

Ana Beatriz Silva

Discente do Curso de Psicologia pela Faculdade de Ciências, Educação e Teologia do Norte do Brasil – FACETEN;
Boa Vista/RR.

Bruna Pereira Barros Pascoal

Bacharel em Direito pela Faculdade Cathedral de Roraima e Discente do Curso de Psicologia pela Faculdade de Ciências, Educação e Teologia do Norte do Brasil – FACETEN;
Boa Vista/RR.

Cíntia Santana

Discente do Curso de Psicologia pela Faculdade de Ciências, Educação e Teologia do Norte do Brasil – FACETEN;
Boa Vista/RR

Jacira Barreto da Silva Stone

Licenciada em Pedagogia pela Universidade Estadual do Amazonas – UEA; Discente do Curso de Psicologia pela Faculdade de Ciências, Educação e Teologia do Norte do Brasil – FACETEN;
Boa Vista/RR

Luciana Farias Silva

Discente do Curso de Psicologia pela Faculdade de Ciências, Educação e Teologia do Norte do Brasil – FACETEN;
Boa Vista/RR

Nara Rosele Santos Pinheiro

Discente do Curso de Psicologia pela Faculdade de Ciências, Educação e Teologia do Norte do Brasil – FACETEN;
Boa Vista/RR

Silvana Lima Govêa

Licenciada em Química pela Universidade Federal de Roraima – UFRR; Discente do Curso de Psicologia pela Faculdade de Ciências, Educação e Teologia do Norte do Brasil – FACETEN;
Boa Vista/RR

Rômulo Terminelis da Silva

Mestre, Doutor e Pós-Doutorado pela Universidade Católica Dom Bosco – UCDB;
Doutor em Psicologia da Saúde pela UNIVERSITÉ DES SCIENCES DE L'HOMME DE PARIS – ULSHP;
Ph.D. Em Ciências da Educação - University Logos Internacional – UNILOGOS.

RESUMO

Este estudo visa elucidar e coletar dados sobre: "A dificuldade no diagnóstico da Síndrome de Turner e suas implicações na vida do paciente e família: uma cosmovisão das acadêmicas de Psicologia da FACETEN". A problemática de pesquisa pautou-se em como a dificuldade da Síndrome de Turner e suas implicações na vida do paciente e família e a cosmovisão das acadêmicas de Psicologia da FACETEN podem contribuir para melhoria do tratamento? Os objetivos específicos propostos, foram: Compreender a dificuldade no

diagnóstico da Síndrome Turner e suas implicações na vida do paciente e família. Refutar sobre a cosmovisão dos acadêmicos de Psicologia da FACETEN sobre os aspectos da Síndrome Turner. Orientar através da pesquisa os procedimentos que os familiares devem tomar diante dos casos da Síndrome Turner. Este estudo ajustou-se, portanto, por uma metodologia de pesquisa sob a linha de levantamento bibliográfico, em caráter exploratório, utilizando-se de uma abordagem qualitativa, de campo descritiva, hipotético-dedutiva não e experimental. Essa doença é responsável por uma variedade de problemas, como estatura baixa, infertilidade, incapacidade de dar início à puberdade, problemas cardíacos, problemas de aprendizagem, de aceitação pessoal e adaptação social. Diante da pesquisa realizada, os resultados expostos e contextualizados podem ser considerados como satisfatórios ao proposto inicialmente neste estudo. Considerando ainda que há várias vertentes e possibilidades a serem analisadas em estudos futuros, e, por conseguinte, mais aprofundados.

Palavras-chave: Síndrome de Turner; diagnóstico; intervenções.

INTRODUÇÃO

A presente pesquisa versa sobre “A dificuldade no diagnóstico da Síndrome de Turner e suas implicações na vida do paciente e família: uma cosmovisão das acadêmicas de Psicologia da FACETEN”¹. A investigação possibilita a compreensão do termo, da origem do nome da Síndrome de Turner e algumas anomalias genéticas, características essas que ocasionam alguns problemas de interação social e biológicos. Partindo desse pressuposto o presente trabalho tem o intuito de adentrar na pesquisa sobre a temática, pois desta maneira poderá contribuir de forma significativa para a formação acadêmica dos formandos em Psicologia.

