

Genética | Caso Clínico

PD-241 - (20SPP-9760) - SÍNDROME DE TURNER – UM CASO COM DIAGNÓSTICO NEONATAL

Ana Sofia Gomes¹; Joana Figueirinha¹; Diana Bordalo¹; Raquel Cardoso¹; Susana Gama De Sousa¹; Soraia Tomé¹

1 - Centro Hospitalar do Médio Ave

Introdução / Descrição do Caso

A Síndrome de Turner (ST) é uma cromossomopatia comum em idade pediátrica que afeta apenas o sexo feminino com perda total ou parcial de um dos cromossomas X. As manifestações clínicas são variadas e o diagnóstico pode ser feito desde o período neonatal até à adolescência.

Recém-nascida de termo apresenta ao nascimento edema do dorso dos pés e do dorso das mãos. Sem antecedentes familiares de relevo e sem consanguinidade parental. A gestação e o parto decorreram sem intercorrências. O parto foi eutócico, o índice de Apgar foi 9 e 10 ao 1º e 5º minuto, respetivamente, e a somatometria ao nascimento adequada para a idade gestacional. Admitida posteriormente na unidade de neonatologia por dificuldades alimentares e diminuição do débito urinário. O estudo analítico efetuado revelou elevação da proteína C reativa e neutrofilia, sem outras alterações, pelo que iniciou antibioterapia com boa evolução clínica. Tendo em consideração a presença de linfedema, realizou ecocardiograma, estudo da função tiroideia e ecografia abdominal, pélvica e reno-vesical que foram normais. Foi pedida análise do cariótipo que confirmou o diagnóstico de ST.

Comentários / Conclusões

O edema congénito das extremidades sem edema da face, tronco ou genitais e sem atingimento sistémico é uma das manifestações precoces e habitualmente transitórias da ST, devendo-se a um desenvolvimento inadequado do sistema linfático *in utero*. A presença deste achado num recém-nascido do sexo feminino sugere sempre ST, e permite um acompanhamento médico regular e multidisciplinar precoce, fundamental para o diagnóstico de complicações e para a melhoria da qualidade de vida destes doentes.

Palavras-chave : Síndrome de Turner, Edema, Neonatologia, Recém-nascido