

## A Síndrome de Turner e o diagnóstico precoce a partir de otite de repetição: relato de caso pediátrico

Fernando Ribeiro Marques Filho<sup>1</sup>, Abner Xavier Curado<sup>1</sup>, Vítor Espíndola Mota Campos Azeredo<sup>1</sup>, Pedro Paulo Vieira do Nascimento Moraes<sup>1</sup>, Samuel Clodes Fernandes<sup>1</sup>, Marcos Vinícius Batista Ramos Duarte<sup>1</sup>, Talytha da Costa Coelho Sallum<sup>2</sup>, Larisse Silva Dalla Libera<sup>3</sup>

1. Discente do curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA
2. Médica Pediatra atende em consultório particular em Anápolis - Goiás
3. Docente do Curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA

**RESUMO:** A Síndrome de Turner (ST) é uma aneuploidia que acomete indivíduos do sexo feminino e resulta da ausência total ou parcial de um cromossomo X, apresentando ampla variabilidade clínica que frequentemente dificulta o diagnóstico precoce. Este relato descreve o caso de uma paciente pediátrica de dois anos, cuja queixa principal de otite média recorrente associou-se a sinais fenotípicos sutis, como baixa estatura, pescoço curto, tórax em escudo e edema de mãos, levando à suspeita de síndrome genética. A confirmação diagnóstica foi obtida por cariótipo 45,X, compatível com ST. Após o diagnóstico, a paciente foi encaminhada para acompanhamento multidisciplinar, incluindo endocrinologia, cardiologia, otorrinolaringologia e suporte psicossocial, com monitoramento do crescimento e rastreamento de malformações associadas. O caso evidencia a relevância da observação clínica detalhada e da valorização de sinais dismórficos discretos na prática pediátrica, possibilitando o diagnóstico e a intervenção precoces, fundamentais para otimizar o desenvolvimento e a qualidade de vida de pacientes com Síndrome de Turner.

**Palavras-chave:** Síndrome de Turner. Otite de repetição. Diagnóstico precoce. Acompanhamento. Multidisciplinar.

### INTRODUÇÃO

A síndrome de Turner (ST) é uma aneuploidia que afeta aproximadamente 1 (um) a cada 2.500 nascimentos vivos do sexo feminino, resultante da ausência total ou parcial de um cromossomo X1. Apesar de relativamente frequente entre as anomalias cromossômicas, sua apresentação clínica é bastante heterogênea, o que pode dificultar e atrasar o diagnóstico<sup>2</sup>.

As manifestações fenotípicas incluem baixa estatura, disgenesia gonadal, alterações somáticas características (como pescoço alado, tórax em escudo, linfedema em mãos e pés no período neonatal e cúbito valgo), além de maior predisposição a malformações cardíacas, renais e endocrinológicas<sup>1,2</sup>. Outro aspecto relevante é a susceptibilidade a complicações otorrinolaringológicas, em especial otite média recorrente e perda auditiva progressiva, associadas a alterações anatômicas da orelha média e disfunção da tuba auditiva<sup>3</sup>.

O espectro clínico pode variar desde formas clássicas, evidentes já no período neonatal, até apresentações discretas, identificadas apenas na adolescência ou na idade adulta, geralmente em investigação de amenorreia primária ou infertilidade<sup>3</sup>. O cariótipo constitui o exame confirmatório, sendo o 45,X a alteração mais comum, embora existam mosaicos e deleções parciais com fenótipos variáveis<sup>1</sup>. O diagnóstico precoce tem grande impacto no prognóstico, pois possibilita intervenções oportunas como a introdução do hormônio de crescimento, rastreamento e manejo de complicações cardiovasculares e renais, além de acompanhamento multidisciplinar, fundamental para otimizar qualidade de vida<sup>2,5</sup>.

Diante da heterogeneidade clínica e da importância do diagnóstico precoce, este relato descreve um caso de Síndrome de Turner em paciente pediátrica, destacando sinais fenotípicos sutis, otite de repetição e os cuidados multidisciplinares necessários. Desse modo, o objetivo central do estudo é relatar um caso sobre síndrome Turner e o diagnóstico precoce a partir de otite de repetição.

## DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente do sexo feminino, 2 anos, foi admitida em consulta de emergência devido a febre associada a quadro de otite de repetição. Durante a anamnese, a mãe relatou episódios frequentes de otite média nos últimos meses, com necessidade de múltiplos atendimentos médicos e uso recorrente de antibióticos, sem outros antecedentes pessoais relevantes. Negava se história familiar de síndromes genéticas ou condições semelhantes.

