

Resenha

Isabel Rey Madeira¹

Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, 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*. 2017; 177(3):G1-70. (doi:10.1530/EJE-17-0430).

A síndrome de Turner acomete 25 a 50 em cada 100.000 mulheres. Consiste em um distúrbio cromossômico que afeta mulheres que possuem um cromossomo X intacto e ausência parcial ou completa do segundo cromossomo sexual, em associação com uma ou mais manifestações clínicas.

A definição clássica da síndrome de Turner implica na presença de características clínicas típicas, como as faciais, o pescoço alado e o linfedema. No entanto, a apresentação clínica pode ser apenas com déficit de crescimento e atraso puberal. Outras manifestações clínicas que compõem a síndrome são perda auditiva precoce, cardiopatias congênitas, anomalias esqueléticas e renais, distúrbios do neurodesenvolvimento, hipotireoidismo e doença celíaca.

As disfunções dos diversos órgãos e sistemas incidem ao longo da vida, demandando abordagem multidisciplinar. Os cuidados a serem dispensados às meninas com síndrome de Turner têm acompanhado os avanços da ciência médica, notadamente no campo da genética, do crescimento e do desenvolvimento ao longo da infância e da adolescência, e das cardiopatias congênitas e adquiridas. Dentre outras comorbidades, as questões

neurocognitivas e a transição dos cuidados pediátricos para os cuidados da idade adulta têm merecido especial destaque.

Muitas das intervenções terapêuticas necessárias, como o tratamento da baixa estatura e a terapia de reposição de esteroides, bem como a prevenção de morbidades como hipertensão, interessam em especial ao profissional que acompanha essas meninas desde os primeiros meses de vida e durante a adolescência. Temas como fertilidade já devem ser introduzidos às famílias antes mesmo da adultícia.

Nesse sentido, a supervisão da saúde inicial das pacientes com síndrome de Turner cabe ao pediatra, que deverá encaminhar essas meninas a outros especialistas em momento oportuno.

O projeto que deu origem às recomendações compiladas neste artigo foi iniciativa da European Society for Endocrinology e da Pediatric Endocrine Society, em colaboração com a European Society for Pediatric Endocrinology, a Endocrine Society, a European Society of Human Reproduction, a American Heart Association, a Society for Endocrinology e a European Society of Cardiology. O documento foi endossado pela European Society for Endocrinology, pela Pediatric Endocrine Society, pela European Society for Pediatric Endocrinology, pela European Society of Human Reproduction and Embryology e também pela Endocrine Society.

Percebe-se, assim, a importância deste documento para os pediatras, não só aqueles em formação, nos programas de residência médica em pediatria, mas também para aqueles que buscam educação continuada.

¹ Coordenadora do Departamento de Endocrinologia Pediátrica. Professora Adjunta . Departamento de Pediatria. Faculdade de Ciências Médicas da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ).