



Serviço e Disciplina de Clínica Médica

Sessão Clínica- 16/05/2022

Auditório Honor de Lemos Sobral- Hospital Escola Álvaro Alvim

Orientador: Prof^a Dr^a Valesca Mansur Kuba

Relatora: Dr^a Julia da SilvaMonteiro (R2)

Debatedora: Dr^a Mariana Pinheiro Gomes (R1)

Identificação: E.R.A. 18 anos, estudante, parda, reside em Guaxindiba- SFI

Queixa principal: “reposição de hormônio”

HDA: Mãe relatou que a filha nasceu a termo, de parto normal, com peso e comprimento adequados à idade gestacional, mas sempre cresceu lentamente, demorando a perder roupas e sapatos. A pubarca ocorreu aos 10 anos, e a telarca se iniciou aos 14 anos. Nega menarca. Procurou, então o Centro de Tratamento da Criança e do Adolescente de Campos (CRTCA) para investigação e tratamento. Mãe referiu também que a paciente não se alimenta bem, e é sedentária. Estudou até 2º grau completo, porém não trabalha.

HPP: Sem patologias prévias

História familiar: Nada digno de nota

Exame físico

Regular estado geral, hidratada, normocorada, anictérica, acianótica, afebril.

Exame Tireoide tóxica, de volume e consistência normais, superfície lisa, móvel e indolor à palpação.

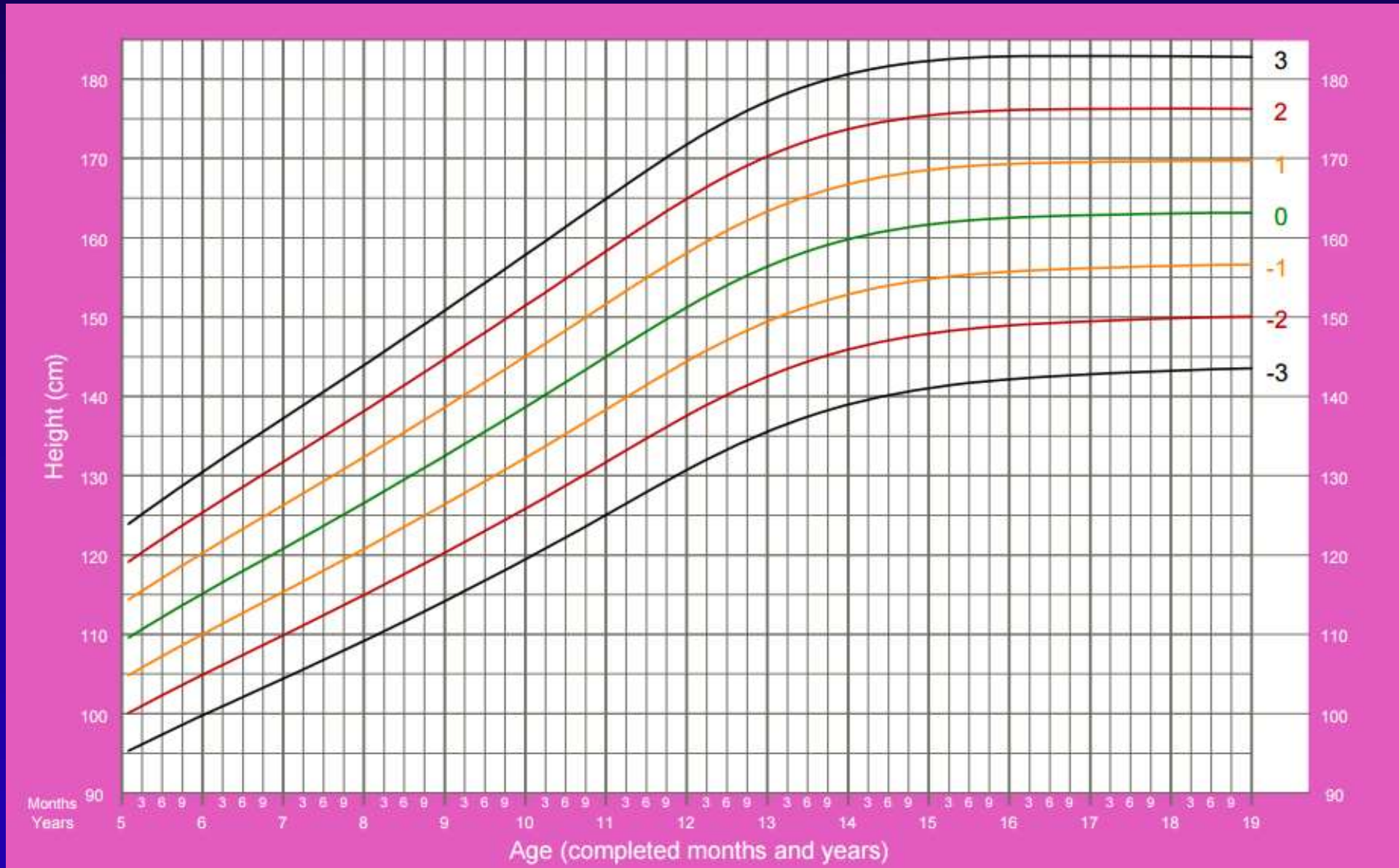
ACV: RCR, 2T, BNF, sem sopros, PA 110x80 mmHg

