

---

---

**RELATO DE CASO**

---

---

**Infarto agudo do miocárdio em jovem com síndrome de Turner***Acute myocardial infarction in a young with Turner's syndrome*Kárla Scarduelli Luciano<sup>1</sup>, Mariana Bruinje Cosentino<sup>2</sup>, Rodrigo Cristiano Bigolin<sup>3</sup>, Katusca Isabelle Valderrama Padilha<sup>4</sup>,  
Aline Karin Feltrin<sup>5</sup>, Aline Müller<sup>6</sup>**Resumo**

A Síndrome de Turner (ST) é uma doença genética caracterizada pela monossomia completa ou parcial do cromossomo X e possui uma grande variabilidade fenotípica, podendo se manifestar na forma clássica ou com poucos sinais dismórficos que possam chamar atenção ao diagnóstico. Mulheres com Síndrome de Turner têm um risco cardiovascular duas vezes maior que a população geral e apresentam maior prevalência de hipertensão arterial sistêmica, dislipidemia, aumento da resistência insulínica e deficiência estrogênica, além de doenças cardíacas congênitas, principalmente acometendo grandes vasos, podendo estar presente em até 50% das mulheres com ST. Devido a essas complicações cardiovasculares, o reconhecimento de possíveis manifestações cardíacas agudas em pacientes com anomalias genéticas torna-se imprescindível para o sucesso terapêutico. O objetivo do presente artigo é descrever um caso de infarto agudo do miocárdio em uma paciente jovem com Síndrome de Turner.

**Descritores:** Infarto do miocárdio. Síndrome de Turner. Relato de caso.

**Abstract**

Turner's syndrome is a genetic disease related either to a homogeneous complete or a partial XO monosomy and has a phenotypic variability, presenting such in a classic syndrome or with few dysmorphic signs that can draw attention to diagnosis. Women with Turner's syndrome have a cardiovascular risk twice higher than general population and presents more prevalence in hypertension, dyslipidemia, insulin resistance and estrogen deficiency, besides cardiac congenital cardiac diseases, mainly affecting big vessels, in approximately 50% of these patients. Due to these cardiovascular complications, recognition of possible acute cardiac manifestations in patients with genetic abnormalities is necessary to therapeutic success. The goal of this article is to present a case report of a young woman with AMI and Turner syndrome.

**Keywords:** Acute infarction myocardial. Turner's syndrome. Case report.

**Introdução**

A Síndrome de Turner (ST), descrita na década de 40, é uma doença genética característica do sexo feminino e ocorre numa proporção de aproximadamente 1: 2.000 nascimentos vivos<sup>1</sup>. O quadro clínico é evidenciado pela baixa estatura, disgenesia gonadal, atraso no desenvolvimento puberal e esterilidade, malformações e estigmas diversos. Encontra-se ainda uma variabilidade de sinais dismórficos, como pescoço curto e / ou alado, tórax largo e em escudo, cubitus valgus, baixa implantação dos cabelos na nuca, orelhas proeminentes e de implantação baixa, entre outros<sup>2,3</sup>.

Podem ser observadas também algumas anomalias

- 
1. Médica residente em cardiologia pelo Instituto de Cardiologia de Santa Catarina / São José – SC.
  2. Especialização em cardiologia pela PUC-PR.
  3. Médico residente em medicina intensiva pelo Hospital Regional Hans Dieter Schmidt / Joinville – SC.
  4. Médica residente em cardiologia pelo Hospital Cardiológico Costantini / Curitiba – PR.
  5. Médica residente em endocrinologia pelo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro / Uberaba – MG.
  6. Médica Plantonista / Urgência e Emergência.

congênitas e adquiridas, como problemas cardiovasculares e renais, deficiência auditiva, hipertensão arterial, osteoporose, obesidade, doenças tireoidianas, entre outras doenças auto-imunes. A Síndrome de Turner também pode estar associada à presença de doença arterial coronariana, mesmo sem outros fatores de risco cardiovascular presentes<sup>3,4</sup>.

Este trabalho tem como objetivo relatar o caso de uma jovem paciente com Síndrome de Turner e infarto agudo do miocárdio transmural.

