



ARTIGO DE REVISÃO

Prevalência de sequências do Y e de gonadoblastoma em síndrome de Turner



Alessandra Bernadete Trovó de Marqui*,
Roseane Lopes da Silva-Grecco e Marly Aparecida Spadotto Balarin

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), Uberaba, MG, Brasil

Recebido em 5 de março de 2015; aceito em 4 de junho de 2015
Disponível na Internet em 9 de outubro de 2015

PALAVRAS-CHAVE

Síndrome de Turner;
Cromossomo Y;
Gonadoblastoma;
Prevalência;
Reação em cadeia
da polimerase;
Disgenesia gonadal

KEYWORDS

Turner syndrome;
Y chromosome;

Resumo

Objetivo: Apresentar a prevalência de sequências do cromossomo Y por técnicas moleculares e de gonadoblastoma em pacientes com síndrome de Turner.

Fontes de dados: Foi feita uma pesquisa bibliográfica no Pubmed, com limite de período entre 2005 e 2014, com os descritores *Turner syndrome* and *Y sequences* (n=26) e *Turner syndrome* and *Y chromosome material* (n=27). Os critérios de inclusão foram artigos que tivessem relação direta com o tema e publicados no idioma inglês ou português. Foram excluídos aqueles que não cumpriram esses critérios e eram do tipo revisão. Após aplicação desses critérios, 14 foram selecionados.

Síntese dos dados: Os principais resultados quanto à prevalência de sequências do cromossomo Y em síndrome de Turner foram: 1 – cerca de 60% dos estudos foram feitos por pesquisadores brasileiros; 2 – a frequência variou de 4,6 a 60%; 3 – os genes *SRY*, *DYZ3* e *TSPY* foram os mais investigados; 4 – a técnica de PCR foi empregada exclusivamente em sete estudos e nos sete restantes, associada à FISH. Nove dos 14 estudos apresentaram informações sobre gonadectomia e gonadoblastoma. Dois estudos relataram a maior prevalência para gonadoblastoma (33%). Cinco dos nove estudos referiram prevalência de 10 a 25% e em dois esse valor foi nulo.

Conclusões: De acordo com os dados apresentados, é indicada a pesquisa molecular para sequências do cromossomo Y em pacientes com ST, independentemente do cariótipo. Naquelas com positividade para essas sequências, é necessária a investigação de gonadoblastoma.

© 2015 Sociedade de Pediatria de São Paulo. Publicado por Elsevier Editora Ltda. Este é um artigo Open Access sob a licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

Prevalence of Y-chromosome sequences and gonadoblastoma in Turner syndrome

Abstract

Objective: To assess the prevalence of Y-chromosome sequences and gonadoblastoma in patients with Turner syndrome using molecular techniques.

DOI se refere ao artigo: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rppede.2015.12.004>

* Autor para correspondência.

E-mail: alessandratrovo@hotmail.com (A.B.T. Marqui).

Gonadoblastoma;
Prevalence;
Polymerase chain
reaction;
Gonadal dysgenesis

Data source: A literature search was performed in Pubmed, limiting the period of time to the years 2005 to 2014 and using the descriptors: Turner syndrome and Y sequences (n=26), and Turner syndrome and Y-chromosome material (n=27). The inclusion criteria were: articles directly related to the subject and published in English or Portuguese. Articles which did not meet these criteria and review articles were excluded. After applying these criteria, 14 papers were left.

Data synthesis: the main results regarding the prevalence of Y-chromosome sequences in Turner syndrome were: 1–about 60% of the studies were conducted by Brazilian researchers; 2–the prevalence varied from 4.6 to 60%; 3–the most frequently investigated genes were *SRY*, *DYZ3* and *TSPY*; 4–seven studies used only PCR, while in the remaining seven it was associated with FISH. Nine of the 14 studies reported gonadectomy and gonadoblastoma. The highest prevalence of gonadoblastoma (33%) was found in two studies. In five out of the nine papers evaluated the prevalence of gonadoblastoma was 10 to 25%; in two of them it was zero.

Conclusions: according to these data, molecular analysis to detect Y-chromosome sequences in TS patients is indicated, regardless of their karyotype. In patients who test positive for these sequences, gonadoblastoma needs to be investigated.