Quando da proposição relativa aos objetivos específicos propostos, tem-se que estes versaram por buscar-se: Compreender a dificuldade no diagnóstico da Síndrome Turner e suas implicações na vida do paciente e família. Refutar sobre a cosmovisão dos acadêmicos de Psicologia da FACETEN sobre os aspectos da Síndrome Turner. Orientar através da pesquisa os procedimentos que os familiares devem tomar diante dos casos da Síndrome Turner.

Deste modo, a pesquisa em questão tem a seguinte problemática de investigação, pois, essa forma que este estudo se justifica quanto a sua abordagem focando o objeto da pesquisa e situação problema está em: Como a dificuldade da Síndrome de Turner e suas implicações na vida do paciente e família e a cosmovisão das acadêmicas de Psicologia da FACETEN podem contribuir para melhoria do tratamento?

¹ Núcleo de Pesquisa científica FACETEN do curso Bacharel em Psicologia.

1ª Jornada Científica de Pesquisa em Psicologia: Doenças Cromossômicas – Desenvolvimento das Linhas de Pesquisas, grupos de estudo e projetos relacionados as pesquisas para construção de artigos científicos do Curso Bacharel em Psicologia da FACETEN.

Por ser assim, este estudo pautou-se, portanto, por uma metodologia de pesquisa sob a linha bibliográfica, em caráter exploratório, de abordagem qualitativa, de campo e descritiva, hipotético-dedutiva e não experimental. Entendo que esta linha de pesquisa e abordagem seja a mais viável ao estudo por ora. Desse modo, tem-se que os resultados aqui contextualizados podem ser considerados como satisfatórios ao proposto inicialmente neste estudo. Havendo ainda notoriamente várias vertentes e possibilidades a serem analisadas em estudos futuros, e, por conseguinte, mais aprofundados.

METODOLOGIA APLICADA

Tendo-se, para tanto, a este ponto que a pesquisa bibliográfica é o passo inicial na construção efetiva de um protocolo de investigação, quer dizer, após a escolha de um assunto é necessário fazer uma revisão bibliográfica do tema apontado pela Jornada Científica de Pesquisa em Psicologia: Doenças Cromossômicas - Desenvolvimento das Linhas de Pesquisas, grupos de estudo e projetos relacionados as pesquisas para a construção dos artigos científicos do curso Bacharel em Psicologia da FACETEN. Essa pesquisa auxilia na escolha de um método mais apropriado, assim como num conhecimento das variáveis e na autenticidade da pesquisa.

Conforme o Dr. Rômulo Terminelis da Silva (2022, p.05) na explicação do passo a passo de construção do TCC monografia, a pesquisa deve seguir as seguintes orientações (aula de orientação ao TC II polo do Cantá 31 de Janeiro de 2022):

Tendo-se, para tanto, a este ponto que a pesquisa bibliográfica e abordagem qualitativa é o passo inicial na construção efetiva de um protocolo de investigação, quer dizer, após a escolha de um assunto é necessário fazer uma revisão bibliográfica do tema apontado. Essa pesquisa auxilia na escolha de um método mais apropriado, assim como num conhecimento das variáveis e na autenticidade da pesquisa.

Ainda sob esta perspectiva tem-se que a modalidade atinente à pesquisa qualitativa é a metodologia de pesquisa bastante adequada ao estudo, pois pode ser entendida como o caminho do pensamento a ser seguido. Pois, ocupa um lugar central na teoria e trata-se basicamente do conjunto de técnicas a ser adotada para construir uma realidade. A pesquisa é assim, a atividade básica da ciência na sua construção da realidade.

Tem-se também que a modalidade de pesquisa exploratória é uma importante ferramenta neste processo de levantamento e construção contextual, pois é entendida como um trabalho de natureza exploratória quando envolver levantamento bibliográfico, entrevistas com pessoas que tiveram (ou tem) experiências práticas com o problema pesquisado e análise de exemplos que estimulem a compreensão.

