



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Turner-relato De Caso.

Autores: ALICE ODETE LELIS COZAC (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE ANÁPOLIS-GO); ERASMO EUSTÁQUIO COZAC (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE ANÁPOLIS-GO); DARTAGNAN ARNALDO RODRIGUES FELIPE (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE ANÁPOLIS-GO); NAELSON VIEIRA NASCIMENTO (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE ANÁPOLIS-GO); DENISE BORGES DE ANDRADE MENDANHA (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE ANÁPOLIS-GO); FERNANDA FERREIRA ESTANISLAU PRADO (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE ANÁPOLIS-GO); LIVIA MARIA LINDOSO LIMA (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE ANÁPOLIS-GO)

Resumo: Introdução: A síndrome de Turner (ST) é caracterizada citogeneticamente pela perda total ou parcial do segundo cromossomo sexual e atinge aproximadamente 1 em cada 2500 meninas nascidas vivas. Fenotipicamente apresenta um largo espectro de manifestações clínicas. As alterações físicas na ST são frequentemente leves e nem sempre se apresenta com as manifestações típicas, como o linfedema, pterígio coli, baixa implantação do cabelo, baixa estatura e cubitus valgus, dificultando e atrasando por vezes o diagnóstico. O reconhecimento precoce da ST permite a terapia adequada para a baixa estatura e indução puberal na idade habitual. O diagnóstico neonatal permitiria ampliar a investigação para as malformações congênitas, minimizando ou evitando sequelas. Até o momento não existem métodos diagnósticos adequados com custo viável para a triagem neonatal em larga escala. Descrição do caso: Recém-nascido do sexo feminino, encaminhada no segundo dia de vida para a UTI neonatal da Santa Casa de Misericórdia de Anápolis, com suspeita de insuficiência renal aguda devido ter nascido com edema generalizado. Mãe 26 anos, GIVPIVA0, realizou 6 consultas de pré-natal, todos os exames do Teste da Mamãe não reagentes. Sem intercorrências na gestação. Nasceu de parto normal, sem intercorrências. Ao exame de admissão: Peso -2680g, comprimento- 47 cm, perímetro cefálico-34 cm. Capurro: 38s e 3 dias. Apresentava baixa implantação de orelhas, pterígio coli, hipertelorismo mamário, cúbitos valgus. Linfedema intenso de membros inferiores e superiores, com presença de cacifo. Sem alterações na ausculta cardíaca. Ecocardiograma: normal. Investigação renal: normal. Cariótipo: 45, X. Conclusão: Relata-se um caso de síndrome de Turner, com o objetivo de que seja realizada conduta diagnóstica adequada, através da observação de seus sinais e sintomas mais frequentes e presentes no período neonatal. Segundo Mandelli (2010), um terço das pacientes são diagnosticadas no período neonatal, um terço na infância e as restantes na puberdade, quando são observadas amenorréia e ausência de desenvolvimento sexual. A definição clínica, pelo diagnóstico precoce, possibilita a utilização de medidas corretivas: cirúrgica, hormonal e/ou psicológica, contribuindo, posteriormente, para uma vida mais bem adaptada da paciente.