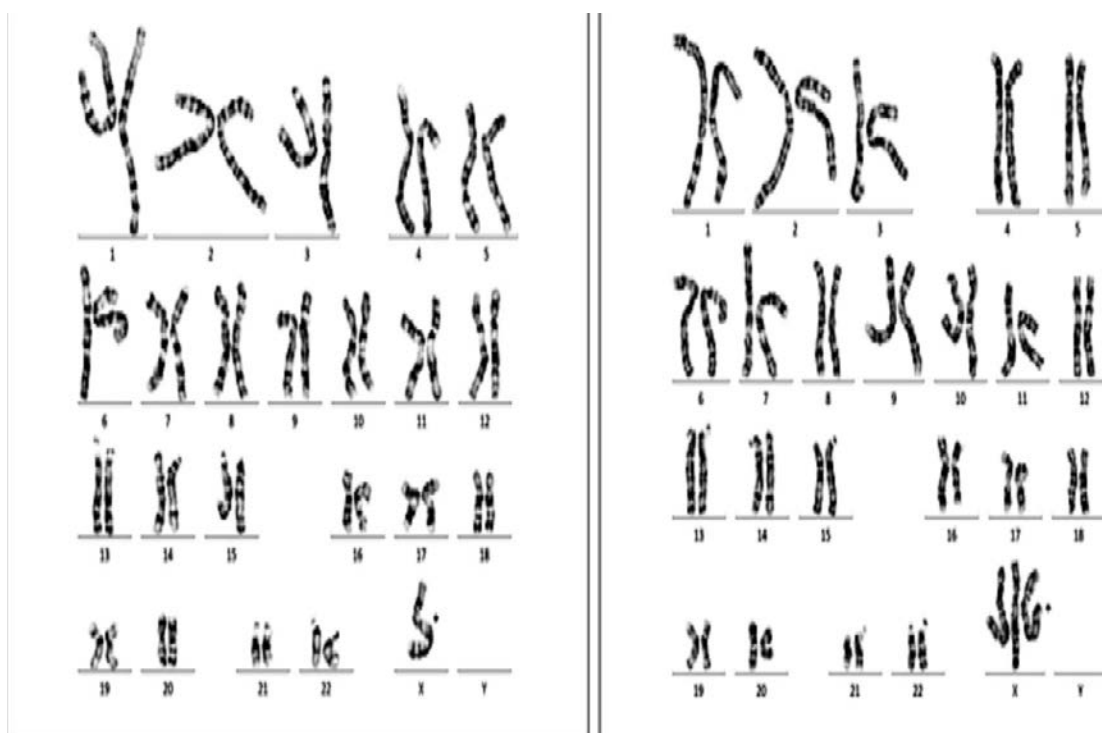
No exame físico, observou-se baixa estatura incompatível com o aspecto familiar, evidenciada pelo acompanhamento da curva de crescimento e outros exames complementares, incluindo o gráfico de crescimento pondero-estatural (peso para altura, P/E). O acompanhamento P/E, realizado por 1 ano e 6 meses evidenciou ganho ponderal progressivo, variando de 6,3 kg para 9,9 kg, e incremento estatural, de 62 cm para 81 cm.

Apesar da evolução positiva, os valores de peso e estatura mantiveram-se de forma consistente abaixo da mediana das curvas da organização mundial da saúde, situando-se próximos a -2 desvios-padrão (DP) para a idade. O perímetro cefálico permaneceu dentro da normalidade nas mensurações

disponíveis (42 a 46 cm), e o IMC correspondeu ao percentil 48, indicando proporção peso/estatura adequada. Tais achados caracterizam baixa estatura para a idade, sem evidências de desnutrição aguda, corroborando a hipótese de alteração do crescimento linear associada a provável etiologia genética, além de alterações fenotípicas sugestivas de síndrome genética. Destacavam-se pescoço curto, tórax largo em escudo, presença de edema em mãos e dedos curtos, além de desproporção entre membros superiores e inferiores. Diante da associação entre otite de repetição e características dismórficas, levantouse a hipótese diagnóstica de Síndrome de Turner.

A paciente foi encaminhada para avaliação pela endocrinopediatria, onde foi solicitado cariótipo. O exame confirmou a presença de aneuploidia 45X, compatível com diagnóstico de Síndrome de Turner.

Figura 1.



Cariótipo com mosaïcismo celular apresentando 53% das metáfases com monossomia do cromossomo sexual X. As demais metáfases apresentaram trissomia do cromossomo sexual X.

Após a confirmação diagnóstica, a família recebeu esclarecimentos sobre a natureza crônica da síndrome e a necessidade de acompanhamento multidisciplinar, envolvendo endocrinologia, cardiologia, otorrinolaringologia e suporte psicossocial. A partir desse acompanhamento multiprofissional foi realizado ecocardiograma, ultrassonografia renal ou exames hormonais iniciais. Foram orientados quanto ao monitoramento de crescimento, rastreamento de malformações associadas e manejo das otites recorrentes. A paciente segue em tratamento e acompanhamento clínico com a equipe multidisciplinar,

incluindo a endocrinopediatra, com monitoramento para possível início futuro de terapia com hormônio do crescimento (GH).

## DISCUSSÃO

A paciente apresentou quadro clínico compatível com Síndrome de Turner (ST), confirmado por cariótipo 45 X, uma das aneuploidias mais frequentes em meninas <sup>1</sup>. A ST caracteriza-se pela ausência total ou parcial de um cromossomo X, resultando em manifestações fenotípicas heterogêneas, incluindo alterações somáticas, endócrinas e fenotípicas variáveis <sup>2</sup>. Essa heterogeneidade frequentemente dificulta o diagnóstico precoce, especialmente na primeira infância, quando os sinais podem ser sutis e facilmente atribuídos a variações individuais do desenvolvimento <sup>3</sup>.

