



SÍNDROME DE TURNER: UMA REVISÃO MULTIDISCIPLINAR DAS DIMENSÕES GENÉTICAS, CLÍNICAS E BIOPSISSOCIAIS

Turner Syndrome: A Multidisciplinary Review of Genetic, Clinical, and Biopsychosocial Dimensions

**Dulcineia Mund¹, Juliana Lima de Paula², Kelly Renata dos Santos³, Samara Grecco Peterle⁴, Jamily
Agda Gonçalves⁵, Paulo Cezar Machado⁶, Flaviane Aparecida Conholato Nicoli⁷**

¹Graduanda no curso de Enfermagem, FAVENI, Av. Evandi Américo Comarela, nº 441 - Bairro Esplanada, Edifício Perim Center 3º, 4º e 5º andar - Venda Nova do Imigrante - ES. CEP: 29375-000, e-mail: dulcineiamund09@gmail.com

²Graduanda no curso de Enfermagem, FAVENI, Av. Evandi Américo Comarela, nº 441 - Bairro Esplanada, Edifício Perim Center 3º, 4º e 5º andar - Venda Nova do Imigrante - ES. CEP: 29375-000, e-mail: jupaulamp22@gmail.com

³Graduanda no curso de Enfermagem, FAVENI, Av. Evandi Américo Comarela, nº 441 - Bairro Esplanada, Edifício Perim Center 3º, 4º e 5º andar - Venda Nova do Imigrante - ES. CEP: 29375-000, e-mail: Kellrysantos802@gmail.com

⁴Graduanda no curso de Enfermagem, FAVENI, Av. Evandi Américo Comarela, nº 441 - Bairro Esplanada, Edifício Perim Center 3º, 4º e 5º andar - Venda Nova do Imigrante - ES. CEP: 29375-000, e-mail: samarapeterli@gmail.com

⁵Graduando no curso de Enfermagem, FAVENI, Av. Evandi Américo Comarela, nº 441 - Bairro Esplanada, Edifício Perim Center 3º, 4º e 5º andar - Venda Nova do Imigrante - ES. CEP: 29375-000, e-mail: Jamilyagdragon@gmail.com

⁶Graduanda no curso de Enfermagem, FAVENI, Av. Evandi Américo Comarela, nº 441 - Bairro Esplanada, Edifício Perim Center 3º, 4º e 5º andar - Venda Nova do Imigrante - ES. CEP: 29375-000, e-mail: paulocezarmachado57@gmail.com

⁷Professora na Faculdade FAVENI, Av. Evandi Américo Comarela, nº 441 - Bairro Esplanada, Edifício Perim Center 3º, 4º e 5º andar - Venda Nova do Imigrante - ES. CEP: 29375-000, e-mail: flaviane.nicoli@professorfaculdedefaveni.com.br

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Turner é uma condição que acomete apenas mulheres. Ela acontece quando um dos cromossomos X (que é um dos cromossomos sexuais) está parcial ou totalmente ausente. Ocorre em aproximadamente em 1 a cada 2.500 bebês do sexo feminino nascidas-vivas (BRASIL, 2020). A Síndrome de Turner foi referida em 1938, por Henry Turner, todavia, sua base genética foi evidenciada em 1959. Suas principais características físicas são baixa-estatura: geralmente é em torno de 1,42m ou 1,46m, pescoço alado, tórax alargado, proeminência das orelhas, distância intermamilar aumentada associada à hipoplasia mamilar, órgãos sexuais com aspecto infantil, implantação de cabelos na nuca reduzida, unhas hiperconvexas, *culbitovalgus* e entre outras. (ORBAÑANOS, 2016).

Apesar da imensidade de características, algumas delas são completamente reversíveis, e as demais, necessitam de acompanhamento médico de forma regular. A síndrome de Turner é qualificada como grave, levando em consideração todo o aspecto biopsicossocial da portadora, contudo, o objetivo deste artigo é trazer uma literatura ampliada, considerando todos os aspectos sociais, emocionais, e todo o manejo clínico, dando ênfase aos cuidados integrais e que melhor amplifiquem a qualidade de vida das portadoras da Síndrome de Turner (ST).

O objetivo dessa pesquisa foi abordar a Síndrome de Turner no seu aspecto biopsicossocial e multidisciplinar com ênfase nos materiais atualizados sobre a ST, pois apesar de todos os avanços no quesito diagnóstico e medidas terapêuticas, os portadores da Síndrome de Turner ainda enfrentam bastante desafios que vão além de suas manifestações clínicas. Estima-se que o diagnóstico tardio e a falta de conhecimento populacional impactam



significativamente a vida das portadoras da ST. Essa taxa de diagnóstico tardio pode chegar em até 50% em algumas regiões do Brasil (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2020, p. 10). Portanto, a conscientização e educação são fundamentais para melhorar o manejo da condição.

