



18º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**
Porto Alegre - RS

**10, 11 E 12 DE
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Imunodeficiência Primária E Asma Como Diagnósticos Diferenciais Em Paciente Com Síndrome De Turner, Um Relato De Caso.

Autores: VERA LUCIA LIMA DE MELLO (PREFEITURA DE PINDAMONHANGABA), LEANDRO ODONE BERTELLI (PREFEITURA DE PINDAMONHANGABA), MURIEL SAMPAIO NEVES (HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS), NATALIA BELSHOFF PIZZOL (IAMSPE), EDUARDO HIROSHI TIKASAWA (USP), ANA CARLA CLARO (PREFEITURA DE PINDAMONHANGABA), CASSIA MARQUES FURTADO (PREFEITURA DE PINDAMONHANGABA), MARCIA COURA CARNEIRO (PREFEITURA DE PINDAMONHANGABA), VIVIANE DAMAS RIBEIRO DOS SANTOS (HINSRG)

Resumo: A baixa estatura em crianças do sexo feminino, associada ao hipogonadismo, alteração tireoideana, otites de repetição, perda auditivas, anomalias cardíacas, renais e de vias urinárias, são comuns em pacientes com Síndrome de Turner. Trata-se de uma síndrome genética determinada pela perda parcial ou total de um dos cromossomos sexuais. Este artigo objetiva descrever um caso clínico de uma paciente com Síndrome de Turner e outras comorbidades. "Paciente sexo feminino, 11 anos de idade, proveniente da Bahia, admitida em um ambulatório de pneumologia pediátrica do Sistema Único de Saúde (SUS) do interior de São Paulo. História de pneumonias de repetição desde os 3 anos de idade, com visitas ao pronto socorro, tratadas com broncodilatador, corticoide sistêmico e antibiótico oral. 4 internações hospitalares prévias, sendo 3 por pneumonia e 1 por meningite, entre 3 e 10 anos de idade. Além dos quadros pulmonares, genitora relata repetidos episódios de otite média aguda. Na admissão referia tosse produtiva, associada a rinorreia esverdeada intermitente, com melhora ao uso de antibióticos, além de diarreia líquida e persistente nos últimos 30 dias, mas sem muco ou sangue. História familiar negativa para atopias. Reside com os pais, sem contato com tabagistas, animais de estimação e mofo. Nascida a termo, sem intercorrências neonatais. Entretanto constatado rim único nos primeiros anos de vida. Ao exame físico da 1ª consulta apresentava-se dispneia leve, ausculta pulmonar com sibilos difusos e crepitações em base pulmonar direita. Iniciado corticoide inalatório contínuo, tratamento do quadro de broncoespasmo e solicitação de exames complementares como radiográficos e laboratoriais. Avaliada pela equipe de otorrinolaringologia, devido queixa de hipoacusia, sendo confirmada em audiometria perda auditiva leve a moderada bilateralmente. Os resultados dos exames iniciais evidenciaram: T4 livre elevado, TSH normal; tomografia de tórax alterada; IgM, IgG e IgA abaixo dos valores de referência. Encaminhada para avaliação da endocrinopediatria e imunologista. A endocrinopediatria, aventou a hipótese de Síndrome de Turner e encaminhou para a geneticista. A imunologista iniciou reposição de imunoglobulinas e após novas coletas de exames laboratoriais foi confirmado imunodeficiência primária. Após coleta de cariótipo, confirmada hipótese de Síndrome de Turner. Otimizado tratamento inalatório devido alteração espirométrica e confirmado hipótese de asma. Paciente evoluiu com estabilidade clínica e redução das exacerbações infecciosas, mas necessitou de seguimento conjunto em serviço de referência em doenças raras da região." "O olhar atento à história clínica do paciente auxilia na formulação das hipóteses diagnósticas. No caso da paciente, haviam sinais e sintomas que eram incompatíveis com as alterações adquiridas pela Síndrome de Turner. Conclui-se que a confirmação diagnóstica de uma síndrome genética, em alguns casos, não é o fim da investigação.