

A Vanda, pouco depois de nascer, ficou com uma dificuldade respiratória muito intensa. Foi transferida, de urgência, para um Serviço de Pediatria de um Hospital do Porto e, pouco depois, o diagnóstico estava feito: coarctação da aorta, ou seja um afunilamento da artéria aorta, próximo da saída desta do coração. Foi operada, logo de seguida. Com sucesso.

Mas os pediatras, a partir de outros sinais físicos, como o pescoço alargado, pediram um cariotipo e a suspeita de síndrome de Turner foi confirmada (em linguagem simples, é uma doença que ocorre nas raparigas e que corresponde à falta total ou parcial de um dos dois cromossomas X que este género deve apresentar). A Vanda teve sempre uma baixa estatura. Na creche, era a mais pequena da sala.

O desenvolvimento foi sempre muito bom, com exceção da coordenação motora e da percepção visual, áreas onde demonstrava algumas dificuldades. Quando entrou para a escola, não teve problemas na leitura. Mas dava muitos erros ortográficos; e nas contas não conseguia evoluir. Consultaram um Pediatra do Desenvolvimento, lá em Santa Maria da Feira, que diagnosticou uma Disortografia e uma Discalculia. Este especialista pediu uma avaliação psico-pedagógica e, com base neste instrumento, desenhou um programa de intervenção muito ambicioso. Os resultados foram excelentes.

Hoje, aos 16 anos, a Vanda tem uma altura de 140 centímetros. É muito boa em matemática e corrige a mãe nas contas do supermercado, que é contabilista de profissão...

Em 1922, Rossle descreveu, pela primeira vez, a associação entre baixa estatura e alterações do desenvolvimento ovárico, em crianças do sexo feminino.

Já em 1938, Turner, por sua vez, descreveu sete casos de mulheres em que se observava a associação entre baixa estatura, infantilização sexual, alterações do pescoço (pescoço alargado e com pregas cutâneas excessivas) e alterações a nível dos membros superiores (*cubitus valgus*- alteração do ângulo normal do cotovelo, com deslocação do antebraço para fora). A este síndrome (conjunto de sinais e sintomas) foi dado o nome de Síndrome de Turner, tendo a sua origem cromossómica sido descoberta em 1959.

As células humanas normais possuem 46 cromossomas (estruturas onde está armazenada a informação genética e que são transmitidas pelos pais, na altura da fecundação), sendo metade de origem materna e os restantes de origem paterna. 44 destes cromossomas são designados autossomas e os restantes dois são designados cromossomas sexuais, já que são estes os responsáveis pela determinação do sexo de cada indivíduo. Os cromossomas sexuais foram descobertos em 1891 por Henking, um citologista alemão, e são designados cromossoma X e cromossoma Y. A presença de dois cromossomas X (um de origem materna e outro de origem paterna) determina o sexo feminino (46,XX) e a presença de um cromossoma X (origem materna) e de um cromossoma Y (origem paterna) determina o sexo masculino (46,XY).

Mas a verdade é que nem todas as mulheres têm uma constituição, em termos de cromossomas sexuais, XX, nem todos os homens uma constituição cromossómica XY. E isto acontece devido a erros que ocorrem ao nível da formação das células sexuais maternas (óvulo) e paternas (espermatozóide), antes da fecundação, ou devido a erros que ocorrem após a fecundação, já depois da formação do ovo.

A Síndrome de Turner é uma patologia com origem em alterações a nível dos cromossomas sexuais e pode ser caracterizado:

* pela presença de apenas um cromossoma sexual (cromossoma X) em todas as células (45,X0)- 50 % dos casos

* pela presença de apenas um cromossoma X em algumas células, possuindo as restantes dois cromossomas X, que podem ser normais ou anómalos (mosaico 45,X0/46,XX)

* pela presença de apenas um cromossoma X em algumas células, possuindo as restantes dois cromossomas , sendo um deles X e o outro Y (mosaico 45,X0/46,XY).

(A existência de células com diferentes composições, em termos cromossómicos, no mesmo indivíduo, denomina-se mosaicismo.)

Na Síndrome de Turner, as formas mosaico são habitualmente menos graves e apresentam manifestações mais frustes.

A frequência da síndrome de Turner é de cerca de um caso em cada 2.000 raparigas nascidas. No entanto, estima-se que a sua frequência, na altura da concepção, seja de 3%. Isto acontece porque cerca de 99% das concepções com esta patologia terminam em aborto espontâneo e, de forma global, pode mesmo dizer-se que 5 a 10 % dos abortos espontâneos são devidos à Síndrome de Turner.

Em termos de manifestações clínicas, a síndrome de Turner, caracteriza-se, essencialmente, por:

- Baixa estatura. Comum a todas as raparigas com síndrome de Turner. Habitualmente, durante os 3 primeiros anos de vida, a velocidade de crescimento é normal (embora no limite inferior da normalidade), e a partir dessa idade o crescimento começa a desacelerar, resultando em baixa estatura significativa (a altura média da mulher adulta com síndrome de Turner ronda os 1,43m).

