

## PARTICULARITĂȚILE DIAGNOSTICULUI CLINICO-GENETIC ÎN SINDROMUL TURNER

Cristina Gațcan

(Conducător științific: Elvira Iavorscaia, dr. hab. șt. med., conf. univ., Departamentul de pediatrie)

**Introducere.** Sindromul Turner este o anomalie cromosomală gonosomală caracterizată prin pierderea totală sau parțială a cromosomului sexual cu sau fără mozaicism manifestată fenotipic prin hipostatură, amenoree primară, hipogonadism, pterygium coli, limfedem.

**Scopul lucrării.** Evaluarea particularităților polimorfismului clinic și formelor citogenetice la fetițele cu sindrom Turner.

**Material și metode.** Studiu retrospectiv și prospectiv. Un grup de 6 fetițe cu sindromul Turner cu hipostatură, hipogonadism, amenoree primară, precum și fetițe nou-nascute cu retard fizic, pterygium coli, au fost investigate în cadrul consultului medico-genetic de la Centrul Național de Sănătate al Reroducerii și Genetică Medicală

**Rezultate.** Dintre manifestările fenotipice cele mai caracteristice la pacienții cu sindromul Turner sunt: hipostatura – 100%, infantilism sexual – 95%, pterygium colli – 34%, inserția joasă a părului – 50%, nevi multipli – 25%, limfedem – 24%, displazia unghiilor – 13%, scolioza – 12%, deformități Madelun – 6%. Frecvența variantelor citogenetice ale sindromului Turner: 1. monosomia X totală – 45, XO – 50% cazuri; 2. forma mozaică – 45, X/46 XX – 33,33% cazuri; 3. anomalii structurale ale cromosomului sexual – 46, X delX – 16,66% cazuri.

**Concluzii.** Aproximativ 60% din pacienți nu sunt diagnosticați în perioada prepubertară din cauza acuzelor insuficiente din partea familiei și/sau adresării tardive la medicul genetician. Cariotipul în sindromul Turner în 50% din cazuri se întâlnește forma omogenă sau monosomia X – 45, XO.

**Cuvinte cheie:** sindrom Turner, consult medico-genetic, diagnostic citogenetic, cariotip.

## PECULIARITIES OF CLINICAL-GENETIC DIAGNOSIS IN TURNER SYNDROME

Cristina Gațcan

(Scientific adviser: Elvira Iavorscaia, PhD, assoc. prof., Department of pediatrics)

**Introduction.** Turner syndrome is a gonosomal chromosomal abnormality characterized by the total or arthral loss of sexual chromosome with or without mosaicism manifested phenotypically by hipostatis, primary amenorrhea, hypogonadism, pterygium colli, and lymphedema.

**Objective of the study.** To evaluate the peculiarities of clinical manifestation and cytogenetic features to girls with Turner syndrome.

**Material and methods.** A retrospective and prospective study. A group of 6 girls with Turner syndrome with hipostatis, hypogonadism, primary amenorrhea, as well as newborn girls with physical retardation, pterygium colli, was investigated during medical genetic counseling in the Center of Reproductive Health and Medical Genetics.

**Results.** The most characteristic features of patients with Turner syndrome are: hipostatis – 100%, incomplete sexual maturation – 5%, pterygium coll – 34%, short neck – 50%, multiple nevi – 25%, lymphedema – 24%, nail dysplasia – 13%, scoliosis – 12%, Madelung deformities – 6%. The frequency of cytogenetic variations of Turner syndrome: 1. X total monosomy – 45, XO – 50% cases; 2. mosaic form – 45, X/46 XX – 33,33% cases; 3. structural abnormalities of the sexual chromosome-46, X delX – 16,66 %.

**Conclusions.** However up to 60% of patients are not diagnosed during early childhood because of the lack of family complaints and the late visits to geneticist. Karyotype in Turnes syndrome is highly variable and different, in 50% of cases being the homogeneous form or X monosomy – 45, XO.

**Key words:** Turner syndrome, medical genetic counseling, diagnosis, karyotype.