



B0116

ASSOCIAÇÃO ENTRE DISGENESIA GONADAL COM OU SEM FENÓTIPO DE SÍNDROME DE TURNER, PRESENÇA DE CROMOSSOMO Y E TUMOR GONADAL

Beatriz Amstalden Barros (Bolsista PIBIC/CNPq e FAPESP) e Prof. Dr. Gil Guerra Júnior (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A frequência de tumores gonadais é maior em pacientes com gônadas disgenéticas e cromossomo Y (íntegro ou não). Objetivo: verificar a frequência de tumores gonadais em pacientes com disgenesia gonadal com ou sem síndrome de Turner (ST) e presença de cromossomo Y. De 260 casos de ST diagnosticados, 6 apresentavam mosaïcismo contendo Y íntegro, 20 casos cromossomo marcador, 3 casos cromossomo em anel de origem indefinida e 73 casos cariótipo 45,X e cromatina X negativa. Em 96 casos foi realizada pesquisa molecular com sondas específicas para seqüências de DNA do cromossomo Y (*SRY*, *TSPY* e *DYZ3*). Foram avaliados 9 casos de disgenesia gonadal pura XY (DGP XY), nos quais foi seqüenciado o gene *SRY*. Nos casos de ST com Y e de DGP XY realizou-se gonadectomia bilateral e estudo anatomopatológico. Dos 96 casos de ST avaliados para seqüências moleculares de Y, 10 foram positivos (5/20 com marcador, 2/3 com anel e 3/76 com 45,X). Estes, somados com os 6 de mosaïcismo e Y íntegro totalizaram 16 casos. As 32 gônadas não apresentaram neoplasia gonadal. Dos 9 casos de DGP XY, 7 apresentaram alterações moleculares no *SRY*, 6 casos sem tumor, 1 com gonadoblastoma à direita, 1 bilateral e 1 com disgerminoma bilateral. Portanto, os tumores gonadais foram observados apenas nos casos de DGP XY (3/9) e não nos de ST com Y íntegro ou não (0/16).

Disgenesia gonadal - Cromossomo y - Gonadoblastoma