© 2015 Sociedade de Pediatria de São Paulo. Published by Elsevier Editora Ltda. This is an open access article under the CC BY license (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

Introdução

A síndrome de Turner (ST) é um distúrbio cromossômico com incidência de uma a cada 2.500 meninas; sua etiologia está associada à monossomia total ou parcial do cromossomo X e o diagnóstico é feito pelo exame do cariótipo.^{1,2} Um estudo retrospectivo em 260 pacientes com ST mostrou que o aprimoramento da análise cromossômica promoveu uma modificação da proporção dos tipos de cariótipos observados.³

As pacientes com ST exibem como principais sinais clínicos baixa estatura e disgenesia gonadal. Também podem apresentar implantação baixa de cabelos na nuca, estrabismo, ptose palpebral, palato ogival, micrognatia, pescoço curto e/ou alado, linfedema de mãos e/ou pés, encurtamento de metacarpianos e/ou metatarsianos, deformidade de Madelung, *cubitus valgus*, *genu valgum*, escoliose e múltiplos nevos pigmentados, anomalias cardiovasculares e renais, doenças tireoidianas, deficiência auditiva, hipertensão, osteoporose e obesidade.^{1,2} No entanto, essa síndrome é caracterizada por ampla variabilidade fenotípica, desde pacientes com fenótipo clássico até aquelas quase indistinguíveis da população geral.

Mulheres com ST que apresentam material do cromossomo Y têm risco aumentado de desenvolver tumores gonadais, tais como gonadoblastoma e disgerminoma. O gonadoblastoma é um tumor gonadal benigno com um alto potencial de transformação maligna, pode diferenciar-se em disgerminoma invasivo em 60% dos casos e, também, em outras formas malignas de tumores. Cerca de 90% dos pacientes com gonadoblastoma têm material do cromossomo Y em sua constituição genética. Por esse motivo, a detecção de sequências do cromossomo Y, por técnicas citogenéticas e/ou moleculares, em pacientes com ST é de extrema importância clínica. Em casos positivos, tem sido indicada a cirurgia profilática para retirada das gônadas.⁴ Dois estudos retrospectivos publicados recentemente revelaram frequências de material do cromossomo Y em ST por citogenética clássica de 6,6% (4/61)⁵ e 7,6% (12/158).⁶ Em um desses estudos, 4/12 (33%) das pacientes exibiram gonadoblastoma e em duas esse evoluiu para disgerminoma ou teratoma.⁶ Em outro, com 11 pacientes com distúrbios de diferenciação

sexual, sete mostraram fenótipo Turner e cariótipo mosaico de Y em sangue periférico.⁷ Todas as pacientes com ST foram submetidas à gonadectomia e os achados histopatológicos revelaram que quatro delas (57,1%) tinham gonadoblastoma e em dois casos associação desse com disgerminoma.⁷ Ainda em relação à citogenética clássica por bandamento GTG, linfócitos de sangue periférico constituem o material de escolha devido à facilidade de obter esse tecido e a análise é, geralmente, feita em 30 metáfases, o que permite a detecção de 10% de mosaicismo.⁸ Os métodos moleculares têm como vantagem a não necessidade de cultura celular e de apenas uma pequena quantidade de amostra para análise e são mais sensíveis para detecção de baixo mosaicismo, frequente em ST.⁸

Desse modo, o objetivo desta revisão é apresentar a prevalência de sequências do cromossomo Y por técnicas moleculares e gonadoblastoma em pacientes com ST.

Método

Foi feita uma pesquisa bibliográfica no Pubmed, em 24/10/2014, com limite de período entre 2005 e 2014. A [figura 1](#) apresenta o fluxograma dessa busca eletrônica.

Resultados

A [tabela 1](#) apresenta a frequência de sequências do cromossomo Y, identificada por técnicas moleculares, dos 14 estudos selecionados. O cariótipo dessas pacientes encontra-se na [tabela 2](#). A frequência de gonadoblastoma, em pacientes com ST com amplificação positiva para o cromossomo Y, consta sumarizada na [tabela 3](#). Essa apresenta informações sobre gonadectomia e gonadoblastoma em ST em nove dos 14 estudos. Os resultados de cinco estudos não constam na [tabela 3](#)^{3,14,15,17,21} pelos seguintes motivos: 1 – dois estudos não apresentaram informações sobre gonadectomia e gonadoblastoma no texto;^{3,21} 2 – em dois, os pacientes foram agendados para seguimento clínico¹⁷ ou acompanhamento por equipe multidisciplinar composta por biólogo, psicólogo, geneticista, endocrinologista e ginecologista¹⁴ e 3 – no outro estudo, a gonadectomia pro-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4175951>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4175951>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)