

# ULTRASSONOGRAFIA NO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE TURNER : UMA SÉRIE DE CASOS

## ULTRASONOGRAPHY IN THE DIAGNOSIS OF TURNER SYNDROME: A CASE SERIES

RAPHAEL ANTÔNIO DE SOUZA MORAIS<sup>1</sup>, WALDEMAR NAVES DO AMARAL FILHO<sup>3</sup>, WINSTON ROQUE DA SILVA<sup>2</sup>, VALDIVINA ETERNA FALONE<sup>1</sup>, RICARDO PEREIRA MAROT<sup>2</sup> E WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>1,2</sup>

### RESUMO

**OBJETIVOS:** Identificar a idade materna mais frequente nas gestantes portadoras de feto com Síndrome de Turner, verificar as indicações mais frequentes para o estudo genético de portadores de Síndrome de Turner, avaliar o procedimento de estudo genético pré-natal mais praticado em gestantes com fetos portadores de Síndrome de Turner.

**METODOLOGIA:** Estudo retrospectivo descritivo no qual foi avaliada uma série de casos de fetos com Síndrome de Turner, de janeiro de 2009 a dezembro de 2014, realizados na clínica Fértil-Goiânia, encaminhados para investigação através de amniocentese ou da biópsia de vilos coriais.

**RESULTADOS:** O total de gestantes com feto portador de Síndrome de Turner no período avaliado foi de 15 com idade média de 28 anos, a menor idade materna que apareceu neste grupo foi de 20 anos e a maior idade foi de 36 anos. A idade de maior prevalência encontrada foi de 20-30 anos com 67% e de 30-40 com 33%. Destes casos estudados observou-se que 40% dos exames ultrassonográficos constaram alterações de higroma cístico, 30% de alterações na medida de translucência nuchal, 15% hidropsia. As medidas da translucência nuchal encontradas foram de 3,1 mm a 8 mm. As principais indicações para a realização dos exames de amniocentese ou biópsia de vilos coriais foram às alterações de translucência nuchal com 42%, seguido de idade materna com 24% e de onfalocele com 4%. A amniocentese foi realizada em 80% e a biópsia de vilos coriais em 20% dos casos avaliados nesta pesquisa.

**CONCLUSÃO:** A idade materna mais comum em gestantes com fetos portadores de Síndrome de Turner foi de 28 anos. A indicação mais comum para o estudo genético pré-natal foi o higroma cístico, seguido de translucência nuchal alterada. O procedimento diagnóstico no estudo genético mais utilizado foi a amniocentese (80%).

**PALAVRAS CHAVE:** ULTRASSONOGRAFIA, SÍNDROME DE TURNER, AMNIOCENTESE.

### ABSTRACT

**OBJECTIVE:** To identify the most frequent maternal age in pregnant women with fetus with Turner syndrome, check the most frequent indications for genetic study of patients with Turner syndrome, assess prenatal genetic study procedure more practiced in pregnant women with fetuses Turner Syndrome.

**METHODS:** Retrospective descriptive study that evaluated a number of cases of fetuses with Turner syndrome from January 2009 to December 2014, carried out in Fertile Goiania clinic referred for investigation by amniocentesis or chorionic villus sampling.

**RESULTS:** The total number of pregnant women with fetus with Turner syndrome during the study period was 15 with an average age of 28 years, maternal age which appeared in this group was 20 years and the largest age was 36 years. The age of highest prevalence was 20-30 years with 67% and 30-40 with 33%. These case studies it was observed that 40% of sonographic examinations consisted changes cystic hygroma, 30% change in measuring nuchal translucency, 15% hydrops. The measures of nuchal translucency found were 3.1 mm to 8 mm. The main indications for the examinations of amniocentesis or chorionic villus sampling were the changes of nuchal translucency with 42%, followed by maternal age with 24% and 4% omphalocele. The amniocentesis was performed in 80% and chorionic villus sampling in 20% of cases evaluated in this study.