Segundo o professor Dr. Rômulo Terminelis da Silva (2022, p.04) na

explicação do passo a passo de construção do TCC monografia, a pesquisa deve seguir as seguintes orientações (aula de orientação ao TC II polo do Cantá 31 de Janeiro de 2022):

Os tipos mais comuns de pesquisa são: de campo; bibliográfica; descritiva; experimental e Não-experimental. Aliadas aos métodos estão as técnicas de pesquisa, que são os instrumentos específicos que ajudam no alcance dos objetivos almejados.

As técnicas mais comuns são: questionário (instrumento de coleta de dados que dispensa a presença do pesquisador); formulário (instrumento de coleta de dados com a presença do pesquisador); entrevista (estruturada ou não estruturada); levantamento documental; observacional (participante ou não participante) e estatísticas.

Dessa forma, este tipo de estudo visa proporcionar um maior conhecimento para o pesquisador acerca do assunto, a fim de que esse possa formular problemas mais precisos ou criar hipóteses que possam ser pesquisadas por estudos posteriores. Em linhas gerais, esta foi sim a metodologia de pesquisa ora implementada, entendendo-a, para tanto, como propícia ao estudo proposto.

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

DEFINIÇÃO DA SÍNDROME E INTERCORRÊNCIAS CLÍNICOS

A Síndrome de Turner (ST), descrita na década de 40, é característica do sexo feminino e ocorre numa proporção de 1:2500 a 1:5000 nascimentos vivos. A descrição de pacientes do sexo feminino com síndrome de Turner (ST) foi publicada em 1938 por Henry Turner, porém em 1930 o pediatra alemão Otto Ullrich já havia relatado um caso de uma menina de oito anos com sinais sugestivos de ST. Por esse motivo, essa síndrome também é denominada Ullrich-Turner. O quadro clínico incluem linfedema de mãos e pés, pescoço curto e alado, baixa implantação de cabelos na nuca, unhas hipoplásicas e hiperconvexas, micrognatia, palato alto e arcado, baixa estatura, amenorreia primária, infantilismo sexual, infertilidade, tórax em escudo, hipertelorismo mamário, anomalias cardíacas (coartação da aorta e defeitos no septo ventricular) e renais (rins em ferradura, duplicação uretral e agenesia unilateral do rim), múltiplos nevi pigmentados, escoliose, hipoplasia do quarto e quinto metacarpos ou metatarsos ou ambos e estigmas diversos. Podem ser observadas, também, algumas anomalias congênicas e adquiridas, tais como deficiência auditiva, hipertensão, doenças tireoidianas, osteoporose, obesidade, entre outras. Está associada a diversas morbidades, que podem ser consequentes às anomalias congênicas, às doenças mais prevalentes, à falta de tratamento ou ao próprio tratamento e ao

envelhecimento.

A ST é descrita também uma alta incidência de outras doenças, como otite média, hipertensão, resistência insulínica, hipercolesterolemia, endocardite e doenças autoimunes, entre elas o hipotireoidismo, doença celíaca e o vitiligo. Segundo Price, 1986, em estudo realizado na Inglaterra, observou que a expectativa de vida das pacientes com essa síndrome era menor que a da população geral, sendo de menos 13 anos no primeiro ano de vida e de menos 10 anos quando estas pacientes atingiam a idade de 40 anos. (Guimarães et al. 2001).

Intercorrências Clínicas

As pacientes com ST apresentam necessidade de acompanhamento com médicos especializados e realização de exames (alguns invasivos) durante toda a vida. Sabe-se que a presença de uma doença crônica também pode ser fonte de grande impacto emocional. Também em alguns casos necessitam de cirurgias corretoras. Os estrogênios podem agravar o linfedema e alterar as enzimas hepáticas. A progesterona levaria à intolerância glicídica e piora do metabolismo lipídico. Quanto ao envelhecimento, são poucos os relatos do envelhecimento de pessoas com a ST (SUZIGAN et al., 2004).

Em estudos recentes observaram-se ocorrer uma diminuição do tempo de vida da ST e conseqüentemente à maior incidência de doenças cardiovasculares, hipertensão, diabetes e fraturas, embora os riscos aumentados de fraturas seriam semelhantes para qualquer faixa etária.