AR: MV audível bilateralmente, sem ruídos adventícios.

ABD: Flácido e indolor a palpação, peristalse audível, ausência de massas ou visceromegalias.

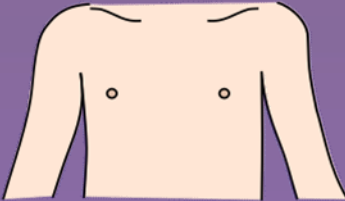
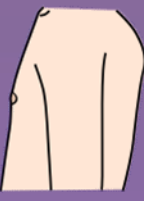
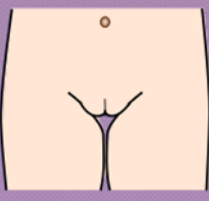
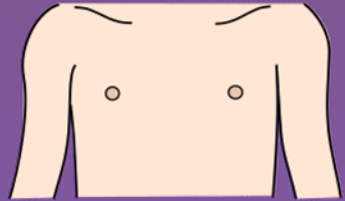

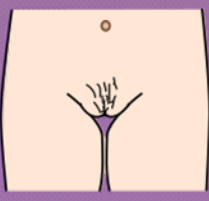
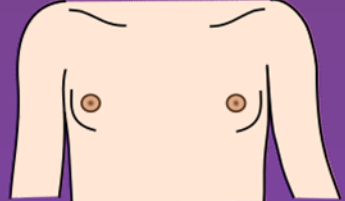

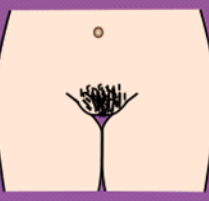
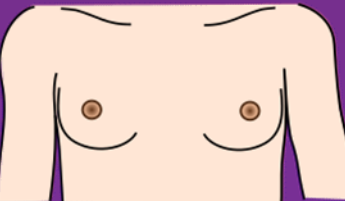


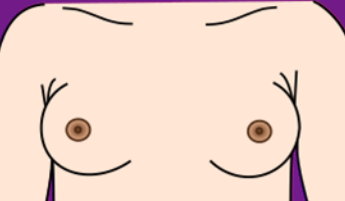


Membros inferiores: sem edema, panturrilhas livres, pulsos palpáveis.

Altura: 1.41 cm / Peso 36,2 kg.



Estágio puberal de Tanner
M3 P3



I			
II			
III			
IV			
V			

Exames Complementares:

- Hemograma completo: hemácias: 4,60 milhões /mm³ / leucócitos= 7500/mm³;
HT= 40%; Hb= 13,3 g/dL
- Glicose= 80 mg/dL; creatinina= 0,5 mg/dL
- TGO= 27 U/L (<31); TGP= 31U/L (<32); TSH= 2,82 µUI/mL (0,7-1,8).
- Idade óssea: 13 anos quando a idade cronológica era 17 anos de idade.
- TC pelve: Útero e ovários não visualizados.

HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS?