1. Schola Fértil  
2. Universidade Federal de Goiás  
3. Hospital e Maternidade Dona Íris

Endereço para correspondência:  
Waldemar Naves do Amaral  
Email:waldemar@sbus.org.br

**CONCLUSION:** *The most common maternal age in pregnant women with fetuses with Turner syndrome was 28 years. The most common indication for prenatal genetic study was hygroma cystic followed by translucency nuchal changed. The procedure more used as diagnosis was genetic study amniocentesis (80%).*

**KEYWORDS:** *ULTRASONOGRAPHY, TURNER SYNDROME, AMNIOCENTESIS.*

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Turner afeta um em cada 2.500 nascimentos do sexo feminino, é uma alteração cromossômica descrita pela primeira vez pelo Dr. Henry Turner em 1938, é caracterizada por provocar baixa estatura e não funcionamento dos ovários, que causa a ausência de desenvolvimento sexual e infertilidade. Apesar da má ou função ovariana ausente, outros órgãos sexuais e reprodutivos (útero e vagina) são normais<sup>2</sup>. É caracterizada ainda pela ausência completa ou parcial do segundo cromossomo sexual, provocando alterações físicas como a baixa estatura e o infantilismo sexual pela presença de gônadas rudimentares<sup>1</sup>. A suspeita da doença pode ser feita com exame ultrassonográfico durante a gestação e confirmada com a realização do cariótipo fetal. Portanto o objetivo deste estudo foi avaliar a importância da ultrassonografia obstétrica como rastreio e diagnóstico para Síndrome de Turner.

## REVISÃO DE LITERATURA

A Síndrome de Turner é definida pela presença de um cromossomo X e deleção total ou parcial do segundo cromossomo sexual em paciente fenotipicamente feminino, com uma ou mais características clínicas atribuídas à síndrome<sup>7</sup>.

Possui uma grande variabilidade fenotípica, podendo se manifestar na forma clássica – como nos casos descritos por Turner, que relatou sete mulheres, todas elas com retardo do desenvolvimento puberal e do crescimento associados à cubitus valgus, até em casos com poucos sinais dismórficos que possam chamar a atenção ao diagnóstico<sup>7</sup>.

Além da abordagem médica da Síndrome de Turner, é fundamental que o conhecimento das pacientes a respeito dessa síndrome e as questões referentes à esterilidade, baixa estatura, autoestima e interações sociais sejam alvo de atenção especial e contínua a partir do momento do diagnóstico; a situação ideal seria a de atuação de um psicólogo juntamente com a equipe médica<sup>12</sup>.

O diagnóstico intrauterino é possível pela ultrassonografia, e pode ser confirmado através de amniocentese (remoção do fluido que circunda o feto) ou biópsia de vilos coriais (parte do início da placenta). Estes testes permitem exame dos cromossomos do feto no útero. Muitas vezes, uma menina com Turner Síndrome não é diagnos-

ticada até a primeira infância, quando progressivamente o crescimento desacelera ou, ainda mais tarde, quando a puberdade não ocorre<sup>3</sup>.

O objetivo foi avaliar a importância da ultrassonografia no diagnóstico pré-natal de Síndrome de Turner. Além de identificar a idade materna mais frequente nas gestantes portadoras de feto com Síndrome de Turner; verificar as indicações mais frequentes para o estudo genético de Portadores de Síndrome de Turner; avaliar o procedimento de estudo genético pré-natal mais praticado em gestantes com fetos portadores de Síndrome de Turner.

## METODOLOGIA

Estudo retrospectivo descritivo no qual foram avaliados uma série de casos de fetos com Síndrome de Turner, de janeiro de 2009 a dezembro de 2014, realizados na clínica Fértil-Goiânia, encaminhados para investigação através de aminocentese ou da biópsia de vilos coriais.

## RESULTADOS

O total de gestantes com feto portador de Síndrome de Turner no período avaliado foi de 15 com idade média de 28 anos, a menor idade materna que apareceu neste grupo foi de 20 anos e a maior idade foi de 36 anos. A idade de maior prevalência encontrada foi de 20-30 anos com 67% e de 30-40 com 33% (Gráfico 1).



**Gráfico 1:** Distribuição dos casos de gestantes portadoras de fetos com Síndrome de Turner, segundo faixa etária materna, Goiânia 2016.

Desta população estudada temos 40% dos exames ultrassonográficos que constaram alterações de higroma cístico, 30% de alterações na medida de translucência nucal, 15% hidropsia (Gráfico 2). As medidas das translucência nucal encontradas foram de 3,1-8,0mm.

