

## **CARIÓTIPO 47,XYY EM PACIENTE COM QUADRO CLÍNICO DE SÍNDROME DE TURNER.**

*Riegel, M., Bastos, N.M.V., Faller, M.S., Souza, A.P.B., Dorfman, L.E., Trombetta, G.B., Schuh, G.M., Contini, V., Arruda, L.C.F., Giugliani, R., Maluf, S.W. Serviço de Genética Médica. HCPA.*

Pacientes que apresentam cariótipo 47,XYY terão sexo masculino. Pacientes com cariótipo 46,XY com a região do gene SRY deletada têm sexo feminino, com ou sem características de síndrome de Turner. O objetivo deste trabalho foi investigar a origem de dois marcadores cromossômicos no paciente MPS, do sexo feminino, nascido em 22 de abril de 1984, o qual apresentava quadro clínico de pescoço largo, ptose palpebral, mãos compridas com frouxidão ligamentar nas falanges, leve cúbito largo, mamas pouco desenvolvidas, genitália feminina, ausência de pêlos. Além do exame clínico, foram utilizadas técnicas citogenéticas convencionais com bandas G e hibridização in situ por fluorescência (FISH) com as sondas CEP X, CEP Y e SRY. Foram analisadas 30 metáfases por citogenética convencional (GTG). Todas as células apresentaram constituição cromossômica com a presença de um cromossomo X normal e 2 cromossomos marcadores de origem não identificada, cariótipo 47,X,+2mar. O material do paciente foi submetido à técnica de FISH com as sondas CEP X; CEP Y o que identificou a origem dos dois marcadores em questão como sendo material de cromossomo Y. A sonda para identificação de SRY não mostrou sinal da região nos dois marcadores. O paciente apresentou um cromossomo X normal, mais dois cromossomos Y com as respectivas regiões de SRY deletadas. A origem dos cromossomos Y está sendo investigada.