

Síndrome de Turner: uma condição de achados clínicos precoces, mas frequentemente diagnosticada apenas na idade adulta

Fundamentação Teórica/Introdução: A síndrome de Turner (ST) é uma doença genética comum, observada em 1 a cada 2.500-3.000 nascidos vivos do sexo feminino e caracterizada pela falta de um segundo cromossomo sexual normal. Clinicamente, as pacientes apresentam um fenótipo variável, muitas vezes, inclusive, sem características típicas, com exceção da baixa estatura. **Objetivos:** Verificar a prevalência, o motivo do encaminhamento e os achados citogenéticos de pacientes diagnosticadas com ST em um Serviço de Genética Clínica. **Delineamento e Métodos:** A amostra foi constituída de pacientes diagnosticadas no Serviço de Genética Clínica de um hospital terciário de Porto Alegre, no período de janeiro de 1975 a junho de 2008. Uma análise observacional retrospectiva foi realizada por meio de uma revisão sistemática dos prontuários médicos, com coleta de dados referentes a seus achados clínicos e citogenéticos. **Resultados:** Dos 9.773 pacientes avaliados pelo Serviço neste período, 117 (1%) foram diagnosticadas com ST. A idade no momento da primeira avaliação variou de 1 dia de vida a 59 anos. Dezesesseis (14%) se encontravam no primeiro ano de vida, 20 (17%) possuíam idade entre 1 e 10 anos, 39 (33%) entre 10 e 16 anos e 42 (36%) acima dos 16 anos. A maior parte das pacientes já veio encaminhada por suspeita clínica de ST (63%). Cerca de metade delas (54%) foi encaminhada pela Endocrinologia, 25% pela Pediatria, 9% pela Ginecologia e 12% por outras especialidades. Quanto à análise cromossômica, o cariótipo 45,X foi o preponderante (N=55). As demais pacientes apresentavam mosaïcismo (N=43) e/ou alterações cromossômicas estruturais envolvendo o cromossomo X (N=48). **Conclusões/Considerações Finais:** O percentual de pacientes com ST encontrada no estudo (1%) reforça a importância do reconhecimento desta doença na prática clínica diária. A frequência dos achados citogenéticos da amostra foi concordante com a literatura. Provavelmente devido à variabilidade fenotípica, um percentual significativo das pacientes foi identificado tardiamente, o que apresenta implicação direta no seu manejo e tratamento.

Palavras-Chave: Síndrome de Turner; Diagnóstico tardio; Genética.