- Mulher, 18 anos;
- Crescimento Lento;
- Nega menarca (Amenorréia primaria);
- Pubarca aos 10 anos ;
- Telarca aos 14 anos ;
- Sedentarismo;
- Altura 1.41cm;
- Peso 36.2kg;
- M3P3;
- TSH 2,82;
- Idade óssea: 13 anos / Cronológica: 17 anos;
- Tc pelve: Utero e ovários não visualizados;

Mamas

M1



Fase pré-adolescência (elevação das papilas)

M2



8-13 anos

Mama em forma de botão (elevação da mama e aréola como pequeno montículo)

M3



10-14 anos

Maior aumento da mama, sem separação dos contornos

M4



11-15 anos

Projeção da aréola das papilas para formar montículo secundário por cima da mama

M5



13-18 anos

Fase adulta, com saliência somente das papilas

Pêlos pubianos

P1



Fase pré-adolescência (não há pelugem)

P2



9-14 anos

Presença de pêlos longos, macios, ligeiramente pigmentados, ao longo dos grandes lábios

P3



10-14%
anos

Pêlos mais escuros, ásperos sobre o púbis

P4



11-15 anos

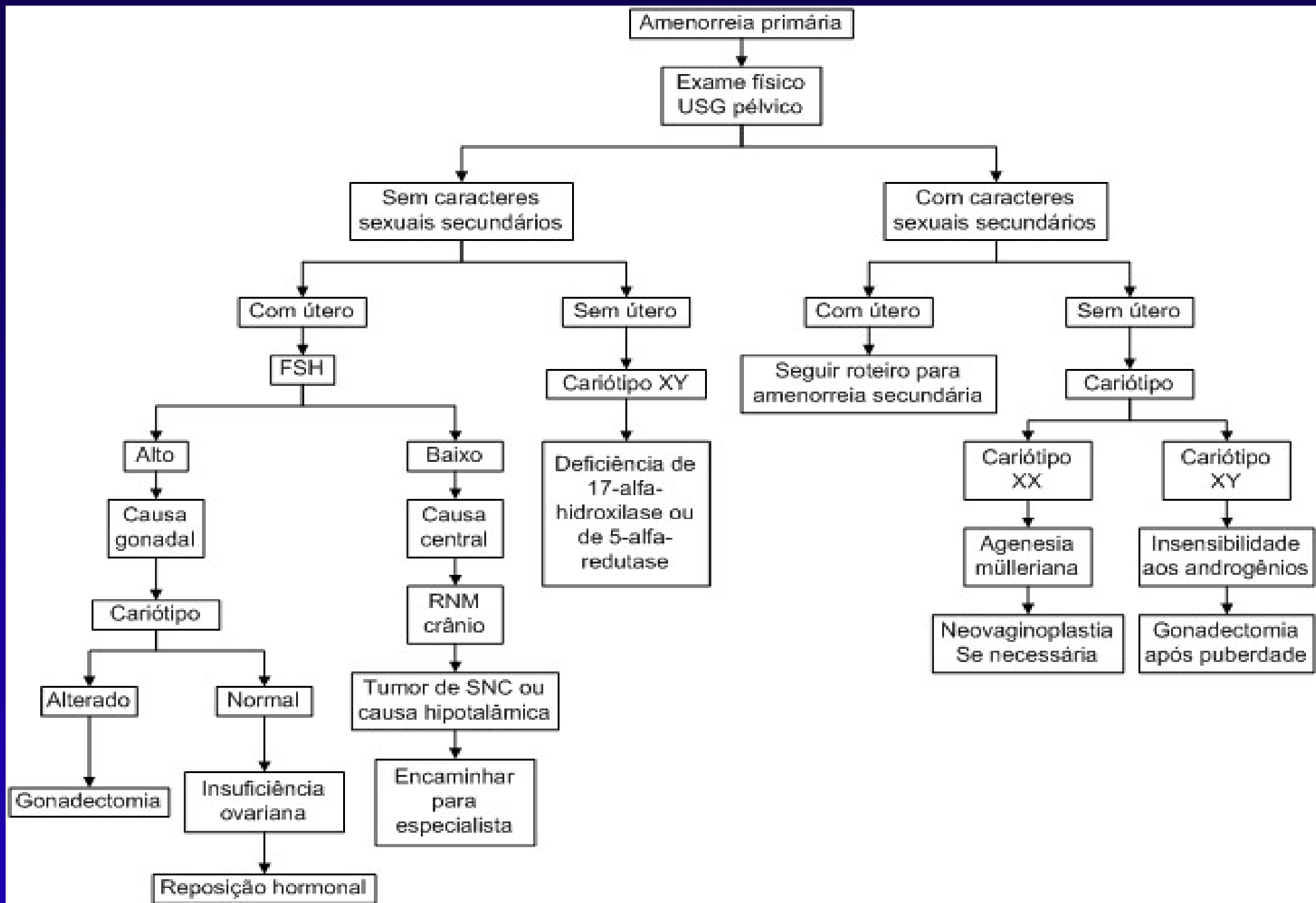
Pelugem do tipo adulta, mas a área coberta é consideravelmente menor do que no adulto

