



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Precoce E Manejo Da Síndrome De Turner: Relato De Caso

Autores: APRISCLA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), LUDMILA XAVIER PEREIRA LOPES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), MAGALI ANA DAMITIO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), CAROLINA AMORIM RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), GABRIELA DE AZEVEDO ROSESTOLATO SOARES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), VIRGÍNIA DELARMELINA VARGAS MAÇÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), BRENDA FICHEIRA COELHO RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), MARIA FERNANDA RIBEIRO MENDES DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), RAQUEL GERMER TOJA COUTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF), JULIANA ELMOR MAINCZYK (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO/ UFF)

Resumo: A síndrome de Turner é a alteração de cromossomos sexuais mais comum do sexo feminino, com incidência de 1:2000 a 1:1500 nascidos vivos e corresponde a monossomia ou mosaicismo do cromossomo X. No pré-natal, se destacam os achados, o aumento da translucência nuchal, higroma cístico e anomalias cardíacas obstrutivas do lado esquerdo. Assim, é necessária a coleta de cariótipo para confirmação diagnóstica. Nos neonatos, o linfedema é um dos achados clínicos, na faixa escolar a baixa estatura e velocidade diminuída de crescimento. Já na adolescência, o retardo puberal é um sinal importante. D.P.A, feminina, branca, nascida em 20/01/2024, à termo, por cesariana, Apgar 8/9, peso ao nascer de 3060 gramas e sem necessidade de manobras de reanimação. Durante o pré-natal, 2 ultrassonografias mostraram alterações, uma realizada no dia 17/07/2023 demonstrou translucência nuchal aumentada (7.7 mm) e no dia 19/09/2023, com imagem sugestiva de higroma cístico. Ao nascer, foi constatado prega nuchal aumentada, presença de epicanto, hipertelorismo mamário e edema importante em dorso dos pés. 4 horas após o parto, a paciente evoluiu com cianose e mancha violácea no dorso da mão direita, que diminuiu à digitopressão, associada a edema significativo e com pulsos palpáveis, o que motivou internação em UTI, porém recebeu alta para alojamento conjunto no dia seguinte, após ultrassom com doppler para descartar trombose venosa. A recém-nascida foi avaliada pela dermatologia que diagnosticou o edema e mancha violácea em mãos como hemangioma. No dia 22/02/2024, foi realizada coleta de cariótipo. Achados pré-natais, como aumento da translucência nuchal e higroma cístico, são cruciais a suspeita diagnóstica e justificar a realização do cariótipo. No período neonatal, características fenotípicas como prega nuchal aumentada, epicanto, hipertelorismo mamário e edema no dorso dos pés reforçaram a suspeita. As manifestações clínicas, como cianose e mancha violácea no dorso da mão direita, indicaram a necessidade de cuidados imediatos. O manejo adequado inclui monitoramento das malformações cardíacas e geniturinárias, comuns na síndrome, e intervenções terapêuticas precoces. A baixa estatura e o retardo puberal justificam a intervenção com hormônio de crescimento e terapia de reposição hormonal. A comunicação com a família é essencial para a compreensão do diagnóstico. O diagnóstico precoce e o manejo multidisciplinar são fundamentais para melhor prognóstico e qualidade de vida das pacientes com síndrome de Turner. O caso mostra a importância do diagnóstico precoce da síndrome de Turner por achados pré-natais e exame físico neonatal. A detecção precoce de anomalias leva a um acompanhamento mais rigoroso e intervenções terapêuticas oportunas. A comunicação com a família é fundamental para o suporte emocional e compreensão do diagnóstico. A identificação precoce e manejo adequado podem melhorar significativamente o prognóstico e qualidade de vida das pacientes com síndrome de Turner.