



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Turner: Como Identificar Ao Nascimento?

Autores: ANA FLÁVIA VARELLA E SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), JÉSSICA VIEIRA SOARES (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), ALINE NUNES NEVES (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), VICTOR BATITUCCI RIBEIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), YLARA LIZA PORTO DE CARVALHO (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), KARLA SOUZA DA COSTA (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), ANA CAROLINA COSTA SILVEIRA GOMES (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), LORRAYNE MOREIRA ASSIS (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ), BRUNA WEIS JOVINO (FACULDADE DE MEDICINA DE JUNDIAÍ)

Resumo: Introdução A Síndrome de Turner (ST) é uma cromossomopatia que atinge o sexo feminino, caracterizada pela ausência de um segundo cromossomo sexual, provocando alterações físicas como pescoço curto e alado, baixa estatura e infantilismo sexual pela presença de gônadas rudimentares. Descrevemos o caso de um recém nascido (RN) com ST, diagnosticado pelo conjunto de características dismórficas com confirmação pelo cariótipo. Relato de Caso RN feminino, nascido de parto cesáreo, peso 2870g, Apgar 9/10 com artéria umbilical única. Durante a internação foram observados sinais dismórficos como prega epicântica, hipertelorismo mamário, pequena ponte nasal, baixa implantação de cabelo, pescoço alado, hirsutismo, edema em membro inferior associado a pé em mata-borrão (figuras 1 e 2). Realizou ultrassonografia de rins e vias urinárias sem malformações, e ecocardiograma sem sinais de cardiopatia congênita. Teve alta com encaminhamento para geneticista, onde realizou cariótipo que confirmou monossomia do cromossomo X (45,X), fechando diagnóstico de ST. Discussão Publicada e descrita em 1938 por Henry Turner, a ST tem uma incidência de 1/2500 meninas, é uma anormalidade cromossômica sexual que afeta as mulheres, caracterizando-se pela falta completa ou parcial de um segundo cromossomo sexual, acarretando alterações físicas dismórficas, alterações cardíacas e renais. O padrão ouro de diagnóstico é o cariótipo, sendo que cerca de metade dos casos tem apenas um cromossomo X (45,X), e 5-10 têm uma duplicação (isocromossomo) de um braço longo de um cromossomo X (46,X,i(Xq)). O restante apresenta mosaicismos para 45,X, em uma ou mais linhagens celulares. Os distúrbios hormonais também estão presentes sendo necessário seguimento com endocrinologia. Conclusão O diagnóstico da ST muitas vezes é feito tardiamente, durante investigação de alterações do crescimento e puberais, porém muitos sinais já são presentes ao nascimento e cabe ao pediatra identificá-los precocemente.