No levantamento bibliográfico realizado foi foco de pesquisa em artigos científicos e periódicos sobre o assunto, identificar as particularidades genéticas, verificar as principais manifestações clínicas e suas implicações na qualidade de vida, informar sobre as abordagens terapêuticas disponíveis, reconhecer os aspectos psicossociais que permeiam as portadoras da ST e esclarecer sobre a condição entre a população geral e profissionais de saúde.

O estudo desse tema é importante para compreender a complexidade da Síndrome de Turner e como ela impacta diretamente a vida das portadoras, com um conhecimento abrangente e adequado dos profissionais de saúde e da população, o diagnóstico correto e precoce pode trazer melhoras significativas do quadro clínico das pacientes e em todos os aspectos biopsicossocial. Além disso, a compreensão das variáveis clínicas e psicossociais auxiliam na oferta de suporte mais eficaz (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2020, p. 10; ALMEIDA, 2021, p. 15). Estudos demonstram que intervenções precoces podem melhorar significativamente os resultados clínicos e psicossociais das portadoras (ZACHARIN et al., 2019, p. 35).

MATERIAL E MÉTODOS

Essa pesquisa é definida como descritiva exploratória, com ênfase no levantamento e análise de informações publicadas previamente, a coleta de dados é exclusivamente baseada em pesquisa documental e revisão bibliográfica, sendo a coleta de dados realizada de forma criteriosa, reunindo artigos mais recentes e relevantes dos últimos 8 (oito) anos sobre a Síndrome de Turner, com isso, foi incluído, protocolos oficiais do Ministério de Saúde, protocolos clínicos, artigos e revisões de literatura disponíveis em banco de dados científicos e site de entidades oficiais. As principais fontes incluem o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para Síndrome de Turner, publicado pelo Ministério da Saúde (CONITEC, 2018), artigos revisados sobre práticas de diagnóstico e manejo de enfermagem específicos para essa condição e revisões clínicas atualizadas de fontes acadêmicas confiáveis, como o site da SanarMed e artigos do SciELO e Dasa Genômica.

A análise de dados foi feita exclusivamente de forma qualitativa, baseando-se na análise de conteúdo, comparação e interpretação das informações coletadas, visando assim, identificar diretrizes, práticas clínicas, manejos clínicos, intervenções terapêuticas e busca de melhor qualidade de vida, especialmente dada ao contexto do Sistema Único de Saúde (SUS).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A síndrome de Turner é uma doença rara e genética, causada pela parcialidade ou ausência do cromossomo X (que é justamente um cromossomo sexual). Destaca-se que a ST é a única monossomia cromossômica descrita como compatível com a vida (Mundo da Saúde 2021, p.1). Essas alterações genéticas podem resultar em variações clínicas, sendo elas: Monossomia X completa: na qual são associadas às características fenotípicas severas, mosaicos: Cerca de 30% das portadoras apresentam mosaico, resultando em sintomas mais leves (BARDSLEY; GRAVHOLT; QUIGLEY, 2018, p. 14), deleções Parciais do



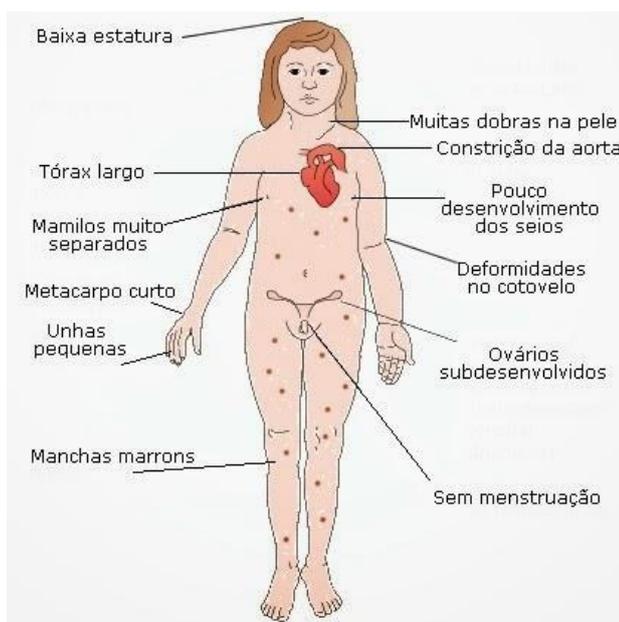
Cromossomo X: Incluem problemas de aprendizado, diagnosticados por cariótipo ou FISH (NIELSEN et al., 2021, p. 14).

