
RELATO DE CASO

*Síndrome de Turner: relato de caso**

Adriana Waterkemper de Oliveira Costa¹, Luciano Freiburger², Rachele de Brito Fernandes³,
Taise de Freitas Marcelino⁴, Lígia da Rosa⁵, Mariane Corrêa⁶, Miriam Carolina Perini Popoaski⁷,
Renata Nunes Lemos⁸

Resumo

A Síndrome de Turner é uma cromossomopatia que acomete o sexo feminino, sendo caracterizada pela ausência completa ou parcial de um segundo cromossomo sexual, provocando alterações físicas como a baixa estatura e o infantilismo sexual pela presença de gônadas rudimentares. Descrevemos um caso de Síndrome de Turner, em uma paciente de 18 anos de idade com queixas de amenorréia primária e baixa estatura. O diagnóstico foi feito pelos achados clínicos (citamos a baixa estatura, atraso puberal, implantação baixa de orelhas e cabelos e pescoço alado), exames de imagem e laboratoriais, sendo confirmado pelo cariótipo. Após o diagnóstico, encaminhamos a paciente para investigações das complicações associadas e, posteriormente, iniciamos a terapia de reposição hormonal. Ressaltamos a importância do diagnóstico precoce para a realização de um tratamento adequado.

Descritores: 1. *Síndrome de Turner;*
2. *Baixa estatura;*
3. *Cromossomopatia.*

Abstract

The Turner's Syndrome is a chromosomopathy which affects women, it is distinguished by the partial or complete lack of a second sexual chromosome, leading to physical alterations such as the short stature and sexual infantilism by the presence of rudimentary gonads. We report a Turner's Syndrome case of a 18 year-old patient with complaints of primary amenorrhea and short stature. The diagnosis was performed by the clinical findings (short stature, pubic retardation, ear disturbances, low hairline in back and webbed neck are mentioned), image and laboratorial examination, being confirmed by karyotype. After the diagnosis, the patient was conducted to investigations and, later, the hormonal replacement therapy began. We do emphasize the importance of the early diagnosis for the execution of a proper treatment.

Keywords: 1. *Turner's Syndrome;*
2. *Short stature;*
3. *Chromosomopathy.*

Relato de Caso

Paciente de 18 anos de idade, do sexo feminino, estudante da 6ª série do ensino fundamental, previamente hígida, procurou o serviço de Endocrinologia do Ambulatório Médico de Especialidades da Universidade do Sul de Santa Catarina (AME-UNISUL) com queixas de amenorréia primária e baixa estatura.

Sua acompanhante relata que, durante a infância, a paciente procurou o serviço médico para investigação de atraso de crescimento, embora não fosse encontrada nenhuma anormalidade física e a apresentação do desenvolvimento neuropsicomotor fosse normal para a ida-

1. Médica – Especialista em Endocrinologia e Metabologia, Professora do Curso de Graduação em Medicina da Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL).

2. Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina da UNISUL.

3. Acadêmica do Curso de Graduação em Medicina da UNISUL.

4. Acadêmica do Curso de Graduação em Medicina da UNISUL.

5. Acadêmica do Curso de Graduação em Medicina da UNISUL.

6. Acadêmica do Curso de Graduação em Medicina da UNISUL.

7. Acadêmica do Curso de Graduação em Medicina da UNISUL.

8. Acadêmica do Curso de Graduação em Medicina da UNISUL.

* Trabalho realizado no Ambulatório Médico de Especialidades da Universidade do Sul de Santa Catarina (AME-UNISUL), da cidade de Tubarão-SC.

de. Relatou também, durante a infância, o excesso de peso com acúmulo desproporcional de gordura na região cervical posterior. Alegou telarca aos 16 anos, pubarca e axilarca aos 15 anos.

A menarca materna foi aos 17 anos. A altura do pai e da mãe é de 165 centímetros cada.