P5



12-16%
anos

Pelugem tipo adulto, cobrindo todo o púbis e a virilha



Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser

PONTOS A FAVOR

- Amenorréia Primária
- Caracteres Sexuais Secundários
- Ausência ou hipoplasia uterina e da porção superior da vagina

PONTOS CONTRA

- Ausência de Cariótipo (46, XX)
- Vaginas e trompas presentes porém infantilizados (vagina curta)
- Presença de Ovário

Síndrome de Morris

PONTOS A FAVOR

- Amenorréia Primária
- Ausência de estruturas femininas internas (mullerianas) como útero, terços superiores da vagina e trompas. Sem genitália interna feminina.
- Pelos axilares e pubianos ausentes ou escassos
- Mamilos imaturos e aréolas pálidas
- Genitália externa feminina

PONTOS CONTRA

- Ausência de Cariótipo (46, xy)
- Ausência de testículo
- Vaginas e trompas presentes porem infantilizados (vagina curta)

Síndrome de Turner

PONTOS A FAVOR

- Retardo do crescimento / Baixa estatura (entre 142 – 147 cm)
- Retardo Puberal
- Tireoidite auto imune - Hashimoto (TSH elevado)

PONTOS CONTRA

- Ausência de Cariótipo (45, XO / 46, XX / 45, X / 46, XY)
- Ovários em fita (disgenesia)
- Vaginas e trompas presentes porem infantilizados
- Poucos estigmas físicos clássicos
- Ausência de FSH E LH (Elevados?)

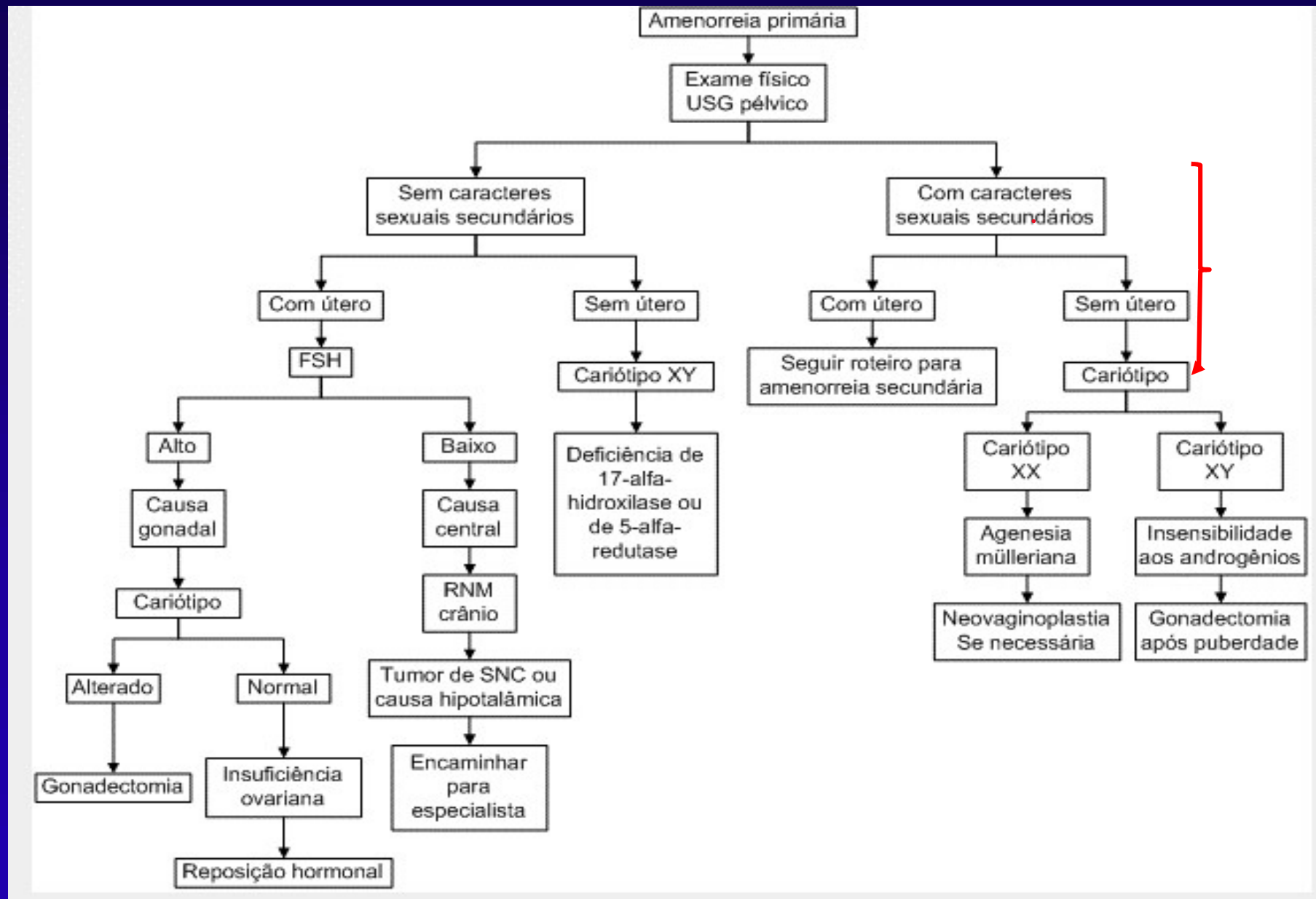
Conduta:

- Solicitar FSH E LH
- Solicitar Cariótipo
- Se confirmado síndrome de turner: iniciar estrogênio terapia exógena

Conduta:

- Solicitar FSH E LH;
- Solicitar Cariótipo;
- Avaliar reposição de estrogênio exógeno;
- Solicitar Ecocardiograma transtorácico e/ou ressonância magnética cardíaca;
- Avaliação neurocognitiva;
- USG renal e de vias urinárias;
- Solicitar T4;
- Rastreamento de doença hepática;
- Avaliação audiológica e oftalmológica;
- Rastreamento de Síndrome Metabólica;
- Rastreamento de hipovitaminose D.

SEGUIMENTO DO CASO



SEGUIMENTO DO CASO

Em 2/7/11: Cariótipo: 45,X [25]

USG pélvica: útero não visualizado, OD e OE normais
FSH= 88 UI/L

Densitometria óssea (DXA): IC= 17 anos

- DMO de L1-L4 = 0,696g/cm², DP (Z-score) = -3,0

- DMO de colo de fêmur = 0,629g/cm² = DP (Z-score) = -2,6

5/8/11: Instituída tratamento com estradiol 1 mg e dihidrogesterona 10mg durante 12 dias, carbonato de cálcio 500 mg/dia, 400 UI de vitamina D e exercícios físicos (caminhar 30 minutos/dia)

Menstruou em 9 e 10/11, mas entrou em amenorreia (uso irregular)

SEGUIMENTO DO CASO

Em 25/3/13: IC= 22 anos

Retornou em uso de ACO (etinil estradiol 35 mcg/acetato de ciproterona 2 mg) e voltou a menstruar regularmente

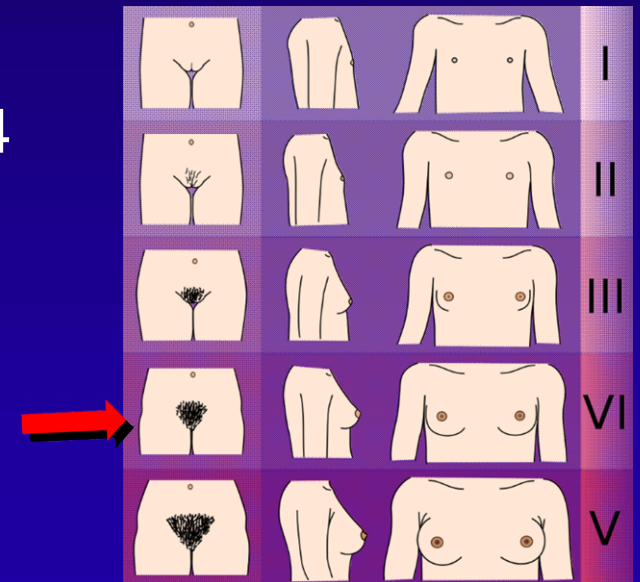
P= 40 kg, altura= 141,5 cm; PA=120/70 mmHg; M4P4
Tireoide normal