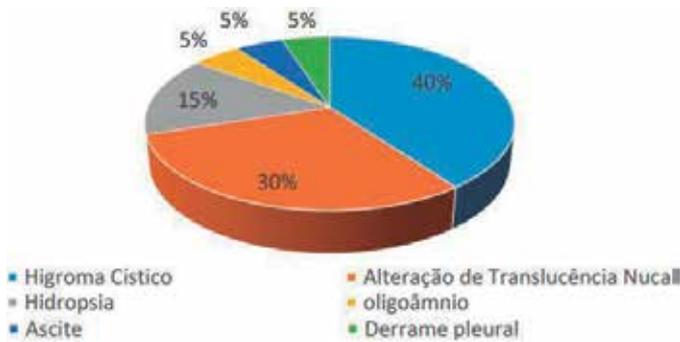


Gráfico 2: Distribuição dos Achados Ultrassonográficos, conforme a prevalência, Goiânia 2016.

As principais indicações para a realização dos exames de amniocentese ou biópsia de vilos coriais foram às alterações de translucência nucal com 42%, seguido de idade materna com 24% e de onfalocele com 4% (Figuras 1-5).



Figura 1 – Higroma cístico. A. US (Ultrassonografia no plano axial) demonstrando lesão heterogênea, septada, acometendo a região cervical (feto 2), predominantemente à esquerda. B. US 3D do mesmo feto demonstrando massa cervical <sup>1</sup>.



Figura 2 – Translucência nucal alterada <sup>5</sup>.



Figura 3 – Síndrome de Turner. Pele redundante nucal (Painel A) e inchaço das Mãos (painel B) e pés (painel C) em Síndrome de Turner <sup>13</sup>.

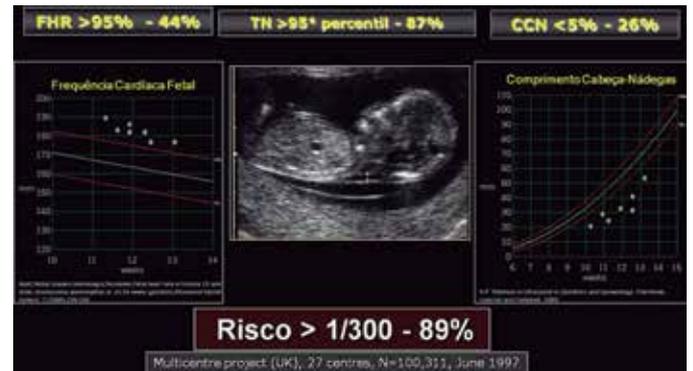


Figura 4 – Síndrome de Turner



Figura 5 – Síndrome de Turner adulto <sup>9</sup>.

A amniocentese foi realizada em 80% dos casos e a biópsia do vilos corial em 20% dos casos avaliados nesta pesquisa (Gráfico 3).

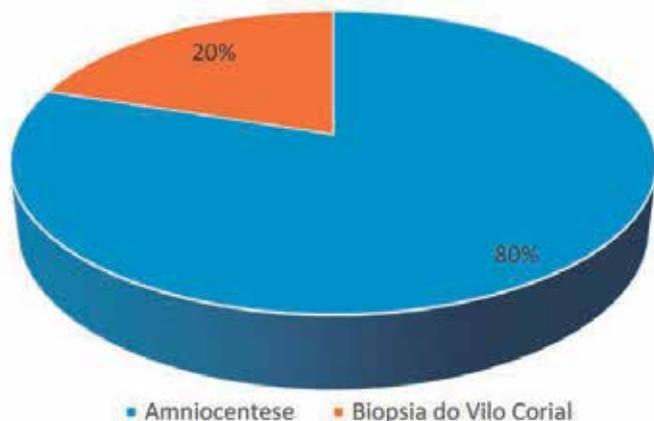


Gráfico3: Distribuição dos casos segundo exames realizados, Goiânia 2015.

## DISCUSSÃO

Durante o segundo e terceiro trimestres de gestação, o acúmulo excessivo de fluido na região cervical posterior do feto pode ser chamado de higroma cístico ou de edema nucal. Em cerca de 75% dos fetos com higromas císticos existe uma anomalia cromossômica, sendo que, em 95% desses, a anomalia é a Síndrome de Turner<sup>10</sup>.