O diagnóstico da Síndrome de Turner (ST) é feito através de um exame feito pelo cariótipo da banda G, com a identificação da monossomia do cromossomo X, ou de composição de mosaico. Antes do nascimento também é possível que ocorra uma suspeita da ST, através de exames feitos no pré-natal, como a ecografia pré-natal. O que ocorre é que muitas vezes os fetos apresentam um espessamento da região do pescoço que é chamado de “aumento da translucêncianucal”. Contudo isso não fecha um diagnóstico, será necessário também realizar uma análise dos cromossomos nas células das vilosidades coriônicas ou do líquido amniótico.

Essa alteração achada na síndrome de Turner pode também ser verificada na “triagem pré-natal não-invasiva”, realizada através da coleta sanguínea da mãe em torno da 9-10 semanas de gestação, na qual permite a identificar algumas alterações cromossômicas no feto, que inclui a síndrome de Turner. (GIUGLIANI, 2021).

Segundo Becher et al., (2021) as manifestações clínicas são totalmente variáveis (de acordo com o fenótipo da portadora da ST), entretanto essas são as principais manifestações como baixa estatura, na qual encontra-se entre 1.42m ou 1.46m, disfunção ovariana que gera um impacto direto na fertilidade e na puberdade, anomalias cardíacas e renais Acometem cerca de 30% das pacientes (WALLACE et al., 2021, p. 26), características físicas: pescoço alado, tórax alargado, proeminência das orelhas, distância intermamilar aumentada associada à hipoplasia mamilar, órgãos sexuais com aspecto infantil, implantação de cabelos na nuca diminuída, problemas Cognitivos e Emocionais: Como ansiedade e depressão (QUIGLEY; BARDSLEY, 2021, p. 74), unhas hiperconvexas, *culbitovalguse* entre outras. (ORBAÑANOS, 2016). Essas características principais estão ilustradas na figura 1:

Figura 1: Características físicas da ST



Fonte: <https://www.medicina.ufmg.br/observaped/sindrome-de-turner/>

O gerenciamento clínico da Síndrome de Turner deve ser abordado de forma multidisciplinar, englobando vários profissionais, levando em consideração a particularidade



de cada portadora, como pediatras, endocrinologistas, cardiologista, geneticistas, psicólogos, entre outros. O acompanhamento regular é fundamental para a monitorização do crescimento, desenvolvimento sexual e possíveis complicações (GAWLIK et al., 2020, p. 62). As orientações incluem procedimentos como acompanhamento médico regular com consultas periódicas para avaliar o crescimento e o desenvolvimento, intervenção Precoce: Início de terapias hormonais na infância para promover crescimento adequado (GAWLIK et al., 2020, p. 63), avaliação Cardíaca: Exames regulares para detecção de anomalias cardíacas (WALLACE et al., 2021, p. 28).

Intervenções terapêuticas

A tabela 1 apresenta um panorama das principais intervenções terapêuticas voltadas às pacientes com Síndrome de Turner. Cada abordagem terapêutica tem como objetivo proporcionar melhorias na qualidade de vida.

Essas intervenções são baseadas em estudos clínicos recentes, assim como suas porcentagens de eficácia. O tempo de intervenção variam de acordo com as necessidades individuais de cada paciente e de suas recomendações médicas.

Tabela 1: Identificação das abordagens terapêuticas e suas eficácias

| TIPO DE INTERVENÇÃO | EFICÁCIA | TEMPO DE INTERVENÇÃO |
|-------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Hormonioterapia (hormônio de crescimento) | Aumento de 5 a 10 cm em altura em 80-90% das pacientes (Zacharin et al., 2019) | Geralmente 4 a 6 anos, começando antes dos 12 anos (Nielsen et al., 2021) |
| Reposição Hormonal | Melhora na puberdade e desenvolvimento sexual em 90% das pacientes (Gawlik et al., 2020) | Início geralmente após os 12 anos, mantido durante a adolescência e vida adulta (Gravholt et al., 2017) |
| Suporte Psicossocial | Aumento na autoestima e redução da ansiedade em 60-70% das participantes (Quigley&Bardsley, 2021) | Variável; grupos de apoio geralmente se reúnem mensalmente ou semanalmente (Gravholt et al., 2017) |
| Monitoramento Cardiovascular | Deteção precoce de anomalias cardíacas em 100% dos pacientes monitorados (WALLACE et al., 2021) | Realizado anualmente ou a cada dois anos, dependendo da gravidade das condições (ZACHARIN et al., 2019) |