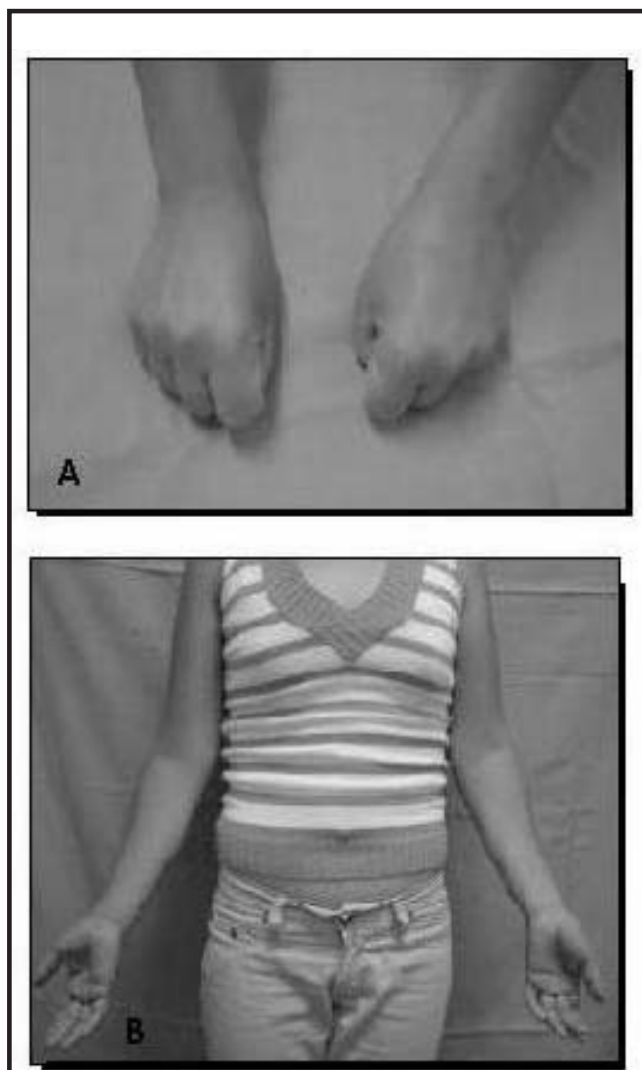
Ao exame físico: peso (43 kg); altura (134 cm); IMC (23,94 kg/m²); PA: 110x60 mmHg; PEG (Potencial Estatural Genético): 158,5 cm; Cabeça e pescoço: implantação baixa dos pavilhões auriculares e dos cabelos; boca em formato de “boca de peixe”; pescoço alado; glândula tireóide de volume normal, firme, móvel à deglutição, indolor à palpação e sem nódulos ou linfonodos palpáveis; Tórax: alargado (em “escudo”), mamilos separados, mamas (M2 pela classificação de Tanner), presença de manchas café-com-leite, pêlos axilares presentes e normais para a idade; Abdome/Pelve: acúmulo de gordura na região do abdome, presença de manchas café-com-leite, pêlos pubianos (P4/P5 pela classificação de Tanner); Membros: presença de cúbito valgo e quarto metacarpo curto. Algumas fotos referentes ao exame físico de nossa paciente estão mostradas na Figura 1.



Figura 1 - Quarto metacarpo curto (Foto A), cúbito valgo (Foto B), baixa implantação do cabelo (Foto C) e pescoço alado (Foto C), na Síndrome de Turner.

Após esse exame clínico, iniciou-se a investigação de amenorréia primária e baixa estatura, com a solicitação de exames hormonais e de imagem. Os resultados são mostrados na Tabela 1.

Tabela 1 - Resultado dos exames laboratoriais e de imagem, solicitados inicialmente para investigação da Síndrome de Turner.



| Exames Laboratoriais | | |
|----------------------------------|--|---|
| Exames | Resultado | Referência |
| FSH (mUI/mL) | 95,8 | Fase folicular - 2,5-10,2 Meio do ciclo - 3,4-33,4 Fase luteal - 1,5-9,1 Contraceptivo oral - 0,0-4,9 Pós-menopausa - 23,0-116,3 Gestantes - <0,3 |
| LH (mUI/mL) | 12,6 | Pré-pubere - <0,4 Fase folicular - 1,9-12,5 Fase luteal - 0,5-16,9 Pico ovulatório - 8,7-76,3 Menopausa - 15,9-54,0 Contraceptivo oral - 0,7-5,6 Gestantes - <1,5 |
| Estradiol 17 k (pg/mL) | < 20 | Pré-pubere - <20 Fase folicular - 0,2-160 Fase folicular (D2-D3) - <84 Pico ovulatório ± 3dias - 34-400 Fase luteínica - 27-246 Contraceptivo oral - <102 Menopausa não tratada - <30 |
| Glicemia de Jejum (mg/dL) | 96 | 70-100 |
| TSH (mUI/mL) | 2,0 | 0,42-5,6 |
| Exames de Imagem | | |
| Exames | Resultado | |
| Ultra-sonografia pélvica | Útero hipoplásico (volume = 1,48 cm ³) Ovários não visualizados | |
| Rx de mãos e punho (idade óssea) | ± 14 anos | |

Fonte: Resultados: Prontuário Médico da paciente apresentado no caso em questão; Valor de Referência: Laboratório de Análises Clínicas da UNISUL. Dados de referências apenas para o sexo feminino.

