

## Endocrinologia | Casuística / Investigação

### PD-355 - (21SPP-11770) - SÍNDROME DE TURNER - CASUÍSTICA DA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Francisca Dias De Freitas<sup>1</sup>; Ivo Miguel Neves<sup>2</sup>; Maria Miguel Gomes<sup>3,4</sup>; Sofia Martins<sup>3</sup>; Olinda Marques<sup>5</sup>; Ana Antunes<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 3 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 4 - Escola de Medicina, Universidade do Minho; 5 - Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga

#### Introdução e Objectivos

A Síndrome de Turner(ST) é a anomalia cromossómica sexual mais frequente no sexo feminino. Caracteriza-se por monossomia parcial ou total do cromossoma X, com hipogonadismo primário, infertilidade, baixa estatura e risco elevado de patologias crónicas. A terapêutica com hormona de crescimento(HC) e estrogénios permite maximizar a estatura, promove o incremento ósseo e melhora a qualidade de vida. O estudo visa caracterizar a ST com diagnóstico em idade pediátrica.

#### Metodologia

Estudo retrospectivo e descritivo através da consulta dos processos clínicos dos últimos 20anos.

#### Resultados

Treze doentes com idade mediana ao diagnóstico de 8,5anos: diagnóstico pré-natal(n=2), ao nascimento(n=1), infância(n=6; mínimo 4anos) e adolescência(n=4; máximo 13anos). Maioria (n=8) referenciada por baixa estatura. Identificou-se mosaicismos na maioria(n=11), 45,XO(n=2) e 45,X/46,XY(n=1). Características clínicas: fenótipo(n=7), disgenesia gonadal(n=5), gonadoblastoma(n=1), alterações cardíacas(n=2), renais(n=1), oftalmológicas(n=6), auditivas(n=5), dermatológicas(n=3), neurocognitivas e psicossociais(n=5), e doença autoimune em 6casos (tiroidite n=3, artrite idiopática juvenil n=1, doença celíaca n=1 e diabetes mellitus n=1). Realizada HC em 9casos, mediana de início 9anos, com variação média estatura final/inicial de zscore +0,17, nos 3casos que concluíram tratamento. Terapêutica com estrogénios em 4casos (mediana de início 12,5anos).

#### Conclusões

Nesta amostra, a percentagem de características clínicas corresponde à literatura atual, o diagnóstico foi mais precoce que o descrito e a percentagem de mosaicismos superior. A ST é uma patologia multissistémica que exige abordagem multidisciplinar, pelo que o diagnóstico precoce permite antecipar e orientar os problemas a ela associados.

**Palavras-chave : Síndrome de Turner, baixa estatura, hipogonadismo primário**