## Relato de caso

Paciente feminina, 24 anos, casada, natural e procedente de Joinville / SC, diagnóstico prévio de Síndrome de Turner (confirmada por cariótipo), cistite de repetição e hipertensão arterial sistêmica em uso de captopril 75mg / dia.

Iniciou com dor epigástrica e retroesternal em aperto de forte intensidade associada a vômitos 2 horas antes de ser admitida no pronto atendimento (PA) de sua cidade. Foi medicada no PA com omeprazol, escopolamina e dipirona, recebendo alta ainda sintomática. Em casa, persistiu com dor de forte intensidade, associado a sudorese e dispnéia, que a fez procurar novamente o PA após 12 horas de dor contínua.

Neste novo atendimento, foi realizado ECG onde verificou-se supradesnivelamento do segmento ST em parede anterior, sendo realizadas medidas para síndrome coronariana aguda (AAS, betabloqueador, nitrato, clopidogrel, heparina, estatina) e encaminhada ao Hospital Regional Hans Dieter Schmidt / Joinville – SC, referência em cardiologia.

Ao exame físico a paciente apresentava-se hipocorada, obesa (IMC 31), eupneica, sem turgência jugular, com pressão arterial 120/80 mmHg, frequência cardíaca 80 bpm, ausculta cardiopulmonar sem alterações.

A paciente foi submetida à intervenção coronariana percutânea onde identificou-se lesão obstrutiva (fluxo TIMI 0) em coronária descendente anterior - terço proximal (figura 1), ventrículo esquerdo com acinesia ântero-apical, demais coronárias sem lesões.

Após discussão clínica foi optado por angioplastia transluminal coronariana de artéria descendente anterior, utilizando cateter balão 3,0 X 15 mm porém sem sucesso. Apesar das inúmeras dilatações com o cateter balão, em nenhum momento foi possível o reestabelecimento do fluxo pelo vaso devido à presença maciça de trombos. Manteve fluxo final TIMI 0. Encaminhada a UTI, onde recebeu tirofiban por 48 horas, além de mantidas

demais medicações para síndrome coronariana aguda.

Exames complementares posteriores mostraram troponina de 52,0 ng/mL (valor de referência menor que 1,0 ng/mL) e CKMB de 308,0 U/L (valor de referência menor que 24,0 U/L).

A paciente evoluiu com insuficiência cardíaca descompensada (Killip-Kimball II), sendo realizado ecocardiograma transtorácico no segundo dia de internação, no qual verificou-se aspecto sugestivo de cardiopatia isquêmica, fase de dilatação, sinais de disfunção contrátil global de ventrículo esquerdo (VE) de leve intensidade, fração de ejeção 30%, disfunção diastólica de VE moderada, além de visualizado imagem sugestiva de trombo em VE. A partir disso, optou-se por manter anti-coagulação plena com enoxaparina.

A paciente recebeu alta assintomática após 8 dias de internação com varfarina 5mg, captopril 75mg / dia, carvedilol 50mg / dia, espironolactona 25 mg / dia, furosemida 40 mg / dia, sinvastatina 40 mg / dia e AAS. Orientada a manter acompanhamento no ambulatório de cardiologia.

## Discussão

A Síndrome de Turner caracteriza-se pela monossomia completa ou parcial do cromossomo X e possui uma grande variabilidade fenotípica, podendo se manifestar na forma clássica (meninas com retardo do desenvolvimento puberal e do crescimento) – como descrita por Turner em 1938, até em casos com poucos sinais dimórficos que possam chamar atenção ao diagnóstico<sup>6</sup>.

Estudos sugerem que mulheres com Síndrome de Turner têm um risco cardiovascular consideravelmente maior que a população geral<sup>1,6</sup>. Diversas condições contribuem para isso, como maior prevalência de hipertensão arterial sistêmica, dislipidemia, aumento da resistência insulínica e deficiência estrogênica, que estão relacionadas principalmente com aumento de doença coronariana isquêmica neste grupo de pacientes<sup>5,6</sup>.

