

# Síndrome de Turner

A Síndrome de Turner é uma condição genética que afeta apenas as mulheres. As características mais comuns são a baixa estatura e alterações no funcionamento dos ovários. Apesar de não ter cura existem vários tratamentos disponíveis que permitem ter uma vida normal.

## QUE É A SINDROME DE TURNER?

A Síndrome de Turner é uma condição genética, presente desde a nascença, que afeta apenas as mulheres, causada pela ausência total ou parcial de um cromossoma X. Esta alteração genética leva, habitualmente, à baixa estatura e alteração no funcionamento dos ovários. Podem existir outras alterações em vários órgãos e sistemas, mas não significa que estejam sempre presentes. É, por isso, fundamental, o acompanhamento por uma equipa multidisciplinar desde o nascimento e durante a vida adulta.

## É MUITO COMUM A SÍNDROME DE TURNER?

A Síndrome de Turner afeta 1 em cada 2500 mulheres.

Não existem fatores de risco para a Síndrome de Turner. Não é mais comum em raparigas nascidas de mulheres mais velhas e é muito raro que nasça uma segunda criança com Síndrome de Turner.

O diagnóstico é feito através do cariótipo (análise do conjunto dos cromossomas) que é realizado na presença de características típicas da doença. Pode ser feito em qualquer idade, desde a gravidez até à idade adulta. Na gravidez pode ser realizado por biópsia das vilosidades coriônicas ou através da amniocentese. Após o nascimento, pode ser realizado através de uma colheita de sangue periférico.

## QUAIS SÃO AS CARACTERÍSTICAS DA SINDROME DE TURNER?

As manifestações clínicas na Síndrome de Turner variam caso a caso e com a idade.

Ainda antes do nascimento a ecografia obstétrica pode mostrar: bebés pequenos para a idade, inchaço generalizado e malformações do coração ou dos rins. Ao nascimento pode verificar-se: inchaço das mãos, pés ou região posterior do pescoço, queixo retraído e alterações nos batimentos cardíacos.



**SPEDM**  
SOCIEDADE PORTUGUESA  
DE ENDOCRINOLOGIA  
DIABETES E METABOLISMO

Ao longo do crescimento podem surgir um conjunto de sintomas e características. Não significa que todas estas alterações apareçam. As mais comuns são:

- baixa estatura
- características faciais: implantação do cabelo e orelhas mais baixa, olhos inclinados com pálpebras caídas, dentes sobrepostos.
- características osteoarticulares: escoliose (coluna com aumento das curvaturas), dedos pequenos e alterações nas unhas (unhas pequenas e mais curvadas).
- maior suscetibilidade para algumas doenças, como: excesso de peso ou obesidade, hipertensão arterial, diabetes mellitus, alterações do funcionamento da tiroide, doença celíaca e colesterol alto.
- malformações em alguns órgãos, como: coração, vasos sanguíneos e rins.
- diminuição da acuidade de audição e da visão.
- presença de sinais pigmentados na pele.
- dificuldades de aprendizagem: são mais comuns dificuldades na memória não verbal, funções executivas e concentração, apesar da inteligência e do desenvolvimento cognitivo serem normais.
- na maioria dos casos, os ovários não vão funcionar corretamente, podendo levar a: impossibilidade em iniciar a puberdade, ausência de menstruação e infertilidade. Apesar do mau funcionamento dos ovários, a vagina e o canal vaginal são normais e podem ter atividade sexual normalmente.

## QUAL O ACOMPANHAMENTO NECESSÁRIO?

Como existem um conjunto de complicações que podem ocorrer ao longo de toda a vida é importante manter o seguimento em consultas médicas especializadas. Alguns exames e análises ao sangue vão ser feitos com muita regularidade (a maioria das vezes a cada 1-2 anos). Os mais comuns são:

- análises ao sangue (hormonas da tiroide, níveis de açúcar no sangue, colesterol e enzimas do fígado).
- testes à visão e audição.
- exames ao coração: avaliação da tensão arterial, ecografia ao coração (ecocardiograma), eletrocardiograma e ressonância magnética ao coração.
- exames aos rins: ecografia renal e da bexiga.
- avaliação dentária.
- avaliação óssea: densitometria óssea (na idade adulta) para rastreio de osteoporose.



**SPEDM**  
SOCIEDADE PORTUGUESA  
DE ENDOCRINOLOGIA  
DIABETES E METABOLISMO

## EXISTE TRATAMENTO?

Como se trata de uma condição genética não existe cura. Existem alguns tratamentos que ajudam a minimizar o impacto das alterações presentes. Falamos não só de tratamento com medicamentos, mas também de outros tipos de tratamentos.

Tratamento farmacológico

Os medicamentos mais utilizados são:

- hormona do crescimento: deve ser iniciada assim que se confirme baixa estatura devido à Síndrome de Turner e deve ser mantida até atingida a idade óssea de 14 anos. A hormona do crescimento é, habitualmente, dada uma vez por dia, à noite, e pode aumentar a estatura final até mais 10 cm.

- estrogénios e progesterona: quando confirmado (através de análises ao sangue) que os ovários não estão a funcionar corretamente, medicamento com estrogénios deve ser dado. Pode ser em comprimidos, adesivo ou injeção. Mais tarde poderá também ser necessário juntar progesterona para ajudar a produzir uma pequena hemorragia de privação (como a menstruação).

Tratamento não farmacológico:

Existem cada vez mais opções de tratamentos que ajudam a aumentar a qualidade de vida, tais como:

- psicoterapia: particularmente útil na aceitação da doença e das diferenças comparativamente às outras raparigas. Também importante nos casos de infertilidade.

- educação sexual: apenas um pequeno número de mulheres com Síndrome de Turner conseguirão engravidar naturalmente. Portanto, quando há atividade sexual, é importante estarem informadas sobre o uso de contraceptivo e práticas de sexo seguro.

- infertilidade: dado que a infertilidade está presente na maioria dos casos é importante receber aconselhamento sobre as técnicas de procriação medicamente assistida. Antes e durante a gravidez deve-se vigiar apertadamente o coração porque a gravidez aumenta o risco de complicações cardiovasculares.

## SÍNDROME DE TURNER NA VIDA ADULTA

Na vida adulta é fundamental manter o seguimento médico especializado. De um modo geral:

- a esperança média de vida está apenas ligeiramente reduzida, comparativamente às mulheres em geral.

- a maioria tem inteligência normal e com desempenho das mais variadas funções, sem dificuldade de adaptabilidade ou execução.



**SPEDM**  
SOCIEDADE PORTUGUESA  
DE ENDOCRINOLOGIA  
DIABETES E METABOLISMO

- a maioria tem potencial para viver a vida plena e idêntica às mulheres em geral.
- a maioria será infértil. Em alguns casos pode ser possível a gravidez por procriação medicamente assistida. No entanto, a decisão deve ser sempre discutida em equipa multidisciplinar dado que existe um risco maior de complicações de cardiovasculares durante a gravidez.

