



Trabalhos Científicos

Título: Mosaicismo Na Síndrome De Turner, Resposta Clínica Em Um Caso Na Paraíba

Autores: TACIANA FRANÇA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), SHEYLA ROCHA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), BRUNA CARVALHO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), CARLOS SOUTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), LAYANNA PEREIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), LAÍSA PEIXOTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), JOSÉ MATIAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), HUGO HORÁCIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), MARINA SILVEIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), RICARDO ALMEIDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), EUGENIA MONTENEGRO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES - JOÃO PESSOA/PB), TAMÍRIS SAMPAIO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA - JOÃO PESSOA/PB)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Turner (ST) é caracterizada pela ausência do segundo cromossomo X sexual, que pode ser total ou parcial. Com prevalência de 1/2500 meninas, relatamos um caso no serviço de endocrinologia em um Hospital Infantil na Paraíba. Descrição do caso: L.A.P., feminino, iniciou seguimento clínico para acompanhar e tratar sua baixa estatura aos 11 anos e 7 meses, apresentando altura em escore Z-3 e cariótipo 46,X,i(X)(q10). Aos 12 anos apresentava Idade Óssea de 10 anos, Ultrassonografia Pélvica compatível com o padrão infantil, sem visualização de ovários, Ressonância de Hipófise sem alterações. Foi iniciado o tratamento com somatotropina em doses ajustadas para a síndrome, isoladamente por 9 meses, quando houve necessidade de estimular o surgimento dos caracteres sexuais secundários femininos com início da estrogenerapia. No total de três anos e meio apresentou ganho estatural de 17cm. Discussão: Ao ser acompanhada, a paciente apresentou ressonância de crânio normal, descartando a hipótese diagnóstica de tumor de hipófise. Foi estabelecido o diagnóstico de ST, tardiamente, já que a paciente não apresentava o fenótipo clássico, em consequência do mosaicismo genético. Após instituído o tratamento clínico, a menina alcançou velocidade de crescimento de 12cm no primeiro ano de uso do hormônio do crescimento, aliado à maturação sexual no período adequado para a idade. A ST pode apresentar diversos fenótipos, porém em todos eles o hipogonadismo hipergonadotrófico é o achado mais comum dessa condição. Ao apresentar isocromossomos Xq, a baixa estatura está sempre presente. Contudo, nem sempre há alterações fenotípicas características, delongando o diagnóstico e, portanto, estes pacientes terão benefícios parciais do tratamento, pois será iniciado mais tardiamente. Conclusão: Em resumo, sempre que estivermos diante de uma baixa estatura no sexo feminino, o diagnóstico de Síndrome de Turner deve ser lembrado. Visto que a variabilidade fenotípica pode retardar o diagnóstico e comprometer a eficácia desejada do tratamento.