

## ASSISTÊNCIA DA ENFERMAGEM AO PACIENTE COM SÍNDROME DE TURNER EM SEU ASPECTO GERAL

Luciana Lima da Silva (1); Mikaele Miranda do Nascimento (2); Maria Zélia de Araújo (3)

<sup>1</sup>Graduanda do Curso de Enfermagem da Unesc Faculdades-FAC/CG. E-mail: [lima2a2@hotmail.com](mailto:lima2a2@hotmail.com)

<sup>2</sup>Graduanda do Curso de Enfermagem da Unesc Faculdades-FAC/CG. E-mail: [mikaellymiranda@hotmail.com](mailto:mikaellymiranda@hotmail.com)

<sup>3</sup>Mestre em Sociologia. Professora da Unesc Faculdades-FAC/CG. E-mail: [zelinha\\_araujo@hotmail.com](mailto:zelinha_araujo@hotmail.com)

**Resumo:** As características da Síndrome de Turner foram descritas inicialmente por Bonnevie (1934), Ullrich (1930), e Rossle em 1922 relatou a síndrome como nanismo de origem sexual. Em 1938, a mesma condição foi descrita por Henry Turner, porém, com caracterização mais detalhada. Apesar do grande avanço tecnológico da era genômica, a maioria dos profissionais da área de saúde ainda não teve contato com a diversa anomalia genética. O objetivo da pesquisa é descrever, de forma breve sobre a assistência da enfermagem ao paciente com Síndrome de Turner em seu aspecto geral. Metodologicamente trabalhou-se com artigos científicos dos últimos dez anos das bases de dados: Biblioteca Virtual em Saúde e Scielo. Fez-se uma pesquisa literária e quantitativa que contemplou os aspectos gerais da Síndrome de Turner como também a visão dos profissionais da saúde ao paciente. A distribuição dos dados antropométricos em estratos de cinco anos. Quanto às categorias (16%) eram auxiliares de enfermagem, (69%) técnicos de enfermagem e (15%) enfermeiros. O tempo de atuação na área de enfermagem, (67%) trabalham há mais de 5 anos, (19%) de 2 a 5 anos e (14%) menos de 2 anos. O aconselhamento genético tem aparecido na literatura de enfermagem desde a década de 60, quando eram enfatizados como sendo de responsabilidade dos enfermeiros o suporte psicossocial e o acompanhamento do caso. Os enfermeiros podem ser questionados pelos seus clientes sobre esse processo e devem ser capazes de dedicar-se às preocupações dos seus clientes. Identificou o conhecimento da equipe de enfermagem frente as anomalias.

**Palavras-chave:** Assistência de enfermagem, diagnóstico de enfermagem, Síndrome de Turner.

### Introdução

As características da Síndrome de Turner (ST) foram descritas inicialmente por Bonnevie (1934) e Ullrich (1930), e Rossle em 1922 relatou a síndrome como nanismo de origem sexual. Em 1938, a mesma condição foi descrita por Henry Turner, porém, com caracterização mais detalhada. A expressão clínica da ST é variável, mas as alterações mais frequentes são: a baixa estatura, imaturidade do desenvolvimento sexual, pescoço curto na infância, anomalias renais e cardiovasculares.

Portanto, o diagnóstico é feito por meio do estudo cromossômico, com a presença de cariótipo de monossomia do cromossomo sexual (45 X ou 45 XO), associado com a perda de um cromossomo sexual X ou Y, sendo que 1/3 das pacientes são diagnosticadas no período neonatal, 1/3 na infância e as restantes na puberdade, quando são observadas amenorreia e ausência de desenvolvimento sexual, juntamente com outras anomalias.