DIAGNÓSTICO E A DIFICULDADE DE DIAGNÓSTICO

Observa-se que obter o diagnóstico da Síndrome de Turner não representa algo normal ou de fácil acesso, pois muitos fatores contribuem para essa dificuldade. Embora considerando que o mais indicado deveria ser realizado ainda na gestação. Nesse sentido estudiosos do grupo Pfizer (2022) destacam:

Durante a gravidez não há como prevenir, mas é possível suspeitar da doença durante o pré-natal, por meio de ultrassonografia. Alterações no coração, nos rins e/ ou inchaço (linfedema) no corpo do bebê podem ser indicativos da síndrome de Turner. Para confirmar a suspeita da doença, existe um exame que analisa a quantidade e a estrutura dos cromossomos nas células por meio de uma amostra de células, chamado de cariótipo com bandas G." <https://www.pfizer.com.br/sua-saude/sindrome-de-turner-2022>

De acordo com o estudo acredita-se que seja ocorra dificuldade em receber o diagnóstico ainda na gravidez considerando que a Síndrome não

apresenta bastante sinais visíveis. Fato esse que pode levar a gestante ou a família a procurar uma equipe especialista na ST, para saber do possível diagnóstico.

De acordo com pesquisas sobre o diagnóstico com a Síndrome de Turner observa-se que houve um avanço significativo nos exames executados, segundo estudos sobre diagnóstico, os avanços tecnológicos na realização dos exames é ressaltado de muita pesquisa e desempenho dos envolvidos nesse processo de descoberta sobre a ST. Nesse sentido observa-se:

Portanto, pode-se concluir que os aprimoramentos diagnósticos ocorridos no Laboratório de Citogenética Humana da Unicamp, no decorrer desses últimos 39 anos, permitiram melhorar a qualidade do resultado citogenético da ST, com modificação da proporção entre os tipos de cariótipos observados. Artigo inclusão de novas técnicas de análise citogenética aperfeiçoou o diagnóstico cromossômico da síndrome de Turner, (2009, p. 1142)

Diante das afirmativas dos pesquisadores acima percebe-se que o progresso quanto ao conhecimento dos diagnósticos é nítido, que muito se avançou, todavia ainda estamos em processo de descoberta e aperfeiçoamento sobre os diagnósticos.

Dificuldade no Diagnóstico

Pacientes da Síndrome de Turner enfrentam inúmeras dificuldades para serem diagnosticadas. Em geral o diagnóstico é feito no início da adolescência entre 12/13 anos, quando é notado o atraso puberal.

Um ponto chave desse empecilho do diagnóstico precoce é a falta de aprimoramento na formação de médicos, em destaque pediatras, que não identificam as anomalias como possíveis síndromes cromossômicas. E alguns pacientes apresentam poucos sinais dentro das características dos nove sinais do quadro clínico “típico” da doença.

A família também tem papel fundamental nesse atraso, estudos apontam que as mães associam a baixa estatura das filhas a ancestralidade materna, em conjunto com falta de escolaridade dos pais, baixa renda familiar acarretam uma barreira na procura do atendimento de serviços de saúde.

Características das próprias pacientes podem retardar o fechamento do prognóstico como citado no artigo de Jamil Miguel e Tal (2011):

Uma vez que na ST há queda progressiva da velocidade de crescimento com o passar dos anos (13), era de se esperar que as pacientes diagnosticadas mais tardiamente apresentassem déficit na estatura significativamente maior – pelo contrário, esse déficit foi maior naquelas diagnosticadas mais cedo, embora não

tenha atingido o nível de significância. Esse resultado permite especular que atraso no diagnóstico, a baixa estatura tivesse sido menos acentuada na infância.

Atualmente a diagnose precoce está relacionada a presença de antecedentes mórbidos relacionados a síndrome, os quais são encaminhados para serviços de maior complexidade a fim de investigar a causa, chegando por fim ao reconhecimento da Síndrome de Turner.

