**SÍNDROME DE TURNER: BREVES CONSIDERAÇÕES SOBRE INCIDÊNCIA, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

BARTHOLAZZI, Cláudia Fontes

*Graduanda em Enfermagem na Faculdade Metropolitana São Carlos*

claudiabartholazzi@gmail.com

CARDOZO, Diógenes Silva

*Graduando em Enfermagem na Faculdade Metropolitana São Carlos*

diogenes\_scardozo@hotmail.com

MARTINS, Samuel Ribeiro

*Graduando em Enfermagem na Faculdade Metropolitana São Carlos*

samuelmartinseduca@gmail.com

CURCIO, Fernanda Santos

*Professora Titular da Faculdade Metropolitana São Carlos*

fernandasantoscurcio@gmail.com

ANDRADE, Claudia Caixeta Franco

*Professora Titular da Faculdade Metropolitana São Carlos*

claudiacfa@yahoo.com.br

**INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Turner tem sua manifestação caracterizada pela ausência total ou parcial do cromossomo X, e atinge entre 1 a cada 2500 meninas recém-nascidas. Há menção da doença no ano de 1938 e desde este período, ocorreram progressos quanto a descrição da história natural da doença, seus aspectos genéticos e considerações sobre os agravos no desenvolvimento do paciente acometido pela (PINHEIRO; MARTINS; FERNANDES, 2009).

Pereira e colaboradores (2016) acrescentam que a primeira descrição da síndrome de Turner, foi feita por Giovani Morgagni no ano de 1768, há menções em 1902 feitas por Funke contudo, a descrição dos componentes fenotípicos determinantes da identificação da síndrome como baixa estatura física e ausência de desenvolvimento da puberdade deu-se no ano de 1930. Mas a nomenclatura Síndrome de Turner assim como o estabelecimento da terapêutica com somatropina só ocorreu no ano de 1938 (PEREIRA *et al*., 2016). A presença do cromossomo X e a ausência total ou parcial do segundo em paciente cujas características fenotípicas sejam femininas, junto de outras marcas atribuídas a síndrome, servem de mecanismo diagnóstico (GUEDES; VERRESCHI, 2006).

Vale destacar que as características fenotípicas da síndrome como a problemática do desenvolvimento da estatura, o não amadurecimento genital está associado ao desenvolvimento dos mais distintos estigmas. Junto de tais alterações, associa-se também a outras morbidades e uma expectativa de vida menor quando comparada a da população geral (GUIMARÃES *et al*., 2001). Deste modo, a partir da revisão da literatura, este texto tem como objetivo trazer considerações sobre os aspectos de diagnóstico, etiologia e tratamento para as portadoras da Síndrome de Turner.

**MATERIAL E MÉTODOS**

A pesquisa adotada neste trabalho é de natureza básica, com característica exploratória, tendo como técnica empregada a revisão de literatura narrativa. Desta forma, não foram utilizados critérios sistemáticos e exaustivos para a busca e análise da literatura (ROTHER, 2007). Para tanto, como base de dados para a pesquisa, optou-se pela Biblioteca Virtual da Saúde (BVS), Scielo e Google acadêmico selecionando trabalhos pertinentes ao estudo da síndrome de Turner através das palavras chaves: Síndrome de Turner. Acolhimento. Diagnóstico. Tratamento.

**DESENVOLVIMENTO**

Pinheiro, Martins e Fernandes (2009) destacam que o diagnóstico da Síndrome de Turner é feito através de análises genéticas, traz a luz manifestações cuja gravidade tem caráter variado: compõe desde desordens cardíacas em recém-nascidas a deficiências no desenvolvimento púbere. Com relação ao desenvolvimento físico, problemáticas relacionadas ao sistema cardiovascular, representam risco mas “a falência ovariana parece ser o mais incapacitante” (PINHEIRO; MARTINS; FERNANDES, 2009, p.152).

Apesar da maioria das pacientes com Síndrome de Turner apresentar “deleção dos folículos ovarianos ao nascer ou nos primeiros meses de vida”, uma parcela destas mulheres apresenta

[...] puberdade espontânea, com ciclos menstruais regulares ou oligomenorréia, que em geral evoluem para falência ovariana precoce (FOP), com um período limitado para ocorrência natural de uma gestação. 2-5 % das mulheres podem apresentar gravidez espontânea (VIEIRA *et al*., 2017, p. 70).

