

SÍNDROME DE TURNER E SEUS DESAFIOS – RELATO DE CASO NA AMAZÔNIA BRASILEIRA

¹Débora dos Santos Rezende; ²Alessandra Lopes da Silva Fonseca; ³Ingrid Marcelle Lopes Falcão; ⁴Victor Thiago Amorim Barato; ⁵Andreia de Castro Leal Novaes

¹Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Estado do Pará; debora_srezende@hotmail.com; ²Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Estado do Pará; alessandra.fonseca@aluno.uepa.br; ³Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Estado do Pará; ingrid.falcao@aluno.uepa.br; ⁴Acadêmico do curso de Medicina; Universidade do Estado do Pará; victor.barato@aluno.uepa.br; ⁵Médica endocrinologista adulto e pediátrica; Universidade do Estado do Pará; andreacaleal@gmail.com

Introdução: A anormalidade cromossômica sexual mais comum encontrada em mulheres é denominada de Síndrome de Turner, caracterizada por baixa estatura e amenorreia primária. Causada por uma deleção ou não funcionamento de um cromossomo X, metade tem monossomia X(45,X0) e outra metade têm um componente cromossômico em mosaico(45,X com mosaicismo). O raro cariótipo mosaico 47,XXX apresenta um fenótipo mais moderado, podendo permitir um desenvolvimento puberal normal. **Objetivo:** O objetivo deste trabalho é relatar um caso observado de presença do mosaicismo 45X/47XXX e suas implicações no organismo humano. **Métodos:** Trata-se de um relato de diagnóstico e manejo da Síndrome de Turner com mosaicismo, aos 6 anos de idade, sendo a coleta e a análise realizada a partir de dados secundários da paciente. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino com 6 anos de idade, nascida de parto cesariano, com 39 semanas, 3.200g e 43cm. Atendida por aparecimento de brotos mamários aos 5 anos e 10 meses, sem pubarca, mãe relata irritabilidade e aumento da velocidade de crescimento. Ao exame físico: PA de 80 x 60mmHg, peso de 15,5Kg (Z -2,45), altura de 107cm (Z -2,21), relação entre a altura sentada e altura pé de 0,53, IMC de 13,3kg/m², estágio de Tanner M2P1, tórax pectus excavatum. Os resultados de exames foram: ressonância de crânio sem alterações, HbA1c=5,1%, LH=2,09mUI/mL, FSH=12,81mUI/mL, 25-OH-progesterona=325ng/ml, IGF-1=179ng/ml, cariótipo=45, X0(3)/47, XXX(27), GH basal e após estímulo com Clonidina 0'=0,67ng/mL, 60'=0,3ng/mL, 90'=9,58ng/mL e 120'=12,1ng/mL. O tratamento com hormônio do crescimento recombinante (rhGH) e Leuprorrelina foi iniciado, e após oito meses, atingiu 114 cm e 17,9 kg, com IMC de 13,87Kg/m², os exames FSH=1,95 mUI/mL e 13,82 mUI/mL, LH=0,07mUI/mL e 7,1mUI/mL, E2=19 pg/ml, IGF-1=132ng/mL e a dose do rhGH foi ajustada de acordo com peso para 23 UI. Após mais 4 meses de observação, surgiu acne, sem novos resultados dos testes de estímulo, a dose de Leuprorrelina foi dobrada. Aos 8 anos e 3 meses apresentava 21,4kg(Z -1,68), 122,2cm(Z -1,51), IMC de 14,3kg/m² e estágio de Tanner M1P1. **Conclusão:** Foi observado um caso de síndrome de Turner com mosaicismo 45X/47XXX, com raro quadro de puberdade precoce central manifestado na criança e suas consequências no desenvolvimento. Dada a singularidade do caso descrito, observamos a importância do papel do cromossomo X, sua relação com a gênese da puberdade precoce e a eficácia das medicações empregadas. **Descritores:** Síndrome de Turner; mosaicismo; puberdade precoce; relato de caso.