dos itens a seguir:

-Situação citogenética: influencia o desenvolvimento pântero-estatural em portadores da ST.

-O déficit estatural do grupo I (Monossomia de X), foi mais acentuado quando comparado às demais situações citogenéticas pesquisadas.

-Há influência da situação citogenética no prognóstico de estatura e, principalmente, peso em portadores de Síndrome de Turner.

-O baixo peso observado em nossa casuística, deve ser considerado também, como um sinal importante no diagnóstico de Síndrome de Turner, já que em nossa pesquisa, o déficit de peso foi mais acentuado que o estatural.

ABSTRACT

Comparative Study Of Weight And Height Distribution Over Different Citogenetic Caryotype In Turner Syndrome Patients

Objectives: This study has the objective of investigating the influence of different cariothypes on the weight and height development of Turner Syndrome (TS) patients.

Methodology: We analyzed 32 patients who have TS, and their chromosomes were classified through the analysis of 50 lymphocyte metaphases obtained from peripheral blood. The patients were then classified according to these results in 3 different groups: I - X Monosomy, 53,12%; II - Structural Abnormalities of X, 12,5%, and III - Mosaicism, 34,38%. Then we calculated the percentual difference between the average of weight and height of the cases, and the results were then compared to the ordinary population (Marcondes, 1971). The values were then submitted to statistic analysis.

Results: The groups numbered I and III presented a marked decrease of weight and height compared to the normal population, and the weight deficit was comprobably larger than the height deficit. In the group II, the results suggest that this situation occurs too, but we didn't achieve a statistical significance. We also observed that the weight-height deficit of group III was in a less degree compared to group I.

Conclusion: These results indicate that the citogenetic situation does have influence in the weight-height development in patients with TS, and the bigger deficit is observed in the patients who have X monossomy in their cariothypes.

Key words: Turner Syndrome, weight, height, genetics, citogenetics.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cabrol S, Saab C, Gourmelen M, Raux-Demay MC, Le Bouc Y. [Turner Syndrome: spontaneous growth of stature, weight increase and accelerated bone maturation]. Arch Pediatr 1996; 3(4):313-8.
2. Marcondes E. Estudo antropométrico de crianças brasileiras de zero a doze anos de idade. An Nestlé 1971; 84.
3. Mazzanti L, Nizzoli G, Tassinari D, Bergamaschi R, Magnani C, Chiumello G, et al. Spontaneous growth and pubertal development in Turner's syndrome with different karyotypes. Acta Paediatr 1994; 83(3):299-304.
4. Moorhead PS. Chromosome preparations of leukocytes cultures from human peripheral blood. Exp Cell Res 1960; 20:613-6.
5. Nazarenko AS, Sukhanova NN. Effect of the frequency of x-monossomal cell clone on variability of antropometric indicators in Shereshevsky-Turner syndrome. Genetika

2001; 37(5):675-83.

6. Vignetti P, Brinchi V, Bruni L, Rizzuti A, Tarani L, Tozzi MC. La síndrome di Turner. Análisi citogenética di 165 páziéti com síndrome di Turner. *Minerva Pediatr* 1990; 42(1-2):25-7.