AÇÕES DE INTERVENÇÃO E TRATAMENTO

Não há cura para doença, mas existe tratamento. A reposição hormonal é a principal forma de controlar os sinais e sintomas da **síndrome de Turner**. Terapia com o hormônio do crescimento (GH) – busca alcançar a altura média da menina, mas precisa ser feito o quanto antes para que tenha um resultado satisfatório.

A síndrome de Turner tem seu tratamento basicamente centrado nas manifestações clínicas associadas. Entre as condutas adotadas, incluem-se tratamento cirúrgico das malformações associadas (principalmente cardíacas), terapia de reposição com estrogênios (devido à disgenesia gonadal), tratamento do hipotireoidismo, tratamento de doença renal (quando presente), uso de somatropina para promoção do crescimento, indução puberal, suplementação com estrógenos e progestágenos, e aconselhamento genético. Hipoacusia, hipertensão arterial, doenças autoimunes e problemas psicológicos também são comuns e podem requerer tratamento específico.

A indução puberal em meninas com insuficiência ovariana é usualmente iniciada entre 11 e 12 anos com baixas doses de estrogênios para não interferir no tratamento com somatropina. Estrógenos conjugados e beta-estradiol micronizado são os estrógenos mais comumente utilizados, embora se possam usar estrógenos transdérmicos (gel ou adesivos). Apresentações orais têm impacto na diminuição do LDL-colesterol a aumento HDL-colesterol, porém estrogênios transdérmicos são considerados opções mais seguras para níveis de glicemia, colesterol e densidade mineral óssea (5,12,13). Contudo, as evidências apresentadas na literatura são consideradas fracas (12). Os progestágenos mais usados são a medroxiprogesterona e a progesterona micronizada, iniciados após o sangramento vaginal ou 2 anos após o início dos estrogênios.

A somatropina, forma biossintética do hormônio de crescimento, está disponível desde 1985 e tem sido utilizada no tratamento de diferentes causas de baixa estatura, inclusive síndrome de Turner. Como não há uma deficiência do hormônio, foram estudados os efeitos da administração de doses suprafisiológicas de somatropina nas pacientes com essa síndrome. Há evidências de que o uso desse medicamento aumenta significativamente a velocidade de crescimento e a altura final das pacientes. A meta-análise de Baxter et al. (17) identificou quatro ensaios clínicos randomizados (18-23) que

incluiram 365 indivíduos com síndrome de Turner tratados com somatropina nas doses de 0,3 a 0,375 mg/kg/semana. Apenas um ensaio clínico descreveu a altura final atingida por 61 mulheres tratadas (148 cm), que foi superior à encontrada em 43 mulheres não tratadas [141 cm, média de diferença de 7 cm, intervalo de confiança de 95% (IC 95% 6-8)]. Os demais estudos avaliaram um período menor de tempo, e demonstraram que existe aumento da velocidade de crescimento após 1 ano (média de 3 cm/ano, IC 95% 2-4) e após 2 anos de tratamento (média de 2 cm/ano, IC 95% 1-2,3). A idade óssea não foi acelerada com o tratamento e os eventos adversos não foram frequentes. Alguns estudos sugerem efeito sinérgico modesto de cerca de 2-5cm com a associação com oxandrolona 0,03 - 0,05 mg/kg/dia se o diagnóstico for tardio e o prognóstico estatural muito baixo. Contudo, há importantes efeitos adversos associados a virilização que precisam ser considerados (12) e faltam evidências para eficácia e segurança para esta associação.

Dificuldades Impostas Pelos Sinais Clínicos da ST

A ST Sabe-se que a presença de uma “doença crônica” pode ser fonte de grande impacto emocional e ter consequências na personalidade e competência social dessas pacientes, e de suas famílias.

Acompanhamento Psicológico

Acredita-se que os melhores resultados no acompanhamento psicoterapêutico de meninas e mulheres com ST são obtidos quando realizados em grupo. Considerando que o acompanhamento psicológico seja indispensável a um sujeito com qualquer que seja a síndrome, e a pessoa com ST necessita desse auxílio que visa ajudar o paciente a conviver de maneira proveitosa em sociedade.

Tratamento

A magnitude dos sintomas pode causar graves consequências no funcionamento psicológico e social das pacientes com ST, que podem ser devidas à reação da própria paciente a essas características ou da reação de outros.

