

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Tardio De Síndrome De Turner E Suas Consequências – Relato De Caso

Autores: GIOVANNA CORREA ROSSI (PUCPR- CÂMPUS LONDRINA), PIETRA BACARIN MORTEAN SILVA (PUCPR - CÂMPUS LONDRINA), NATHALIA LUIZA MARCOLINA (PUCPR- CÂMPUS LONDRINA), MARIA EDUARDA BERTOLAZZI TEIXEIRA (PUCPR- CÂMPUS LONDRINA), MARIA EDUARDA MENEZES ZANGARI (PUCPR-CÂMPUS LONDRINA), LIVIA CAROLINA GODOY RIGON (PUCPR-CÂMPUS LONDRINA), ANA LAURA MARQUES TIRINTAN (PUCPR-CÂMPUS LONDRINA), ARNALDO EDER KIST (PUCPR- CÂMPUS LONDRINA)

Resumo: A Síndrome de Turner é uma cromossomopatia sexual que acomete 3% das mulheres, causada pela ausência parcial ou completa de um cromossomo sexual. É caracterizada por fenótipo feminino, baixa estatura, disgenesia gonadal com falência ovariana prematura e malformações congênitas. Paciente sexo feminino, 17 anos, em amenorreia primária, ausência de pelos pubianos e de caracteres sexuais secundários. Ao exame, destaca-se score Z menor que -3 para peso e estatura, considerando sexo e idade. O diagnóstico de Síndrome de Turner foi realizado em 2023, após investigação que incluiu análise de cariótipo (45, X) e ultrassonografia que evidenciou útero de tamanho reduzido e ovários não caracterizados, além de raio-X de mãos e punhos compatível com idade óssea de 13 anos. A paciente em questão apresentava achados sugestivos de Síndrome de Turner, dentre os quais: baixa estatura, ausência de desenvolvimento puberal, amenorreia primária e disgenesia gonadal. A confirmação do diagnóstico foi obtida após realização de exames complementares como descrito anteriormente. Um ponto relevante a ser discutido é o atraso no diagnóstico da paciente, que só foi realizado aos 16 anos de idade. Sabe-se que o diagnóstico precoce é fundamental para o manejo adequado dessa patologia, permitindo a implementação oportuna de intervenções terapêuticas, como a reposição hormonal e o uso de hormônio de crescimento recombinante. Esse atraso trouxe um impacto negativo no crescimento e desenvolvimento da paciente. Outro aspecto a ser considerado é a necessidade de uma abordagem multidisciplinar no acompanhamento desses pacientes, englobando um atendimento pediátrico, endocrinológico, avaliação genética, cardiológica, nefrológica dentre outras especialidades. Diante do diagnóstico de Síndrome de Turner, foi solicitada a prescrição de somatotropina para promover o crescimento buscando um desfecho estatural mais adequado. Ademais, foi prescrito estradiol para reposição hormonal, com orientações sobre os possíveis efeitos colaterais. Assim, o estudo ressalta a importância do diagnóstico precoce através do reconhecimento do espectro clínico dessa patologia pelo pediatra, aconselhamento genético e apoio psicológico para pacientes e familiares, uma vez que a Síndrome de Turner pode ter impacto significativo na autoestima, imagem corporal e vida reprodutiva dessas mulheres. A abordagem integral e o diagnóstico precoce contribuem para a melhoria da qualidade de vida e do prognóstico desses indivíduos.