



ALTERAÇÕES GENÉTICAS ASSOCIADAS À SÍNDROME DE TURNER: UMA REVISÃO

LUÍSA DE FARIA ROLLER; ANA LUIZA FREITAS TEIXEIRA; GEÓRGIA CARVALHO;
DIÓGENES RODRIGUES DOS SANTOS; ÉRICA DINIZ BATISTA

Introdução: A Síndrome de Turner é uma patologia decorrente de alterações cromossômicas e se trata da cromossomopatia mais comum em mulheres. Em termos de epidemiologia, acomete cerca de 1 em cada 2.500 recém-nascidos com fenótipo feminino. O diagnóstico geralmente é feito na infância ou adolescência diante do quadro de amenorreia primária característico da síndrome. Assim, são analisadas características clínicas e o diagnóstico é dado a partir do exame de cariótipo, para identificação da alteração cromossômica. **Objetivo:** Tendo em vista a incidência da síndrome, objetivo deste estudo é elucidar o caráter genético envolvido nas alterações clínicas da Síndrome de Turner. **Metodologia:** O trabalho foi desenvolvido por meio de uma revisão integrativa da literatura, por meio de buscas nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e SciELO. Foram utilizadas as palavras chaves: “Genética” “Síndrome de Turner”, como norteadoras da pesquisa. Foram incluídos trabalhos publicados a partir do ano de 2017, que abordavam diretamente a temática. Após a pesquisa, foram excluídos trabalhos que tangenciavam o tema e disponibilizados no formato de resumo. Assim, restaram 6 artigos publicados entre 2017 e 2022 para a composição do estudo. **Resultados:** A Síndrome de Turner é uma desordem genética causada por alterações cromossômicas do segundo cromossomo sexual X. A forma mais comum encontrada é a monossomia do cromossomo X (45,X0) e as demais formas existentes contemplam a presença de isocromossomo Xq, mosaicismos, deleção do cromossomo Xp e cromossomo X em anel, que prejudicam o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários. Diante de tais alterações, as pacientes portadoras da Sd. de Turner podem cursar com características clínicas tais como: infertilidade, estatura baixa, pescoço curto e largo, tórax largo e, ainda, possuírem alterações em sistema endócrino, como hipotireoidismo, e alterações cardiovasculares. **Conclusão:** Conclui-se, portanto, que as alterações cromossômicas responsáveis pela Sd. de Turner são capazes de gerar diversas repercussões clínicas e o diagnóstico precoce é de suma importância para a instituição do tratamento para que haja uma puberdade mais saudável possível.

Palavras-chave: Cromossomopatia, Mutação, Deleção, Amenorreia, Infertilidade.