Existem estudos que indicam que há um maior risco de apresentarem dificuldades psicossociais, como por exemplo: problemas de relacionamento interpessoal e amoroso, dificuldades específicas de aprendizagem, problemas de comportamento e baixa autoestima

Comportamentos

Os problemas de comportamentos mais comuns são: imaturidade, ansiedade, problemas de atenção/hiperatividade, dificuldades de interação

social, retraimento e comportamento agressivo.

TEMPO DE TRATAMENTO

O tratamento é fármaco, com somatropina e deverá ser interrompido nas seguintes situações:

- a) Falha de reposta ao tratamento, definida como aumento da velocidade de crescimento no primeiro ano de tratamento inferior a 50% da velocidade de crescimento prévia ou como velocidade de crescimento menor do que 2 cm/ano, desde que a paciente esteja em vigência de, ao menos, um ano de tratamento efetivo;
- b) Idade óssea igual ou superior a 14 anos, de acordo com idade óssea estimada por radiografia de mãos e punhos;
- c) Velocidade de crescimento inferior a 2 cm/ano;

A terapêutica com estrogênios deve ser mantida na vida adulta após ajuste progressivo da dose.

IMPLICAÇÕES NA VIDA DO PACIENTE E FAMÍLIA DA PESSOA COM SÍNDROME DE TURNER

Embora as pessoas com Síndrome de Turner mencione que conseguem viver sua vida de forma equivalente as demais, observa-se que alguns salientam algumas dificuldades vivenciadas, não apenas ao indivíduo, mas também aos familiares. Temos alguns aspectos que podem ser considerados, ressaltando que autores apontam a baixa estatura como sendo um dos principais fatores de impacto emocional, ainda podemos destacar, a insatisfação com a aparência, dificuldade de interação social e de relacionamento amoroso e outros.

Suas Implicações na Vida do Paciente e Família

As características da Síndrome de Turner descritas por Henry Turner porém, com caracterização mais detalhada. A expressão clínica da ST é variável, mas as alterações mais frequentes são: baixa estatura, imaturidade do desenvolvimento sexual, pescoço curto na infância, anomalias renais e cardiovasculares. O fenótipo também inclui anomalias somáticas como face triangular, nariz pequeno, baixa implanface triangular, nariz pequeno, baixa implantação de cabelo além de tórax escavatum. Alterações específicas visuais estão presentes (ptose, estrabismo, catarata, nistagmo e miopia) bem como audiológicas (lóbulo proeminente, otite média e perda auditiva do tipo neurossensorial) e relativas à cavidade oral (palato ogival, mandíbula pequena e má-oclusão dentária). O fenótipo inclui um complexo craniofacial de pequeno comprimento posterior e aumentado ângulo da base do crânio assim como retrognatismo (queixo para trás e afundado, o que causa uma

desarmonização facial desagradável no rosto do paciente). Estudos têm revelado que, depois de realizada a suspeita pré-natal de ST, alguns pais tendem a realizar uma interrupção provocada da gestação. No estudo de Guimarães et al.¹¹, apenas cinco dos 60 indivíduos estudados não apresentavam mal formações congênitas e 55 apresentavam doenças associadas. Segundo Gravholt (1998) as mulheres com ST parecem apresentar maior número de fraturas devido a osteoporose na idade adulta e, no período da infância, a incidência de diabetes mellitus é alta, assim como isquemia e hipertensão.

Muito embora a síndrome de Turner (ST) tenha sido caracterizada por Henry Turner em 1938, foram levantados 34 artigos sobre a ST e uma tese dos quais, 15 abordavam características relacionadas ao aspecto fonoaudiológico. Nos estudos, foi constatada a frequente presença de alterações auditivas como as otites médias crônicas e recorrentes que, são em parte explicadas pela presença do palato em ogiva que levaria a distúrbios respiratórios, dificultando a eliminação das secreções o que pode de certa forma facilitar as infecções bem como necessidade de intervenção cirúrgica. Além de perdas auditivas condutivas e perdas auditivas sensorineurais que são mais comuns na 20 e 30 décadas de vida e que, quando descoberta na fase adulta apresentam rápida progressão, ocasionando presbiacusia precoce.

