

## **Amenorreia primária e sua relação com anormalidades cromossômicas detectadas por meio do cariótipo**

**Fundamentação teórica/Introdução:** A amenorreia primária (AP) caracteriza-se pela falta da primeira menstruação após os 16 anos de idade ou pela ausência de desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários até os 14 anos. Suas causas são variáveis e incluem as anormalidades cromossômicas (ACs). **Objetivos:** Avaliar a frequência e os tipos de ACs identificadas por meio do cariótipo entre pacientes com AP. **Delineamento e Métodos:** O estudo observacional retrospectivo foi formado de pacientes com diagnóstico de AP avaliadas em um Serviço de Genética Clínica de um hospital terciário de Porto Alegre, em um período de 32 anos. Realizou-se uma revisão dos prontuários para a obtenção dos seus dados clínicos e da avaliação cariotípica. O cariótipo por bandas GTG de todas as pacientes foi realizado no Laboratório de Citogenética do Serviço. Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição (Número do CAAE: 69178217.7.0000.5345). **Resultados:** A amostra foi composta por 104 pacientes, sendo que suas idades na primeira avaliação variaram de 15 a 46 anos (média de 22,8 anos). As ACs foram observadas em 49 pacientes (47,1%). As principais alterações foram as constituições cromossômicas associadas à síndrome de Turner (ST) (n=29 – 59,2%), em especial a 45,X (n=14 – 28,6%), e a 46,XY (n=19 – 38,8%). Três pacientes (6,1%) apresentavam uma deleção do braço longo do cromossomo X [del(Xq)]. **Conclusões/Considerações Finais:** ACs são frequentes entre pacientes com AP, sendo que as principais alterações observadas constituem-se naquelas associadas à ST e à constituição cromossômica 46,XY. Chama atenção que as pacientes com del(Xq) possuíam como única característica clínica a AP (elas não apresentavam, por exemplo, estigmas da ST). Além disso, pacientes com constituição cromossômica 46,XY frequentemente necessitam de gonadectomia profilática, devido ao risco de malignização. Isso tudo justifica a realização do cariótipo entre as pacientes com AP.

**Palavras-Chave:** Amenorreia primária; Anormalidades cromossômicas; Cariótipo.