A investigação etiológica da hidropsia deve ser realizada, uma vez que está associada a um amplo espectro de doenças<sup>6</sup>. Alguns sinais anatômicos ultrassonográficos são suficientes, inclusive, para diagnosticar síndromes. Exemplos bastante significativos se referem à síndrome de Turner. Assim, a presença do higroma cístico em feto do sexo feminino torna altamente possível esse diagnóstico<sup>11</sup>.

Portanto a ultrassonografia é essencial para este diagnóstico já que a demora no diagnóstico é altamente prejudicial, podendo assim amenizar as deficiências no desenvolvimento físico e puberal e na prevenção de algumas doenças que podem aparecer associadas à síndrome<sup>1</sup>. E por isso recomendam-se estudos ultrassonográficos repetidos regularmente para seguimento do crescimento fetal e do volume de líquido amniótico<sup>14</sup>.

## CONCLUSÃO

A idade materna mais comum em gestantes com fetos portadores de Síndrome de Turner foi de 28 anos. A indicação mais comum para o estudo genético pré-natal foi o higroma cístico, seguido de translucência nucal alterada. O procedimento diagnóstico com o estudo genético mais utilizado foi a amniocentese (80%).

## REFERÊNCIAS

1. Antunes EG et al. Avaliação de linfangiomas cervicais fetais por ressonância magnética e correlação com achados ultrassonográficos. *Radiol Bras*. 2009;

42(5): 299-302.

2. APEG. Australasian Pediatric Endocrine Group. *Hormones and Me Turner Syndrome*, 2015.
3. BSPED. *Turner Syndrome A Guide for Parents and Patients*, 2015.
4. Carvalho A et. al. Estudo da queixa inicial em pacientes com síndrome de Turner. *Adolescência & Saúde* 2007;4:2.
5. Condoni G. Avaliação de Risco Fetal. Disponível em [http://www.condoni.com.br/acervo\\_detalhes.asp?Titulo=Avalia%E7%E3o%20de%20Risco%20Fetal](http://www.condoni.com.br/acervo_detalhes.asp?Titulo=Avalia%E7%E3o%20de%20Risco%20Fetal). Acesso 02.04.2016.
6. Fritsch A et al. Nonimmune hydrops fetalis: two decades of experience in a university hospital. *Revista brasileira de ginecologia e obstetrícia: revista da Federação Brasileira das Sociedades de Ginecologia e Obstetrícia* 2012;34(7):310-5.
7. Guedes AD & Verreschi ITN. Síndrome de Turner: Diagnóstico e Tratamento Projeto Diretrizes. Associação Médica Brasileira e Conselho Federal de Medicina, p. 1-12, 2006.
8. Jung MDP, Luiz J, Fontes RG et al. Diagnóstico da Síndrome de Turner: a experiência do Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia - Rio de Janeiro, de 1970 a 2008. *Endocrinology* 2010;10(1): 117-24.
9. Jung, MDP et al. Revisiting establishment of the etiology of Turner syndrome. *Hist. cienc. saúde-Manguinhos*, Rio de Janeiro, v. 16, n. 2, p. 361-376, June 2009.
10. Nicolaidis K & Figueiredo D. O exame ultra-sonográfico entre 11-13+6 semanas. *Fetal Medicine Foundation*, Londres 2004.
11. Pinto Júnior W. Diagnóstico pré-natal. *Ciência & Saúde Coletiva* 2002;7:139-57.
12. Suzigan LZC et. al. A percepção da doença em portadoras da síndrome de Turner. *Jornal de Pediatria* 2004;80:4.
13. Sybert VP, McCauley E. Turner's Syndrome. *N Engl J Med* 2004;351:1227-38.
14. Vieira Neto E et al. Feto Portador de Síndrome de Turner e tetralogia de Fallot associadas à elevação de alfafetoproteína materna: Relato do Caso, *RBCO* 1998;20(5):283-7.
15. Waterkemper A et al. Síndrome de Turner: relato de caso. *Arquivos Catarinenses de Medicina* 2005;34:76-9.