Desde sua primeira descrição em 1938 até os anos 1990, o prognóstico das portadoras da ST foi considerado extremamente grave: quadro malformativo evidente, deficiência importante no crescimento e no desenvolvimento puberal, esterilidade, entre outros. Ainda hoje, para a maior parte dos médicos, a ST é considerada uma anomalia grave. No entanto, nos últimos 15 a 20 anos, novos conhecimentos, tanto no diagnóstico como na terapêutica para essas meninas, modificaram aquela visão inicial.

Diante do exposto o que justifica a realização da pesquisa é conhecer mais sobre a discussão do tema em apreço para que se possa contribuir não somente com a compilação dos estudos já realizados, mas sintetizar os conhecimentos e apresentá-los de forma concisa aos profissionais da saúde e demais interessados em conhecer a Síndrome de Turner.

Vale ressaltar que a proposição dessa ação se torna, ao mesmo tempo, um desafio para os profissionais da saúde, exigindo capacitação permanente principalmente no que envolve a Genética Clínica e o Aconselhamento Genético. Pois:

- A informação genética deve ser dada por profissionais habilitados, o que exige conhecimentos sobre o modo de herança, diagnóstico, tratamento, risco de recorrência, quem deve receber as

orientações e principalmente como e quando oferecer essas informações.

- Os avanços na área de Genética Humana, a partir do Projeto Genoma Humano, estão revolucionando o entendimento de saúde-doença.

O objetivo da pesquisa é descrever, de forma breve sobre a assistência da enfermagem ao paciente com Síndrome de Turner em seu aspecto geral.

### **Metodologia**

Metodologicamente trabalhou-se com artigos científicos dos últimos dez anos das bases de dados: BVS (Biblioteca Virtual em Saúde) e Scielo (Scientific Electronic Library Online). Fez-se uma pesquisa literária e quantitativa que contemplou os aspectos gerais da Síndrome de Turner como também a visão dos profissionais da saúde a esses pacientes. Para a operacionalização dos dados fez-se a coleta do material, seleção do conteúdo, leitura, definição das informações extraídas, análise, interpretação e avaliação dos resultados.

### **Resultados e Discussão**

Atualmente, há um crescente reconhecimento de que a genética não é uma especialidade periférica, preocupada com desordens raras, relevante somente para enfermeiros e para outros profissionais de saúde que trabalham nessa área. Conforme a

genética permeia todos os aspectos do cuidado em saúde aumentam as implicações para a enfermagem e para a educação de enfermeiros.

Após a finalização bem-sucedida do sequenciamento e mapeamento dos genes humanos, a primeira fase do Projeto Genoma Humano (PGH), nós estamos no alvorecer da era genômica. Esses avanços estão revolucionando o nosso entendimento da saúde e da fisiopatologia das doenças humanas com maiores detalhes do que nunca. Recursos e abordagens baseados em genômica estão começando a desempenhar uma função-chave na redefinição da nossa categorização de doenças, por meio do enfoque das vias biológicas que conduzem às mesmas, fornecendo novas abordagens para a prevenção e terapêutica.

As anomalias congênitas (de origem genética ou não) vêm se situando entre as principais causas de morbi-mortalidade infantil e problema de saúde pública. Na América Latina, as informações sobre defeitos congênitos são deficientes em relação a qualidade do diagnóstico e das estatísticas de saúde.

O desenvolvimento biotecnológico nas doenças genéticas permite aliviar o sofrimento e as mortes produzidas por essas enfermidades. Uma equipe multiprofissional é

necessária para assistir a criança e seus familiares de forma integral e holística.

Apesar do grande avanço tecnológico da era genômica, a maioria dos profissionais da área de saúde ainda não teve contato com as diversas anomalias genéticas já descritas, muitas vezes por falta de fontes de informação atualizadas e/ou a própria dificuldade de reconhecê-las na sua prática cotidiana. Neste contexto, há um impacto na expansão do papel da enfermagem para o cuidado em saúde.

