



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Turner: Um Relato De Caso

**Autores:** LETÍCIA FARIA ARAÚJO (IMEPAC), LARISSA DA SILVA CASAROTTI (IMEPAC), ISABELA CRISTINA BORGES ROSSI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA)

**Resumo:** A síndrome de Turner é uma síndrome genética que acomete o sexo feminino e apresenta cariótipo 45 XO, com mosaicismos diversos de perda total ou parcial do cromossomo X, diversas alterações fenotípicas e disgenesia de gônada. As características fenotípicas da síndrome são: pescoço curto e alado, baixa estatura, implantação baixa da linha capilar, pterígio, cúbito valgo, linfedema (presente ao nascimento), hipertelorismo mamário, palato em ogiva e anormalidades cardíacas e renais. "Adolescente, 16 anos, em acompanhamento na endocrino pediatria, devido a baixa estatura há 5 anos (>2DP, fora da estatura alvo genética), sem outras comorbidades associadas. Durante a pesquisa de baixa estatura aos 11 anos, foram solicitados exames laboratoriais, que mostravam LH e FSH aumentados para idade, com idade óssea compatível com idade cronológica e solicitado cariótipo, que apresentou resultado correspondente à Síndrome de Turner. Além de apresentar no exame físico, altura inadequada para idade, fora da estatura alvo e atraso na maturação sexual. Devido a diagnóstico precoce e tratamento adequado, a paciente teve um desenvolvimento mais adequado e melhoria na qualidade de vida. ""No caso descrito, a paciente de 16 anos apresenta baixa estatura acentuada desde a infância, estando fora da estatura-alvo, além de outros sinais de hipogonadismo hipergonadotrófico, atraso na maturação sexual e idade óssea compatível com a cronológica, o que reforça o diagnóstico, descartando outras doenças hipogonadismo-hipergonadotrófico que possuem retardo ósseo como característica comum. Concluí-se que a síndrome de Turner deve ser considerada quando a paciente do sexo feminino apresenta algum dos fenótipos ou mesmo somente baixa estatura de forma isolada. Sendo de extrema importância a realização de cariótipo para confirmação e início precoce, para assim, realizar acompanhamento e tratamento específicos para um melhor desenvolvimento e melhor qualidade de vida.