I Ciclo de Palestras de Genética Médica

SINDROME DE TURNER

Autor(res)

Erick Kenji Nishio
Amanda Rodrigues Jachstet
Eduarda Rodrigues Valder
Camila Cassia De Souza
Brenda Dos Santos Orcioli

Categoria do Trabalho

1

Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

Resumo

RESUMO: Síndrome de Turner é a condição genética que afeta apenas mulheres. É uma doença do cromossomo sexual causada pela perda total ou parcial de um cromossomo X, mais frequentemente encontrado como cariótipo 45, X. As pacientes acometidas normalmente possuem 45 cromossomos, com os 22 pares de autossomos e mais um cromossomo X. Em uma minoria, as pessoas afetadas são “mosaicos” (mistura de células com composições diferentes de cromossomos), tendo parte das células com 46 cromossomos (com os 2 cromossomos X) e parte com 45 cromossomos (com um só cromossomo X). A síndrome de Turner é ocasionalmente diagnosticada de maneira acidental durante o teste pré-natal. Mais comumente, é suspeitado com base em características clínicas características. O teste genético deve ser realizado para confirmar o diagnóstico em qualquer paciente com as características clínicas de ST. O diagnóstico é confirmado pela análise do cariótipo, geralmente usando células mononucleares do sangue periférico. O tratamento pode ser feito por reposição hormonal com estrógenos e pela administração de hormônio de crescimento.