Guimarães e colaboradores (2001) destacam que problemas de ordem renal e cardíaca afetam ao menos 40% das pacientes. Há também, uma incidência significativa de “doenças, como otite média, hipertensão, resistência insulínica, hipercolesterolemia, endocardite e doenças autoimunes, entre elas o hipotireoidismo, doença celíaca e o vitiligo” (GUIMARÃES *et al*., 2001, p. 332).

Guedes e Verreschi (2006) ao tratar das possibilidades de tratamento e diagnóstico para a Síndrome de Turner, trazem em seu artigo que os achados nos procedimentos de avaliação pré-natal, quando há suspeita da doença, demandam por confirmação com cariótipo. A análise do cariótipo se dá pelas vias das técnicas de biópsia de vilo corial, recomenda-se que seja feita ao final do primeiro trimestre gestacional. A amniocentese também é uma das técnicas possíveis para o diagnóstico da síndrome esta abordagem, deve ser realizada mais tardiamente na gestação. Vale ressaltar que tais práticas terapêuticas correspondem a 0,5% a 1% das mortes fetais (GUEDES; VERRESCHI, 2006). Os autores destacam também, que interromper a gestação por conta da suspeita da síndrome de Turner, não é uma medida adequada pois:

[...] o achado pré-natal de um cariótipo com linhagem 45,X nem sempre é confirmado no cariótipo pós-natal , as pacientes diagnosticadas incidentalmente em cariótipo pré-natal têm uma maior proporção de mosaicismo, que dilui as características da síndrome e, ainda que com algumas limitações impostas pela ST, os fetos nascidos vivos são, na maioria das vezes, viáveis e sem impedimentos para uma inserção adequada e produtiva na sociedade (GUEDES; VERRESCHI, 2006, p. 4).

Já no período pós-natal, vale destacar que o diagnóstico da síndrome decorre de “estigmas turnerianos” frente a criança de baixa estatura ou do adolescente com atraso no desenvolvimento puberal. Já na fase adulta são comuns problemas como amenorréia e infertilidade, fatos que culminam no diagnóstico da síndrome de Turner (GUEDES; VERRESCHI, 2006). E na recém-nascida, a presença de edemas nos membros superiores e inferiores junto da presença de alterações cardíacas ou não, demandam investigação dada a possibilidade de presença da Síndrome de Turner (VIEIRA *et al*., 2017).

A ausência de tratamento para a paciente, influencia no desenvolvimento de sua estatura e essa, atinge o limiar de 133 a 157 cm (média 143) pelo menos 20 cm inferior à média da população Feminina e nesse contexto, a abordagem terapêutica com o uso de hormônio do crescimento- GH, quando feita de modo adequado, resulta em modificações na estatura das pacientes (GUEDES; VERRESCHI, 2006).

Guimarães *et al.* (2001), acrescentam que a ausência de tratamento também implica em envelhecimento precoce, problemas de ordem cardíaca resultante das problemáticas hormonais relacionadas ao estrogênio que em conjunto, incidem negativamente na qualidade de vida da paciente.

Um outro problema enfrentado por cerca de 95 a 98% das pacientes, envolve a deficiência estrogênica crônica decorrente da disgenesia gonadal: onde o “genital feminino interno e externo independente de influências hormonais, usualmente não existem alterações estruturais nos órgãos sexuais, com exceção das gônadas em fita”, vale destacar que cerca de 10% a 20% das pacientes portadoras da síndrome de Turner produzem estrogênio suficiente para que ocorra o seu amadurecimento sexual. Assim, para garantir o desenvolvimento adequado destas frente ao desenvolvimento sexual e ganho de massa óssea, a reposição hormonal é necessária (GUEDES; VERRESCHI, 2006).

A respeito da saúde cardíaca, recomenda-se que as pacientes sejam submetidas ao ecocardiograma a cada de três anos, mesmo se não houverem complicações cardíacas (GUEDES; VERRESCHI, 2006).

**RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Frequentemente relatada por médicos pediatras, a manifestação da Síndrome de Turner assume caráter sutil e por isso, resulta em diagnósticos tardios (PINHEIRO; MARTINS; FERNANDES, 2009). Esta circunstância, decorre muitas vezes do fato de “não ser rotina encaminhar-se pacientes para a realização do cariótipo, a menos que haja uma suspeição clínica de síndrome genética” (GUIMARÃES *et al*., 2001, p.336). Tal fato, repercute de modo significativo na vida da paciente e por isso, o trabalho de orientação e educação em saúde desta paciente e de seus familiares, deve assumir caráter multidisciplinar (PINHEIRO; MARTINS; FERNANDES, 2009).