Glicose= 76 mg/dL

CT=165; HDL= 57; LDL=63; TG=227mg/dL

Cálcio= 10,6; fósforo= 3,4mg/dL

25 (OH)=50,0, PTH= 25pg/mL



Substituímos ACO por estradiol e dihidrogesterona; dieta

Evolução de USG pélvica

Em 2/7/11: pré-tratamento

- Útero não visualizado, OD e OE normais.

Em 2/10/14: após 2 anos de estrogênio-terapia:

- Útero em AVF, medindo 6,7 x 4,0 x 3,1 cm (LxTxAP), volume= 43 cc.

Eco endometrial homogêneo e linear, de 3,8 cm.

Ovários hipoplásicos.

Em 2017 e 2018: padrões semelhantes ao de 2014

Evolução das DXAS

	DMO L1-L4	DP L1-L4	DMO COLO	DP COLO	Variação da DMO de L1-L4	%variação de DMO de L1-L4
2011	0,696	-3,0	0,629	-2,6	-	-
2013	0,989	-1,6	0,814	-1,6	0,293	42
2015	1,051	-1,1	0,891	-1,1	0,062	6,3
2017	1,129	-0,4	0,881	-1,0	0,078	7,4
2018	1,181	0,0	0,842	-1,3	0,052	4,6
2021	1,148	-0,3'	871	-1,1	0,033	-2,8

SEGUIMENTO DO CASO

Em 12/8/21: IC= 30anos

Evoluiu com melhora da DMO, transaminases normais e normalização do volume uterino, mas com dislipidemia mista.

P= 41,4kg, altura= 141,5cm; estadio puberal: M5P5

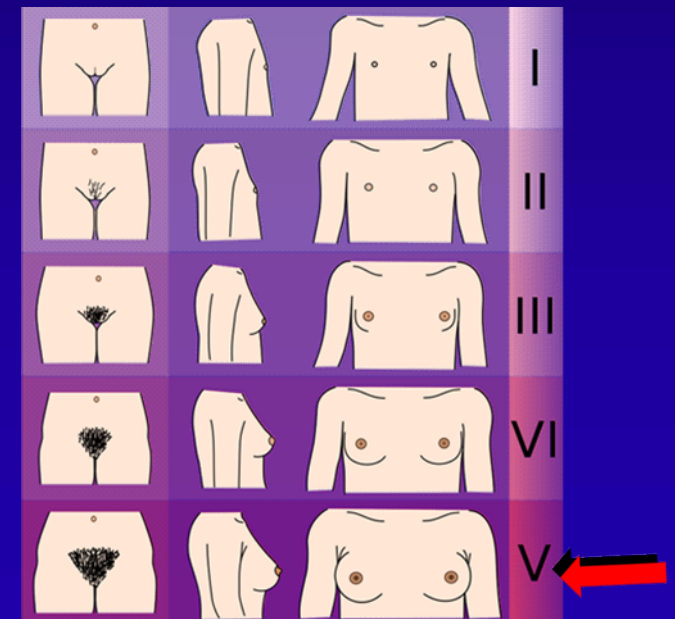
CT= 279; TG= 174; HDL= 54; LDL= 190mg/dL

USG mamas normal (Bi-Rads 1)

Acrescentamos rosuvastatina 10 mg/d

Em 10/3/22: 31 anos

CT= 220; LDL= 139 mg/dL



Síndrome de Turner

A síndrome de Turner (ST) é caracterizada como uma monossomia completa ou parcial do cromossomo X.

A ST é responsável por 10% dos abortos espontâneos e os principais achados nos nascidos são baixa estatura, insuficiência ovariana e infertilidade.

Ela ocorre em aproximadamente 1 em cada 2.000/ 2.500 mulheres

A ST resulta de uma perda parcial ou completa do 2º. cromossomo X no sexo feminino mais frequentemente encontrado como cariótipo 45, X.