Aqui são reportados alguns aspectos da prática de uma enfermeira geneticista como membro de uma equipe clínica e de pesquisa multidisciplinar brasileira. Essa profissional participava do processo de aconselhamento e realizava testes genéticos, utilizando-se de técnicas de biologia molecular, para indivíduos com síndrome de Turner sob risco de desenvolver tumores gonadais.

O aconselhamento genético tem aparecido na literatura de enfermagem desde o início da década de 60, quando eram enfatizados como sendo de responsabilidade dos enfermeiros o suporte psicossocial e o acompanhamento dos casos. Enquanto alguns enfermeiros estarão diretamente envolvidos tanto com a ciência como com a tecnologia genética, em um futuro previsível, muitos já estão cuidando de indivíduos que recebem

algum tipo de intervenção ou de terapia baseados nos genes. Hoje, a genética está afetando a enfermagem indiretamente, mas possivelmente em um futuro próximo, a genética estará de forma drástica entre as principais áreas de importância para a enfermagem.

Nesse contexto, nós descrevemos um protocolo clínico-genético de investigação, assim como diagnósticos de enfermagem, intervenções e resultados para clientes com síndrome de Turner (ST) com risco de desenvolver tumores gonadais, devido à presença de um cromossomo Y normal ou anormal.

Tendo em vista a constante preocupação com a qualidade de vida e a melhora da estatura final, um dos tratamentos propostos para as pacientes com ST é o uso por tempo prolongado de hormônio de crescimento recombinante humano em doses supra fisiológicas.

As pacientes com ST têm risco para desenvolver hipotireoidismo e diabetes mellitus tipos I e II cinco vezes maior do que a população normal. Há também maior risco de malformações cardíacas, hipertensão arterial, coronariopatia isquêmica, arteriosclerose e doença vascular cerebral. Há elevação de 35% na prevalência de todos os tipos de câncer, destacando-se o câncer colorretal, com risco relativo de 4,9.

Condições como cirrose hepática, espinha bífida, cifose, osteoporose com fraturas e malformações do sistema urinário são também mais prevalentes na ST. Enquanto malformações congênitas são mais comuns nos indivíduos com cariótipo 45, X, outras alterações ocorrem mais nas pacientes com outros cariótipos<sup>4</sup>. Como resultado de todas estas manifestações, a mortalidade nas pacientes com ST é de três a quatro vezes maior<sup>7-9</sup>. O presente estudo se propôs a examinar as características clínicas e citogenéticas da ST e a verificar possíveis associações entre cariótipo e aspectos clínicos nessas pacientes.

Os resultados ora apresentados foram coletados nos artigos referenciados por serem considerados de suma importância a sua exposição de forma sintetizada com a proposição de elencar vários conhecimentos em um único documento.

Para tanto, partiu-se da leitura da distribuição dos dados antropométricos em estratos de cinco anos. Quanto às categorias 27 (16%) eram auxiliares de enfermagem, 119 (69%) técnicos de enfermagem e 25 (15%) enfermeiros. Em relação ao tempo de atuação na área de enfermagem, 115 (67%) trabalham há mais de 5 anos, 32 (19%) de 2 a 5 anos e 24 (14%) menos de 2 anos. As distribuições dos dados antropométricos são apresentadas em estratos de cinco anos.

O aumento de cerca de 10 a 15 cm nos diâmetros da cintura e quadril mostrou correlação linear significativa com a idade ( $r=0,9$ ; IC95%: 0,9-1,0;  $p=0,01$ ). As alterações dismórficas são elencadas por ordem decrescente de prevalência.

A análise de possível associação entre o cariótipo e as alterações dismórficas mostrou que o aspecto mais marcante é a prevalência de 100% das pacientes com baixa estatura.

O pescoço alado esteve presente na mesma proporção entre pacientes com cariótipo 45, X ou mosaico. No mosaicismo 45, X/45, Xi (Xq), o *cubitus valgus* e a sobreposição de dentes foram observados em 20 e 25% das pacientes, respectivamente.