No caso relatado, a principal queixa clínica foi a otite de repetição, manifestação frequente em meninas com ST. Estudos mostram que mais da metade das pacientes apresenta algum grau de infecção otorrinolaringológica nos primeiros anos de vida, relacionada a alterações anatômicas da base do crânio, disfunção da tuba auditiva e comprometimento da drenagem da orelha média <sup>3</sup>. Fatores adicionais, como disfunções imunológicas discretas e alterações musculares palatinas, podem aumentar a suscetibilidade a infecções respiratórias <sup>4</sup>. A otite média recorrente, se não adequadamente identificada e manejada, pode levar a perda auditiva condutiva ou neurosensorial, interferindo no desenvolvimento da linguagem e na interação social, reforçando a necessidade de acompanhamento otorrinolaringológico regular <sup>3,4</sup>.

Outro achado relevante foi a baixa estatura, um dos sinais clínicos mais precoces e característicos da ST <sup>5</sup>. Essa alteração decorre da haploinsuficiência do gene SHOX, localizado no braço curto do cromossomo X, essencial para o crescimento ósseo <sup>5</sup>. O reconhecimento precoce desse marcador permite o início oportuno da terapia com hormônio do crescimento (GH), cuja eficácia em melhorar a estatura final e o desenvolvimento físico está bem documentada <sup>5,6</sup>. Intervenções precoces, combinadas a seguimento endocrinológico sistemático, estão associadas a melhores desfechos estaturais <sup>7</sup>.

Além disso, pacientes com ST podem apresentar comorbidades cardiovasculares, como coarctação de aorta e valva aórtica bicúspide, malformações renais, como rim em ferradura, e disfunções endócrinas, incluindo hipotireoidismo autoimune e hipogonadismo <sup>1,2,8</sup>. Esses achados reforçam a importância de uma abordagem multidisciplinar, envolvendo pediatria, endocrinologia, cardiologia, nefrologia, otorrinolaringologia e psicologia. Um acompanhamento coordenado permite o rastreamento precoce de complicações, manejo adequado das manifestações clínicas e melhora da qualidade de vida a longo prazo <sup>2,8</sup>.

A singularidade deste caso reside no fato de que uma queixa clínica comum, associada a sinais dismórficos sutis (como pescoço curto, tórax largo em escudo e edema de mãos), foi suficiente para direcionar a suspeita clínica e possibilitar a confirmação diagnóstica precoce. Este caso evidencia a importância do exame físico detalhado e do reconhecimento de sinais clínicos específicos, mesmo em contextos aparentemente banais. A identificação precoce desses marcadores permite intervenções terapêuticas direcionadas, acompanhamento longitudinal eficaz e planejamento do cuidado multidisciplinar, impactando positivamente no prognóstico e no desenvolvimento físico e psicossocial da paciente<sup>2,5,8</sup>.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este caso destaca a importância do exame clínico detalhado e do raciocínio diagnóstico precoce na Síndrome de Turner. A associação de otite de repetição, sinais dismórficos sutis e baixa estatura permitiu a suspeita clínica e a confirmação por cariótipo. O diagnóstico precoce possibilita intervenções como terapia com hormônio do crescimento e acompanhamento multidisciplinar, fundamentais para prevenir complicações e promover desenvolvimento físico e psicossocial saudável.

## REFERÊNCIAS

1. SYBERT, Virginia P.; MCCAULEY, Elizabeth. Turner's syndrome. **The New England Journal of Medicine**. v. 351, n. 12, p. 1227–1238, 2004.
2. BONDY, Carolyn A.; TURNER SYNDROME STUDY GROUP. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. **The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism**. v. 92, n. 1, p. 10–25, 2007.
3. GRAVHOLT, Claus H. et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. **European Journal of Endocrinology**. v. 177, n. 3, p. G1–G70, 2017.
4. HULTCRANTZ, M. Ear and hearing problems in Turner's syndrome. **Acta Oto-Laryngologica**. v. 123, n. 2, p. 253–257, 2003.
5. DAVENPORT, Marsha L. Growth hormone therapy in Turner syndrome. **Pediatric Endocrinology Reviews: PER**. v. 9, supl. 2, p. 723–724, 2012.
6. RANKE MICHAEL B, Saenger P. Turner's syndrome. **Lancet**. v. 358, n.9278, p. 309-314, 2001.

7. EL-MANSOURY, Mostafa *et al.* Chromosomal mosaicism mitigates stigmata and cardiovascular risk factors in Turner syndrome. **Clinical Endocrinology**. v. 66, n. 5, p. 744–751, 2007.
8. PINSKER, Jordan E. Clinical review: Turner syndrome: updating the paradigm of clinical care. **Journal The of Clinical Endocrinology and Metabolism**. v. 97, n. 6, p. E994–E1003, 2012.