No entanto, cerca de 50% dos casos têm outros cariótipos.

45,X	50%
46,X,i(Xq)	15%
45,X/46,XX mosaico	15%
45,X/46,X,i(Xq) mosaico	cerca de 5%
45,X, outra anormalidade do X	5%
Outra 45,X/7 mosaico	5%

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE TURNER

Ocasionalmente diagnosticada de maneira acidental durante o teste pré-natal. Mais comumente, é suspeitado com base em características clínicas características.

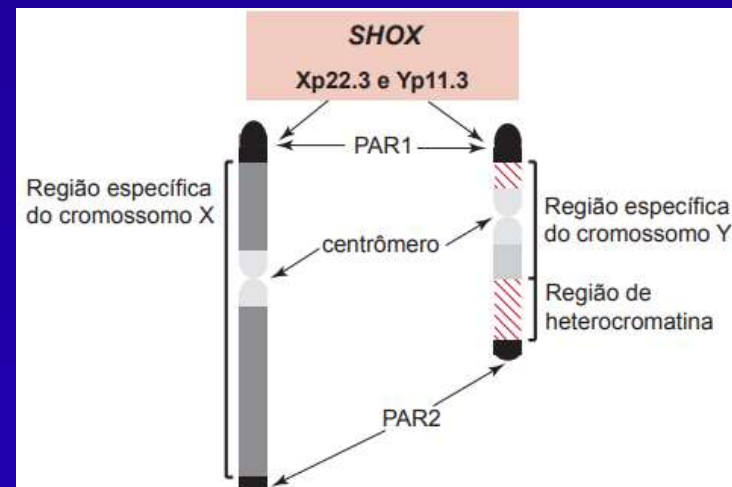
Deve ser considerado em adolescentes com amenorreia primária ou secundária, especialmente se apresentarem baixa estatura.

O teste genético deve ser realizado para confirmar o diagnóstico em qualquer paciente com as características clínicas de ST.

Confirmação diagnóstica: análise do cariótipo, através de células mononucleares do sangue periférico.

A baixa estatura na ST

- O gene *SHOX* ('*short stature homeo box gene*') está localizado no braço curto dos cromossomos sexuais e é fundamental na determinação da altura normal.
- É expresso nas células osteogênicas, músculos esquelético e cardíaco, e fibroblastos da medula óssea.
- Atua como repressor da diferenciação dos condrócitos, retardando a fusão das cartilagens do crescimento.
- Ela explica 77% da BE na ST



A anormalidade mais encontrada é a baixa estatura.

A disgenesia gonadal, refletindo insuficiência ovariana, e tórax em escudo com hipertelorismo mamário, são outros sinais frequentes.

É uma das causas mais comuns de falência ovariana prematura e infertilidade.

Outros achados: pescoço alado, baixa implantação posterior de cabelos e elevada incidência de anomalias renais e CV

A dissecção da aorta é uma importante causa de morte



DISSECÇÃO DA AORTA NA SÍNDROME DE TURNER

O risco pode ser estimado pelo ecocardiograma trans torácico:

- Em < 16 anos: cálculo do Z-score do diâmetro da aorta, específico para a ST.
- Em > 16 anos: cálculo do índice do diâmetro da aorta ascendente/superfície corporal:
 - Entre 2-2,3cm/m² = risco moderado
 - >2,3cm = risco
 - É fundamental a avaliação cardiológica, para INTERVENÇÃO cirúrgica precoce

TRATAMENTO

Na infância ou adolescência, a terapia com hormônio de crescimento (GH) recombinante deve ser considerada, entre dois e cinco anos de idade, podendo resultar em ganhos de 6 a 12 cm na altura final.

A maioria apresenta hipogonadismo primário, ocasionando infantilismo sexual e amenorreia primária, e/ou parada puberal. A terapia com baixas doses de estrogênio deve ser iniciada por volta dos 11 a 12 anos de idade para permitir o tempo e ritmo normais de puberdade.

A maioria é infértil, mas pode atingir a gestação com fertilização in vitro. No entanto, existem riscos cardiovasculares graves durante e após a gravidez, maiores até que o risco de dissecação aórtica. A avaliação cardiovascular é essencial antes de considerar a gravidez.