

RESUMO - CITOGENÉTICA HUMANA

48,XXYY: UMA SÍNDROME RARA QUE PRECISA SER MELHOR OBSERVADA

Erica Aires Gil (erica.gil@ig.com.br)

Geisa Pereira Januário (geisa.pj@hotmail.com)

Karla Cristina Da Silva Santos (kakau_cristines@hotmail.com)

João Ivanildo Da Costa Ferreira Neri (jineri@uol.com.br)

INTRODUÇÃO - 48,XXYY é uma síndrome que é descrita como uma variante da síndrome de Klinefelter, ocorrendo em cerca de 1:17.000 - 1:50.000 homens. Embora o fenótipo físico seja similar ao 47,XXY (alta estatura, hipogonadismo hipergonadotrófico e infertilidade), 48,XXYY está associado com problemas médicos adicionais além de outras alterações significativas no desenvolvimento neurológico e psicológico. **OBJETIVO** - relatamos e comparamos dois indivíduos não aparentados, trazidos para consulta por apresentarem atraso neurocognitivo e alterações comportamentais. Ambos são casos isolados em suas famílias. Ao exame físico, observamos que, excetuando pelo hipogenitalismo, eles não apresentam outras características físicas iguais ou equivalentes, mostrando a importância do papel da citogenética em seus diagnósticos. **MATERIAIS E MÉTODOS** – Foram analisados por citogenética convencional dois pacientes com idades de 7 e 9 anos em épocas distintas. **Análise citogenética** - Foi realizada no laboratório DNA Center de análises, localizado em Natal/RN, em cultura de células de sangue periférico estimuladas com fitohemaglutinina, mantidas em meio de

cultura contendo RPMI 1640 + 20% soro bovino fetal a 37°C por 72 horas. A divisão celular foi interrompida pela adição de colchicina. Em seguida foi realizado o choque hipotônico com KCl - a 0,075M; seguido por fixação do material com metanol e ácido acético glacial (3:1), finalizando com a preparação de lâminas e bandeamento com tampão Sorensen. Concluimos que, o estudo mais aprofundado desses casos é importante, porque variações nos cromossomos sexuais foram demonstradas que podem interferir na expressão de todo o genoma humano, produzindo variações fenotípicas incomuns. Enfatizamos a importância do exame do cariótipo para diagnóstico de síndromes raras como a estudada.