A interpretação dos dados antropométricos em valores absolutos das 50 pacientes é difícil de ser feita, em decorrência da faixa etária ampla e por não existirem dados semelhantes na literatura, por isso, optou-se pela transformação dos dados em escore z para tentar expressar a magnitude do comprometimento das variáveis analisadas.

Os aconselhamentos genéticos têm aparecido na literatura de enfermagem desde o início da década de 60, quando eram enfatizados como sendo de responsabilidade dos enfermeiros o suporte psicossocial e o acompanhamento dos casos. Os enfermeiros podem ser questionados pelos seus clientes

sobre esse processo e devem ser capazes de dedicar-se às preocupações dos seus clientes.

Logo, em todos os cenários da prática, os enfermeiros estão começando a participar da coordenação do cuidado individual e a colaborar com equipes interdisciplinares de profissionais de saúde para auxiliar clientes que recebem informações genéticas e apoiar suas necessidades, baseando-se nas quatro maiores responsabilidades que repousam sobre o cuidado de enfermagem: promoção da saúde, prevenção das doenças, restauração da saúde e alívio do sofrimento. O enfermeiro também pode monitorar as ações individuais direcionadas para o manejo de fatores de estresse ao enfrentar os resultados dos testes. A manutenção da esperança frente à incerteza ou perda é um importante resultado do aconselhamento genético que o enfermeiro pode monitorar por meio de indicadores que avaliem a esperança.

### **Conclusão**

O presente trabalho identificou o conhecimento da equipe de enfermagem frente anomalias genéticas. Foi observado o despreparo da equipe principalmente na abordagem familiar das crianças portadoras dos distúrbios genéticos. É frequente depararmos atualmente, em jornais e revistas de grande circulação, com promessas de milagres pelas tecnologias genéticas. E, a despeito das controvérsias, é inegável a

necessidade de uma política científica inclusiva, de engajamento social quanto a investimentos e decisões sobre meios e fins, diante das consequências sociais dos avanços trazidos pelas tecnologias de DNA recombinante (GASKELL, BAUER, 2006).

## Referencias

JUNG, Monica de Paula et al. Revisitando o desvendamento da etiologia da síndrome de Turner. *História, Ciências, Saúde – Manguinhos*. Rio de Janeiro, v.16, n.2, p.361-376, abr.-jun. 2009.

CHVATAL, Vera Lúcia Soares; BÖTTCHER-LUIZ, Fátima; TURATO, Egberto Ribeiro. **Respostas ao adoecimento: mecanismos de defesa utilizados por mulheres com síndrome de Turner e variantes**. Campinas, São Paulo, 2008. Disponível em: <<http://bvshalud.org/>>. Acesso em: 12 abr. 2016.

CUNHA, Valquíria Maria de Paula; SILVA-GRECCO, Roseane Lopes da; SILVA, Sueli Riul da; BALARIN, Marly Aparecida Spadotto. **Conhecimento da equipe de enfermagem de unidade materno-infantis frente aos distúrbios genéticos**. Uberaba, MG, 2010. p. 215-222. Disponível em: <<http://bvshalud.org/>>. Acesso em: 12 abr. 2016.

ARAÚJO, Claudinéia de; GALERA, Bianca Borsatto; GALERA, Marcial Francis; MEDEIROS, Sebastião Freitas de. **Características clínicas e citogenéticas da síndrome de Turner na região Centro-Oeste do Brasil**. Cuiabá (MT),2010. Disponível em Disponível em: <<http://www.scielo.br/?lng=pt>>. Acesso em: 07 abr. 2016.

SANTOS, Milena Flória; RAMOS, Ester Silveira. **Cuidado de enfermagem baseado em genômica para mulheres com síndrome de turner**. Ribeirão Preto, São Paulo,2006. Disponível em: <<http://www.scielo.br/?lng=pt>>. Acesso em: 20 mar. 2016.