



Patologia	Síndrome de Turner (ORPHA:881)
Descrição clínica	<p>Epidemiologia: A prevalência em nados-vivos é de aproximadamente 5/10.000 nos indivíduos do sexo feminino. A incidência geral em todas as concepções é maior, pois a aneuploidia é uma causa comum de aborto espontâneo.</p> <p>Descrição clínica: Os doentes habitualmente apresentam atraso significativo do crescimento estatural durante a infância e/ou insuficiência ovárica primária, frequentemente associada à monossomia do cromossoma X. No entanto, as características clínicas são heterogéneas e algumas podem ser mais ligeiras ou mesmo ausentes na presença de um cariótipo em mosaico 45,X/46,XX. Aproximadamente 30% das doentes atingem os primeiros estágios da puberdade, como o desenvolvimento mamário, 20% terão menarca espontânea e 95% terão insuficiência ovárica primária antes dos 40 anos. Cerca de 5-7% poderão ter uma gravidez natural. As doentes podem ter uma linha de implantação posterior baixa do cabelo, pescoço alado, tórax largo, unhas hipoplásicas, anomalias esqueléticas, anomalias cardiovasculares congénitas (válvulas aórticas bicúspides, coarctação aórtica), bem como alterações vasculares adquiridas, como hipertensão (50% dos casos em idade adulta). Recomenda-se a monitorização dos diâmetros da raiz da aorta indexados à área de superfície corporal, uma vez que a bicúspide aórtica, a coarctação e a hipertensão podem levar à dilatação da raiz da aorta e, por fim, à dissecação da mesma. Outras manifestações incluem defeitos renais, linfedema congénito, esteatose hepática ou outras doenças hepáticas, problemas oftalmológicos, hipotireoidismo e disfunção autoimune. A perturbação do desenvolvimento intelectual raramente é descrita, mas as doentes podem apresentar compromisso das aquisições sociais e dificuldades cognitivas ligeiras. As comorbilidades variáveis incluem obesidade, resistência à insulina, deficiência auditiva de condução e neurossensorial associada a otites médias de repetição durante a infância, e hiperlipidemia.</p> <p>Etiologia: A monossomia do cromossoma X é a etiologia subjacente mais comum, enquanto alguns casos apresentam mosaicismo ou anomalias estruturais do cromossoma X. Os sinais clínicos são mais graves em doentes com monossomia 45,X relativamente às situações de mosaicismo 45,X/46,XX ou 45,X/46,XX/47,XXX. Doentes com um isocromossoma X têm maior risco de doenças hepáticas e autoimunes, enquanto aqueles com cromossoma em anel têm um maior risco de atraso de crescimento e distúrbios metabólicos. A haploinsuficiência do gene <i>SHOX</i> é uma causa bem estabelecida de baixa estatura. A presença de material do cromossoma Y está relacionada com a ocorrência de gonadoblastoma.</p> <p>Métodos de diagnóstico: Os achados clínicos sugestivos são confirmados pelo cariótipo em linfócitos, demonstrando uma linha celular 45,X ou uma deleção do braço curto (Xp) do cromossoma X. Outros estudos da linha celular, como a análise FISH de células bucais ou urinárias, também poderão ser úteis.</p> <p>Diagnóstico diferencial: O diagnóstico diferencial inclui síndrome Noonan; disgenesia gonadal 46,XX; disgenesia gonadal completa 46,XY, baixa estatura relacionada com <i>SHOX</i>, a deleção única do braço longo do cromossomo X a jusante de Xq24.</p> <p>Diagnóstico pré-natal: As formas típicas associadas a malformações podem ser diagnosticadas</p>

	<p>durante o exame de ecografia obstétrica evidenciando anomalias fetais, que incluem edema subcutâneo difuso, aumento da translucência da nuca, higroma quístico e anomalias cardíacas obstrutivas do lado esquerdo. O rastreio não invasivo através da pesquisa de ADN fetal livre em células circulantes no soro materno, amniocentese ou biópsia de vilosidades coriônicas pode detectar as anomalias do cromossoma X. O cariótipo deve ser repetido após o nascimento para confirmar o diagnóstico.</p> <p>Vigilância e tratamento: O diagnóstico precoce é vantajoso devido à recomendação de iniciar terapia com hormona de crescimento (GH) recombinante por volta dos 4-6 anos e preferencialmente antes dos 12-13 anos em situações de falência no crescimento (inferior ao percentil 50) ou baixa estatura. O procedimento requer monitorização dos níveis do fator de crescimento semelhante à insulina 1 (IGF-1) e da glicemia, devido a um maior risco de intolerância à glicose. A maioria das doentes requer indução da puberdade com terapia de reposição de estrogénios em doses com aumentos graduais e num período de 2 anos, o início da suplementação com progesterona para minimizar a hiperplasia endometrial e o risco a longo prazo de carcinoma do endométrio. A terapia de reposição hormonal com estrogénio e progesterona/progesterona é prescrita até a idade média da menopausa natural (51 anos). O seguimento clínico é necessário ao longo da vida, principalmente para a avaliação regular dos diâmetros aórticos.</p> <p>Prognóstico: O diagnóstico precoce, a indução pubertária oportuna, a transição bem-sucedida para os cuidados na idade adulta e o seguimento a longo prazo por uma equipa multidisciplinar são elementos-chave para alcançar o crescimento ideal, as etapas psicossociais e a fertilidade.</p>
<p><i>Para saber mais</i></p>	<p>https://www.orpha.net/pt/disease/detail/881</p> <p>https://www.spedm.pt/pt/glandulas-e-doencas-endocrinas/sindrome-de-turner</p> <p>https://www.spp.pt/Userfiles/File/App/Artigos/20/20100514123650_Art_Actual_Laranjeira_C_41(1).pdf</p> <p>https://tss.org.uk/</p> <p>https://turnersyndromefoundation.org/</p>