Com os resultados disponíveis, a hipótese diagnóstica mais provável para este caso foi a Síndrome de Turner, e, para a sua confirmação, solicitamos o cariótipo dessa paciente (resultado na Figura 2).

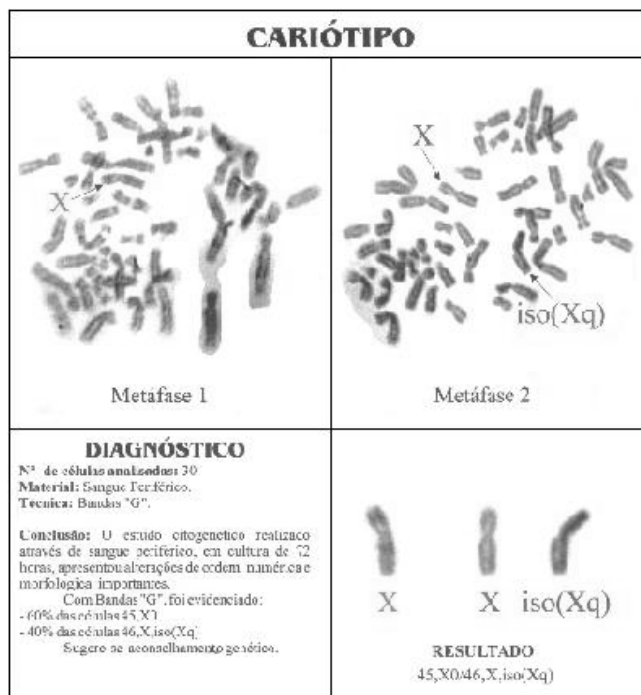


Figura 2 - Cariótipo do Relato do caso.

Após o diagnóstico confirmado de Síndrome de Turner, a paciente foi encaminhada ao Cardiologista, ao Urologista e ao Otorrinolaringologista para investigação de possíveis anormalidades relacionadas a essa síndrome. Posteriormente, retornou ao Ambulatório de Endocrinologia para acompanhamento.

Iniciamos a terapia de reposição hormonal com estrogênio conjugado na dose de 0,625mg ao dia, durante 6 meses, e solicitamos o retorno da paciente para avaliar a resposta inicial ao tratamento.

Discussão

A Síndrome de Turner foi descrita pela primeira vez em 1938^{1,2} e define-se por uma anormalidade cromossômica sexual que afeta as mulheres, caracterizando-se pela falta completa ou parcial de um segundo cromossomo sexual, acarretando alterações físicas como linfedema, baixa estatura e disgenesia gonadal.³ Essa síndrome aparece em 1 entre 2500 - 3000 nascidos vivos do sexo feminino.³

A falta de um segundo cromossomo sexual implica na presença do fenótipo feminino, baixa estatura,

infantilismo sexual devido a gônadas rudimentares, uma variedade de anormalidades somáticas e mortes embrionárias.²

Os casos de Turner, quando diagnosticados durante o pré-natal, apresentam como indícios a hidropsia e o higroma cístico nuczal à ultra-sonografia obstétrica, níveis séricos maternos anormais de gonadotrofina coriônica humana, de estriol não conjugado e de alfafetoproteína, sendo então confirmados pelo resultado anormal do cariótipo fetal.³

No período neonatal, a Síndrome de Turner é diagnosticada quando o linfedema congênito e o edema tornam-se evidentes e nota-se a presença de pescoço alado, baixa implantação do cabelo e/ou orelhas, prega nuczal evidente, tórax em formato de escudo, edema de mãos e pés.¹

Segundo a literatura, deve-se suspeitar de Síndrome de Turner em qualquer recém-nascido do sexo feminino que apresente edema ou hipoplasia de câmaras esquerdas cardíacas ou coarctação da aorta.³

Aproximadamente um terço dos pacientes recebem o diagnóstico de Síndrome de Turner na infância, quando se investiga baixa estatura.³ Ao contrário de nossa paciente, a qual foi diagnosticada apenas na idade adulta, mesmo sendo investigada na infância.

Durante a adolescência, o diagnóstico de Síndrome de Turner deve ser suspeitado em mulheres com baixa estatura, retardo puberal e amenorréia primária ou, menos freqüentemente, secundária.

