

## CERATOCONE E SÍNDROME DE TURNER – RELATO DE CASO

## TRANSOBTURATOR SLING IN THE TREATMENT OF STRESS URINARY INCONTINENCE

LUÍS ALEXANDRE RASSI GABRIEL<sup>1</sup>  
 TAUAN DE OLIVEIRA<sup>1</sup>  
 MARCOS PEREIRA DE ÁVILA<sup>1</sup>

**Palavras - chave:** ceratocone, Síndrome de Turner.  
**Keywords:** keratoconus, Turner Syndrome

## RESUMO

Neste caso os autores descrevem o quinto caso de uma paciente com achados físicos de Síndrome de Turner também ceratocone em ambos os olhos. Este é um caso único pois diversamente dos outros quatro casos, o diagnóstico de Síndrome de Turner surgiu após o diagnóstico do ceratocone, enfatizando a importância de os especialistas realizarem um exame clínico geral detalhado a fim de chegarem a um diagnóstico mais amplo.

## ABSTRACT

Herein the authors describe the fifth case of a patient with mild physical features of Turner syndrome who was found to also have keratoconus on both eyes. This is a unique case because diversely from the previous four cases, the diagnosis of Turner Syndrome came after the diagnosis of keratoconus, emphasizing the importance of specialists on performing detailed general clinical examination, in order to make broader diagnosis.

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Turner foi descrita pela primeira vez em 1938, com uma incidência de 1:3000. Para que se conclua que um paciente tenha síndrome de Turner, três critérios devem ser satisfeitos (tabela 1):

Tabela 1. Critérios diagnósticos da Síndrome de Turner
Sexo feminino
Características físicas típicas
Ausência total ou parcial de um cromossomo X, com ou sem mosaicismo

As características físicas típicas incluem: digenesia ovariana, amenorréia primária, hipodesenvolvimento de mamas, genitália infantil, rarefação dos pêlos pubianos, baixa estatura, pescoço alado, cubitus valgus e tórax em escudo. A seguir na tabela 2 discriminam-se outros achados físicos encontrados.

Tabela 2. Outros achados físicos característicos da Síndrome de Turner

Implantação capilar nugal baixa
Múltiplos nevos pigmentados
Unhas hipoplásicas
Linfedema congênito de extremidades
Anormalidades cardíacas
Anormalidades do trato urinário
Coarctação da aorta
Retardo mental
Esterelidade
Implantação baixa de orelhas
Diabetes
Mixedema
Mamilos amplamente separados

Uma grande quantidade de anormalidades oculares foram já descritas em pacientes com Síndrome de Turner. O ceratocone é raramente descrito associado à síndrome, sendo este o quinto relato na literatura mundial<sup>1,2,3</sup>. A associação foi apresentada pela primeira vez em 1991 por Nucci et al.<sup>1</sup>. A seguir, na tabela 3 discriminam-se outros achados oculares possivelmente encontrados.

1. Médico Oftalmologista do CEROF/ Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás.

Epicanto	Esclera azulada	Microftalmia
Ambliopia	Coloboma de íris	Ausência de carúncula
Hipermetropia	Glaucoma congênito	Ectopia pupillae
Estrabismo	Opacidade corneana	Rarefação de EPR
Catarata congênita	Linfangectasia congênita	Hemangioma palpebral
Ptose	Spots de Brushfield	Paralisia de NC-VI
Miopia	Pregas antimongolóides	Retinose pigmentar
Nistagmo	Coloboma coroidal	Hipoplasia de glândula lacrimal
Amaurose para cores	Persistência de membrana pupilar	Córnea oval
Hiptelorismo	Microcórnea	Síndrome de Duane

## RELATO DO CASO

Esta paciente compareceu ao ambulatório de Genética Ocular do Centro de Referência em Oftalmologia (CEROF) – HC – UFG aos 19 anos de idade com queixa principal de baixa acuidade visual. Além desta queixa ocular, sistemicamente a paciente apresentava baixa estatura e amenorréia primária, sem entretanto apresentar os outros achados típicos da síndrome. Ao exame, evidenciou-se que a causa de sua baixa de acuidade visual era um ceratocone bilateral, o qual conferia-lhe acuidade visual de 20/50 em olho direito e 20/800 em olho esquerdo.

Diferentemente do olho direito, o ceratocone no olho esquerdo estava jádescompensado justificando a acuidade visual bastante pior neste olho. A paciente foi então encaminhada para o ambulatório de ceratocone do CEROF e, no ambulatório de Genética prosseguiu-se com a pesquisa de uma possível causa para este ceratocone, em função dos achados sistêmicos da paciente. Dentre as várias associações de doenças sistêmicas e ceratocone, a única que se adequava aos achados clínicos da paciente era a Síndrome de Turner. Diante disto, solicitou-se ultrassonografia pélvica revelando útero e ovários diminutos, além de níveis séricos elevados de FSH e DHEA. Alterações cardiovasculares foram descartadas. O cariótipo revelou uma deleção parcial do braço curto de um dos cromossomos X a partir da região p11.2. Desta forma, confirmou-se mais um caso de ceratocone associado à Síndrome de Turner.

## DISCUSSÃO

Este caso representa o quinto caso descrito de uma paciente apresentando Síndrome de Turner associada a ceratocone. Não se pode ainda dizer se esta associação representa uma coincidência de duas doenças com causas distintas ou, se representa espectroprimordialmente ocular da Síndrome de Turner. De qualquer forma, foi um caso diferente dos demais quatro casos da literatura, pois foi descoberta nesta paciente a Síndrome de Turner com alterações típicas sutis, após o exame oftalmológico, e não o contrário como nos casos prévios<sup>1,2,3</sup>. Claramente, percebe-se que muitos casos de doenças oculares aparentemente isoladas podem representar, na verdade,

doenças sistêmicas com potenciais impactos à saúde geral do paciente. Reforça-se assim, a crucialidade de exames clínicos detalhados nas consultas de especialidades, como por exemplo a oftalmologia.

## REFERÊNCIAS

1. Nucci P, Trabucchi G, Brancato R. Keratoconus and Turner's syndrome: a case report. *Optom Vis Sci* 1991;68:407-8
2. Macsai M, Maguen E, Nucci P. Keratoconus and Turner's Syndrome. *Cornea* 16(5): 534-536, 1997
3. Ribeiro I et al. Keratoconus and Turner's Syndrome. Poster Session – P23 Cornea 2 - 103rd DOG Congress 25-29 September 2005 Berlin, ICC