A insuficiência gonadal descrita nessas mulheres leva a insuficientes níveis de esteróides. Na população geral já foi comprovado que a deficiência de estrogênio está associada a maior risco de doença coronariana por alterar o perfil lipídico e a função endotelial<sup>7,8</sup>.

A terapia de reposição hormonal apresenta efeitos anti-inflamatórios e anti-oxidantes que resulta em melhora do perfil lipídico, porém não tem indicação primária com essa finalidade<sup>1</sup>.

Terapia crônica com estatinas, anti-hipertensivos e controle do diabetes deve ser encorajada quando não

alcançarem metas com mudanças de estilo de vida<sup>5,9</sup>.

Doenças cardíacas congênitas, principalmente aquelas dos grandes vasos, também são relatadas e estima-se que até 50% das mulheres com Síndrome de Turner apresentam alguma patologia relacionada à aorta, tornando esta a maior causa de morte em mulheres jovens com Síndrome de Turner, já que o risco de dissecação aórtica nesses casos é considerável<sup>5,6,7,9,10</sup>.

É recomendado que as pacientes com Síndrome de Turner sejam submetidas a exames cardiovasculares regulares, incluindo triagem já no diagnóstico e subsequente avaliações com intervalos definidos<sup>1</sup>.

Programas de acompanhamento clínico para as pacientes com a síndrome recomendam: 1) anualmente exame físico com medida da pressão arterial, ausculta cardíaca, orientação para manter índice de massa corpórea < 25 com mudança no estilo de vida, avaliação do perfil lipídico, glicemia, função tireoidiana, hepática e renal. 2) a cada 3-5 anos realização de ecocardiograma, ressonância magnética de aorta (RM), densitometria óssea, audiometria, triagem para doença celíaca e anticorpos tireoidianos. Quando a RM não estiver disponível, recomenda-se a realização de angiogramografia de aorta<sup>1,4</sup>.

Pacientes com anomalias genéticas requerem monitorização adequada assim como controle de fatores de risco cardiovascular, que podem reduzir ou evitar complicações cardíacas e aórticas. Além disso, quando presentes, o reconhecimento precoce dessas complicações está diretamente relacionado ao sucesso terapêutico.

## Referências

1. Hjerrild BE, Mortensen KH, Gravholt CH. Turner syndrome and clinical treatment. *BMB* 2008; 86: 77-93.
2. Ford CE, Jones KW, Polani PE, Almeida JC, Briggs JH. A sex chromosome anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). *Lancet* 1958; 1: 711-713.
3. Armani MC, Baldin AD, Marini SH, Baptista MT, Guerra AT, Guerra GJ. Avaliação da resistência insulínica e do perfil lipídico na Síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49 (2): 278-285.
4. Guimarães MM, Guerra CT, Alves ST, Cunha MC, Marins LA, et al. Intercorrências clínicas na Síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2001; 45 (4): 331-338.
5. Gravholt CH. Turner syndrome and the heart: cardiovascular complications and treatment strategies.

*Clin Cardiol* 1999; 22 (3): 245-247.

6. Jung MP, Amaral JL, Fontes RG, Costa AT, Guillaume SM, Cardoso MH. Diagnóstico da Síndrome de Turner: a experiência do Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia – Rio de Janeiro, de 1970 a 2008. *Rev Bras Mater Infant* 2010; 10 (1): 117-124.
7. Elsheikh M, Bird R, Casadei B, Conway GS. The effect of hormone replacement therapy on cardiovascular hemodynamics in women with Turner's syndrome. *JCE & M* 2000; 85(2): 614-619.
8. Cracowski JL, Vanzetto G, Douchin S, Atger O, Bost M. Myocardial infarction and Turner's syndrome. *Clin Cardiol* 1999; 22: 245-247.
9. Bondy CA. Heart disease in Turner syndrome. *Minerva Endocrinol* 2007; 32 (4): 245-261.
10. Berkova M, Berka Z, Krcova Z. Turner syndrome is associated with increased cardiovascular morbidity and mortality. *Vnitr Lek* 2009; 55(5): 523-528.

## Figuras

**Figura 1:** Obstrução em artéria coronária descendente anterior – porção proximal