As manifestações clínicas características da Síndrome de Turner podem ser: fâscies características (micrognatia, orelhas proeminentes, com implantação baixa e/ou rodadas, "boca de peixe", palato ogivóide, ptose palpebral, hipertelorismo ocular e estrabismo); o tórax geralmente é em formato de escudo, com microtelia, mamilos invertidos, a aréola apresenta-se distanciada uma da outra; o pescoço é curto e largo (alado), presente em 20-40% das pacientes; e a implantação baixa de cabelos em região posterior.²

Existem alterações associadas à Síndrome de Turner, dentre elas, citam-se: alterações cardiológicas (coarctação da aorta em 10-20%)²; renais (rim em ferradura e duplicação do sistema coletor em 40%)³; em mãos, como a presença de edema em região dorsal dos dedos e quarto metacarpo curto (50%); esqueléticas, como *genu valgus*, cúbito valgo e a presença de escoliose; presença de manchas café-com-leite na pele, tendência à formação de quelóides e alterações un-

gueais; otorrinológicas (otite média recorrente, pela modificação congênita da tuba de Eustáquio¹, que pode resultar em perda auditiva); hipertensão arterial e, raramente, sangramento gastrointestinal secundário a telangectasias intestinais.

No caso apresentado, observamos fácies características da Síndrome de Turner, ausência de desenvolvimento sexual completo e de alterações nos aparelhos urinário, cardíaco e otorrinológico.

A partir dessas alterações no exame clínico, procedem-se as investigações hormonais (dosagens de gonadotrofinas e estradiol 17- β) e de imagem (ultra-sonografia pélvica) e confirma-se o diagnóstico da Síndrome de Turner através da cariotipagem, sendo definitiva na maioria dos casos.³ Aproximadamente 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 mosaïcismo para 45,X, em uma ou mais linhagens celulares, observado também no caso apresentado.

Como foi visto, pacientes com Síndrome de Turner podem apresentar alterações em diversos aparelhos e sistemas e, assim, fazem-se investigações com o intuito de observar a existência de anomalias. Deve ser realizado, nessas pacientes, ecocardiograma, ultra-sonografia do aparelho urinário, exames endocrinológicos e avaliação otorrinológica, com o intuito de buscar a presença de anomalias cardíacas, tais como: presença de válvulas aórticas bicúspides (50%) e coarctação da aorta (em menos de 20%)¹, alterações anatômicas renais, hipotireoidismo (em 10 a 30%), alterações no metabolismo da glicose (intolerância à glicose ou *diabetes mellitus*) e alterações anatômicas do aparelho auditivo, com risco de otite média e déficit auditivo.

A baixa estatura é o mais comum quadro clínico da Síndrome de Turner.³ Por isso, insistimos que meninas com baixa estatura associada a outras manifestações

clínicas devem ser investigadas para a possibilidade de Síndrome de Turner. O hormônio de crescimento deve ser iniciado o mais precoce possível, quando a estatura da paciente encontra-se abaixo do percentil 5, representado em curva de crescimento para meninas, o que geralmente ocorre entre 2 e 5 anos de idade.¹

O manejo terapêutico, em mulheres com Síndrome de Turner na adolescência e idade adulta, consiste na terapia de reposição hormonal com estrogênio e progesterona. A reposição estrogênica deve ser iniciada gradualmente na adolescência, por volta dos 14 anos de idade³, com o objetivo de prevenir osteoporose e promover o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários². A maioria das mulheres necessita de uma dose diária equivalente de 0,625 a 1,25 mg de estrogênio conjugado.¹ Sendo assim, optamos, inicialmente, por essa medida terapêutica para a nossa paciente, que passou a utilizar 0,625 mg/dia de estrogênio conjugado e será reavaliada após 6 meses de uso da medicação.

A progesterona, normalmente, é prescrita após 1 ano do início da terapia estrogênica, em esquema cíclico ou contínuo, com o objetivo de provocar “sangramento menstrual” nas mulheres que desejam e, principalmente, evitar a hiperplasia e o adenocarcinoma de endométrio.^{2,3} Como alternativa ao uso de estrogênio associado à progesterona, pode-se utilizar os anticoncepcionais orais de baixa dosagem para aumentar a aderência ao tratamento.

Referências Bibliográficas

1. Saenger P. Turner's Syndrome. N Engl J Med 1996; 335: 1749-54.
2. Larsen PD, Kronenberg HM, Melmed S, Polonsky KS. Willians Textbook of Endocrinology. 10 ed. Pensilvânia: Saunders 2003; 886-95.
3. Sybert VP, McCauley E. Turner's Syndrome. N Engl J Med 2004; 351: 1227-36.

Endereço para Correspondência:

Adriana Waterkemper Oliveira Costa
Av. Marcolino Martins Cabral, 2680.
Bairro: Aeroporto - Tubarão-SC.
CEP: 88705-002
Fone:
E-mail: adriana costa@matrix.com.br