

Trabalhos Científicos

Título: Disfunção Tireoidiana Em Coorte De 127 Pacientes Com Síndrome De Turner

Autores: MARÍLIA MARTINS GUIMARÃES (IPPMG - UFRJ), ARIANE NUNES HAFFNER (IPPMG - UFRJ), BRUNA DANTAS BARBOSA (IPPMG - UFRJ), MARIANA MONTENEGRO BANHARO (IPPMG - UFRJ), IZABEL CALLAND RICARTE BESERRA (IPPMG - UFRJ), KARINA DE FERRAN (IPPMG - UFRJ), ISLA AGUIAR PAIVA (IPPMG - UFRJ), MICHELINE ABREU RAYOL DE SOUZA (IPPMG - UFRJ), ISABELLA COUTINHO PEREIRA (IPPMG - UFRJ)

Resumo: A Síndrome de Turner (ST) é uma condição genética que afeta o sexo feminino resultante da ausência completa ou parcial do cromossomo sexual. É descrita alta incidência com outras doenças autoimunes, sendo a doença tireoidiana a mais comum. Avaliar a frequência de doença tireoidiana nas pacientes com ST diagnosticadas pelo cariótipo, acompanhadas em um ambulatório especializado, considerando o cariótipo e a idade de aparecimento da doença. Estudo descritivo retrospectivo, referente à análise retrospectiva dos registros médicos de 127 pacientes, acompanhadas em ambulatório de endocrinologia de um hospital universitário pediátrico. As pacientes foram agrupadas pelo cariótipo, considerando-se como monossomia (45,X), mosaico (45, X/46XX ou XY) e outros (alteração estrutural do X e outras combinações), e analisando tipo de disfunção e idade de aparecimento. Foram calculadas frequências absolutas e relativas, idade mínima e máxima, média e desvio-padrão, das pacientes distribuídas pela disfunção e cariótipo. Dentre 127 pacientes, 21 (16,53%) apresentavam disfunção tireoidiana. Em 1 (4,76%) cariótipo 45, X, foi identificado hipotireoidismo central associado à síndrome da sela vazia aos 06 anos de idade, 2 (9,52%) com cariótipo 45, X, apresentaram hipertireoidismo aos 6,5 e 15,2 anos, respectivamente, 09 (42,8%) apresentavam hipotireoidismo clínico, 4 com cariótipos 45, X (44,4%), 2 (22,2%) mosaico e 3 (33,3%) outros, com idades de diagnóstico variando de 01 a 20 anos de idade ($12,5 \pm 6,5$ anos), 09 (42,8%) tinham hipotireoidismo subclínico (HSC), 5 com cariótipo 45, X (55,5%), 2 mosaico (22,2%) e 2 outros (22,2%), com idades de diagnóstico entre 02 e 18,5 ($10,9 \pm 6,04$) anos de idade. Das 9 pacientes com HSC, 4 evoluíram para hipotireoidismo clínico. Com relação ao cariótipo, dentre o número total de pacientes, 12 eram 45, X, 4 tinham mosaicismo e 5 tinham outros cariótipos. A frequência de disfunção tireoidiana foi elevada, sendo mais prevalentes o cariótipo 45, X e o hipotireoidismo primário. Cerca de 44,4% das pacientes com diagnóstico inicial de Hipotireoidismo subclínico evoluiu para hipotireoidismo clínico durante o seguimento.