Fonte: Elaboração própria, 2024

O aspecto psicossocial da Síndrome de Turner é de extrema importância e urgência, visto que a ST não impacta somente a saúde física como também a emocional e a social. Estudos demonstram que as portadoras da ST podem enfrentar desafios em diversas áreas, tais como por exemplo na sua autoestima: Muitas portadoras da ST relatam problemas de estima relacionados a sua imagem, quando fazem comparação com outras mulheres de sua idade. Isso pode resultar em isolamento social e dificuldades nas interações sociais (GRAVHOLT et al., 2017, p. 53), conflitos de identidade: na puberdade, onde é um período de construção da identidade, podendo enfrentar conflitos internos em relação à sua condição, resultando em sentimentos de inadequação e confusão (WALLACE et al., 2021, p. 30), suporte social: a falta de compreensão e suporte familiar, pode desencadear agravos no quesito biopsicossocial, enquanto o suporte efetivo do grupo familiar



pode levar a melhora da qualidade de vida e a adaptabilidade, que é crucial para fornecer meios e alternativas para que os portadores da ST promovam uma adaptação a longo prazo, considerando todas suas necessidades emocionais, sociais e biológicas. Programas de apoio psicológico e social devem ser desenvolvidos para oferecer um espaço seguro e acolhedor.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do exposto, a Síndrome de Turner se destaca não apenas pela complexidade de suas características clínicas, mas pela necessidade de uma abordagem ampla e compassiva que promova o bem-estar biopsicossocial das portadoras. É evidente que, para alcançar um manejo verdadeiramente eficaz, é fundamental que as equipes de saúde atuem de forma integrada e estejam preparadas para responder aos desafios físicos e emocionais que acompanham essa condição.

O compromisso contínuo do Sistema Único de Saúde (SUS), ao implementar o PCDT para Síndrome de Turner em 2018, reflete um avanço significativo. Contudo, a atualização constante dessas diretrizes e a ampliação do acesso a cuidados e informações seguem como imperativos, sendo essencial que as políticas públicas abracem a complexidade e a individualidade de cada caso. A criação de programas de apoio psicológico e social, aliados a uma rede de saúde inclusiva e acolhedora, torna-se vital para que as portadoras alcancem uma vida plena e com qualidade.

Pesquisas futuras, ao incluírem a perspectiva direta das portadoras sobre suas experiências e necessidades, podem oferecer insights preciosos para aperfeiçoar as práticas clínicas e promover uma inclusão mais significativa. Somente com um esforço coletivo que envolva profissionais de saúde, políticas públicas e sociedade, será possível construir uma realidade onde a Síndrome de Turner seja compreendida e manejada em sua totalidade, garantindo a todas as portadoras o direito a uma vida digna, saudável e respeitada.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, R. F. **Importância da conscientização sobre a Síndrome de Turner**. *Revista Brasileira de Genética Clínica*, v. 20, n. 2, p. 10-18, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jped/a/8yR7zdTCSP5WxFz4mbwx3Tc/>. Acesso em: 29 out. 2024.

ARDSLEY, M.; GRAVHOLT, C. H.; QUIGLEY, C. A. **Diagnosis and management of Turner syndrome: an update**. *Clinical Endocrinology*, v. 88, n. 1, p. 1-10, 2018. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/cen.13304>. Acesso em: 29 out. 2024.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde; Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. **Portaria Conjunta nº 15, de 09 de maio de 2018. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Síndrome de Turner**. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2018/poc0015_24_05_2018.html Acesso em 29 de out. 2024

GAWLIK, A.; GAWLIK, T.; **Turner syndrome: An overview**. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, v. 33, n. 3, p. 371-376, 2020. Disponível em: <https://academic.oup.com/ejendo/article-abstract/170/2/R57/6661667?login=false> Acesso em: 28 out. 2024.



GRAVHOLT, C. H.; MOE, N. A.; HARTUNG, J. M. **Turner syndrome and the impact of psychosocial factors.** *EuropeanJournalofEndocrinology*, v. 177, n. 6, p. 119-131, 2017. Disponível em: <https://eje.bioscientifica.com/view/journals/eje/177/6/EJE-17-0656.xml>. Acesso em: 29 out. 2024.

NIELSEN, J. B.; MOURITSEN, A.; HANSEN, M. P. **Genetics and epidemiology of Turner syndrome.** *NatureReviewsEndocrinology*, v. 17, n. 1, p. 11-27, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/abem/a/cv7LHQLLqg7TwdW4fSWx3ws/> Acesso em: 29 out. 2024.

PSICOLOGIA E SAÚDE. **Aspectos psicossociais da Síndrome de Turner.** *e-Acadêmica*, v. 3, n. 2, 2022. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/abem/a/GLpYz3S9yMwV8nGTZQjKgJm/#:~:text=Os%20problemas%20de%20comportamento%20mais,10%2C12%2D14>). Acesso em 28 out. 2024