

Na síndrome de Turner ocorre grande variabilidade de cariótipos, com diferentes linhagens celulares e alta incidência de mosaicismos. Este fato faz com que existam níveis distintos de expressão fenotípica, com implicações clínicas de intensidade variadas, que podem ser melhor analisadas através do estabelecimento de um perfil cariotípico acurado dos pacientes. Este trabalho tem por objetivo verificar as diferentes constituições cromossômicas observadas laboratorialmente em pacientes com diagnóstico clínico de S. de Turner e compará-las com a literatura. A amostra constituiu-se de 106 pacientes com S. de Turner diagnosticada por exame de cariótipo, no período de 1982 à 1994. As principais constituições cromossômicas observadas foram mosaicismos 46,XX/45,X em 44,89% e linhagem 45,X em 29,59% dos casos. Presença de alguma linhagem do cromossoma Y ocorreu em 5,1%. Alterações estruturais do cromossoma X ocorreram em 13,42%. Estes resultados mostraram que os casos de S. de Turner diagnosticados no HCPA caracterizam-se pela predominância do cariótipo 46,XX/45,X, ao contrário dos dados encontrados na literatura pesquisada, que apontam como mais freqüente o 45,X.