Os estigmas turnerianos podem ser superados mediante a terapia hormonal adequada junto de orientação médica clara, afim de que o paciente possa alcançar bons resultados em seu tratamento (GUEDES; VERRESCHI, 2006) e também, devem ter acompanhamento interdisciplinar ao longo de suas vidas, mesmo se houver desenvolvimento puberal (VIEIRA *et al*., 2017).

Quanto as possibilidades de desenvolvimento gestacional destas mulheres, tal ocorrência “deve ser considerada de alto risco”:

A gestação em pacientes com ST está relacionada com risco materno-fetal elevado. Anormalidades cromossômicas podem ser detectadas no concepto (trissomia do 21, ST) Um estudo de 160 gestantes com ST observou que dos 58% nascidos vivos, 34% apresentaram malformação fetal por anormalidades cromossômicas. Existe também um risco maior de abortos espontâneos e natimortos do que na população geral. Há uma maior frequência de complicações durante a gestação, com aumento em 100 vezes do risco de morte materna (VIEIRA *et al*., 2017, p. 71).

Logo a equipe médica deverá oferecer a elas “uma minuciosa avaliação dos riscos e aconselhamento genético antes da concepção, além de rigoroso seguimento perinatal” (VIEIRA *et al*., 2017, p.72).

**CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Toda manifestação de adoecimento de ordem crônica ou aguda resulta em marcas de ordem emocional no sujeito e estas, interferem em aspectos de ordem biopsicossocial que o constituem. O processo de adoecimento da Síndrome de Turner, repercute tanto nos aspectos individuais e familiares do sujeito. Deste modo, o processo de acolhimento deste sujeito deve ser norteado pelo trabalho de uma equipe multidisciplinar. E junto disso, os mecanismos de assistência, devem criar mecanismos de incentivo e educação em saúde para que a paciente seja capaz de gerenciar o seu processo de autocuidado, fato que poderá incentivar uma maior adesão ao tratamento.

**REFERÊNCIAS**

GUEDES A.D; VERRESCHI, I.T.N. Síndrome de Turner: Diagnóstico e Tratamento. *In*: ASSOCIAÇÃO MÉDICA BRASILEIRA E CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA. **Projeto Diretrizes.** 2006. Disponível em: https://diretrizes.amb.org.br/\_BibliotecaAntiga/sindrome-de-turner-diagnostico-e-tratamento.pdf. Acesso em: 20 set.2020.

GUIMARAES, M.M. *et al*. Intercorrências clínicas na Síndrome de Turner. *In*: **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo, v. 45, n. 4, p. 331-338, ago. 2001 . Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0004-27302001000400004&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 20 set. 2020.

PEREIRA, J.S. *et al*. Síndrome de Turner e diabetes mellitus – revisão da literatura a propósito de 4 casos. *In*: **Revista Portuguesa de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo**, v. 11, n.2, p.240-245, 2016. Disponível em: https://doi.org/10.1016/j.rpedm.2015.09.004. Acesso em: 20 set. 2020.

PINHEIRO, A.; MARTINS L.; FERNANDES, I. Síndrome de Turner, Várias Formas de Apresentação da Mesma Doença. *In*: **Nascer & Crescer**, v. XVIII, n.3, 2009. Disponível em: http://repositorio.chporto.pt/bitstream/10400.16/1253/1/ SindromeTurner\_18-3.pd>. Acesso em:  20 set. 2020.

ROTHER, E. T. Revisão sistemática X revisão narrativa. *In*: **Acta paul. Enferm**., São Paulo, v. 20, n. 2, p. V-VI, jun.  2007.   Disponível em: http://dx.doi.org/10.1590/S0103-21002007000200001. Acesso em: 07 set.  2020.

VIEIRA, C.A.F.A. *et al.* Síndrome de Turner – desfecho de uma gestação espontânea. *In*: **Revista de Medicina da UFC**. v.57, n.2, p.69-72. 2017. Disponível em: 10.20513/2447-6595.2017v57n2p69-72. Acesso em:  20 set.  2020.