- Alterações do desenvolvimento ovárico e da maturação sexual- O ovário fetal normal contém cerca de sete milhões de óvulos (!), mas estes começam a diminuir rapidamente, a partir do 5º mês de gestação. Assim, na altura do nascimento, só existem 3 milhões de óvulos; na altura da menarca (primeira menstruação), existem apenas 400.000 e após a menopausa permanecem cerca de 10.000 óvulos. Na síndrome de Turner, a ausência de um dos cromossomas X faz com que todo este processo seja muito acelerado e a verdade é que, por volta dos dois anos, as raparigas praticamente já não têm óvulos. Assim, as raparigas com Síndrome de Turner são, na grande maioria dos casos, estéreis, não têm menstruações e não apresentam desenvolvimento mamário, bem como dos genitais externos e dos genitais internos (infantilização sexual). Isto porque, como foi dito anteriormente, os seus ovários são hipofuncionantes, não contendo células germinais (óvulos) e não

produzindo as hormonas necessárias para a maturação sexual e para o desenvolvimento pubertário.

- Alterações do desenvolvimento psicomotor- Inteligência dentro dos limites da normalidade, mas, habitualmente, com a capacidade de realização abaixo das capacidades verbais (ou seja, discrepância entre a cognição não verbal e a cognição verbal). Podem existir, igualmente, problemas de coordenação motora e da capacidade de definição visuo-espacial (que se podem traduzir por dificuldades na escrita e na orientação espacial).
- Alterações dos vasos linfáticos- Que podem condicionar edema ("inchaço") das mãos e dos pés, na altura do nascimento, e após início de terapêutica com hormona do crescimento e hormonas esteróides.
- Alterações do tórax- Habitualmente, as raparigas têm um tórax alargado, e mamilos pequenos, muito afastados entre si.
- Alterações dos pavilhões auriculares e da face- Pavilhões auriculares proeminentes, maxilar inferior pequeno e palato alto, em ogiva.
- Alterações do pescoço- Pescoço alargado, com pregas cutâneas e com implantação baixa do cabelo.
- Alterações das extremidades e do esqueleto- *Cubitus valgus* (alteração do ângulo entre o braço e o antebraço, com desvio do antebraço para fora), encurtamento do 4º metacarpo (mãos) e do 4º metatarso (pés).
- Alterações da pele e das unhas- *Nevus* ("sinais") hiperpigmentados, excesso de pele ao nível do pescoço, tendência para a formação de cicatrizes hipertróficas (quelóides) e unhas estreitas e curvas.
- Alterações renais- Rim em ferradura e alterações do aparelho excretor urinário.
- Alterações cardíacas- Defeitos valvulares, coarctação (estreitamento) da aorta e hipertensão arterial (na idade adulta), de causa desconhecida.
- Alterações do sistema nervoso central- Surdez neurosensorial.

Ocorrem, ainda, outras alterações, embora menos frequentes.

O tratamento da síndrome de Turner visa, por um lado, aumentar a estatura final destas crianças, e, por outro, promover a sua maturação sexual.

O primeiro intento é conseguido com recurso à administração de hormona de crescimento, associada ou não a esteróides anabolizantes (sendo a utilização destes últimos muito controversa). A utilização atempada desta terapêutica permite atingir alturas finais que rondam os 1,50m.

A maturação sexual, nomeadamente, o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários (desenvolvimento mamário, do pêlo púbico e pêlo axilar) é conseguida através da administração de hormonas sexuais (estrogéneos). Esta administração deverá ser feita, idealmente, a partir dos 12-13 anos, por duas razões: em primeiro lugar, é a idade em que a rapariga estará preparada psicologicamente para as alterações que o seu corpo irá experimentar; em segundo lugar não haverá interferência no crescimento (as hormonas sexuais podem contribuir para um encerramento precoce das cartilagens de crescimento). Após atingida a puberdade, para além de estrogéneos, são administrados, igualmente, progestagéneos, de forma cíclica (o que se assemelha à fisiologia do ciclo menstrual da mulher) e a rapariga inicia menstruações regulares. Apesar disso, a grande maioria das jovens são

estéreis. A exceção a esta regra, são alguns casos de Síndrome de Turner, mosaico (45,0/46,XX), em que têm sido descritos casos de jovens que engravidaram e que conseguiram levar a sua gravidez até ao termo. No entanto, os seus filhos têm uma frequência aumentada de anomalias cromossómicas (envolvendo autossomas e cromossomas sexuais) e de malformações congénitas, razão por que devem ser feitas ecografias pré-natais com pesquisa de malformações e oferecido diagnóstico pré-natal por amniocentese (análise cromossómica de células fetais).

Para além da terapêutica farmacológica, de cariz hormonal, a administrar a estas jovens, o apoio psicológico deve fazer parte do tratamento. Em alguns países, nomeadamente, nos Estados Unidos da América e no Canadá, existem grupos de ajuda mútua para doentes com esta patologia.

A Síndrome de Turner não parece interferir com a longevidade (estão descritos, na literatura, casos de mulheres que atingiram mais de 90 anos) nem com a funcionalidade normal da maioria destas mulheres, pelo que têm todas as condições para uma perfeita inserção, quer familiar, quer social.