Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Turner – Relato De Caso

Autores: FERNANDA LENNARA PEREIRA (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); FERNANDO CARLOS DOS SANTOS FILHO (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); LARISSA ALBUQUERQUE AGUIAR (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVÊDO (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); AMANDA PIMENTEL LOPES (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED))

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Turner (ST) é uma alteração cromossômica, de incidência aproximada 1/2000 nascidos vivos, decorrente da ausência total ou parcial do cromossomo X. Distúrbio genético que pode ser identificado ao nascimento ou na puberdade, devido suas manifestações fenotípicas distintivas, que incluem: baixa estatura, pescoço alado, implantação baixa dos cabelos, disgenesia gonadal, anomalias cardíacas e renais, e linfedema frequente em membros inferiores. DESCRIÇÃO DO CASO: A.V.V.S., 6 meses, encaminhada para avaliação na instituição devido ao baixo peso e baixa estatura (< P3) e para consulta com geneticista, com suspeita de Síndrome de Turner. Mãe 17 anos, gestação sem intercorrências. Realizou 12 consultas pré-natais. Todas as sorologias maternas não reagentes. Parto normal, à termo (38 s 5 d), sem intercorrências. Mãe refere que a cardiopatia congênita não foi detectada na USG morfológica. Peso: 5,49 kg, estatura: 61,5 cm. Normocefalia, orelhas displásicas com implantação baixa, pterigium colli, palato ogival. Hipertelorismo mamilar, unhas hiperconvexas. Hepatomegalia e sopro sistólico (+4/+6). Genitália normal para sexo feminino e idade. Teste do pezinho normal. Teste da orelhinha com baixa resposta no ouvido direito. Ecocardiograma: Estenose pulmonar valvar moderada. Forame oval pérveo. DISCUSSÃO: Aguardando cariótipo, mas já iniciado Aconselhamento Genético (AG) com os pais. Em avaliação constante e multidisciplinar, importante para as condutas terapêuticas e intervenções precoces necessárias, dependendo do quadro clínico que se apresente ao longo do desenvolvimento. Diagnóstico precoce gera bom prognóstico. CONCLUSÃO: Não obstante a ausência da análise cromossômica solicitada, a paciente possui achados característicos que suscitam o reconhecimento precoce da síndrome. O cariótipo se faz necessário a fim de confirmar o diagnóstico, concluir o AG e orientar os tratamentos direcionados às manifestações clínicas da síndrome, o que permite uma boa qualidade de vida para as pacientes com ST.