Em seus estudos Temple, referiu bom desempenho das habilidades linguísticas, porém, 4 entre 9 casos avaliados apresentavam déficits nas habilidades expressivas e receptivas, sendo que 3 desses 4 apresentavam QI rebaixado. Dentre as habilidades da linguagem, duas foram classificadas como deficientes: a nomeação automática das cores e de conhecimento lexical e a fluência oral. A possível explicação para o déficit na fluência oral pode ser a presença de déficit generalizado no acesso lexical de certas palavras. O baixo desempenho nas tarefas de fluência oral foi relacionado a dificuldades específicas de evocação e não ao conhecimento lexical que, em geral, mostrou-se acima da pontuação do grupo controle.

No geral, as habilidades relacionadas à nomeação encontravam-se dentro dos parâmetros da normalidade. Os défices nas habilidades visuo-espaciais estão entre os achados mais recentes e mais consistentes da ST. Mazzoco realizou levantamento sobre a síndrome e destacou a presença de sinais de déficit da memória visual e pobre organização perceptual, porém os resultados foram controversos.

Outro achado mais recente refere-se ao déficit de construção (alteração relacionada à elaboração e execução de estruturas físicas e, quando se trata de habilidades matemáticas, envolvem desde a capacidade de estimar um número aproximado até a decifração de resultados matemáticos) nas crianças com ST que cursam o nível fundamental.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Nos resultados alcançados durante a pesquisa pode-se ressaltar que foram de grande relevância para a formação acadêmica e para que possamos contribuir com orientação e esclarecimento à sociedade. Para realização do trabalho nos debruçamos sobre a pesquisa bibliográfica com diversos autores que foram a base teórica para o desenvolvimento da pesquisa. Observou-se que os pesquisadores ressaltam as dificuldades encontradas para a realização dos exames para detectar a Síndrome de Turner especialmente de maneira precoce.

As repostas ora obtidas por meio da realização do presente estudo consideram-se que foram satisfatórios, pois foi possível conhecer como essa patologia que se manifesta desde a infância e sobretudo, compreender os impactos dessa condição genética sobre a dinâmica psicossocial, em crianças, adultos e o impacto nos familiares. Apesar da observação de deficiência cognitiva, é necessário pontuar que a inteligência das portadoras está inserida nos limites de normalidade da população cujo cariótipo não é alterado. (ANTUNES, JULIO-COSTA, HAASE, 2015).

A puberdade tardia ocorre em 20% dos casos e, dentre os quais, 50% necessitam de sustentação hormonal para que haja manutenção do desenvolvimento puberal adequado e promoção de ganho de estatura, através da administração exógena de estrogênio e progesterona, somatotropina e outros fármacos como oxandrolona – é interessante notar que, as vezes o tratamento nem sempre é bem-aceito pelas portadoras, a maioria desenvolve hipertensão arterial grave e resistência à insulina. (GONÇALVES et al., 2022).

Observou-se que os sentimentos ligados a angústia e medo implicam em grande sofrimento para as pacientes e familiares, eles podem ser percebidos quando as pacientes são diagnosticadas com uma doença genética, praticamente desconhecida para elas. Os resultados da pesquisa bibliográfica nos confirmaram que geralmente, as pacientes procuram limitar as informações e falar sobre o assunto apenas às pessoas íntimas, temendo especulações de outros e de se expor à curiosidade excessiva. Por esses motivos, recomendam-se as terapias, suporte psicossocial ambulatorial e acompanhamento multidisciplinar, para que as mulheres com Síndrome de Turner aprendam a lidar com as intercorrências físicas e psíquicas da enfermidade.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao término deste estudo observou-se através da pesquisa que nas décadas anteriores até atualmente há dificuldade de acesso às informações e divulgação para a sociedade, quando se trata de diagnósticos e prevenção de Síndrome de Turner. Na maioria dos relatos, são feitas por mães desinformadas, médicos obstetras e pediatras com pouca preparação, e escassez de estrutura adequada das maternidades, referindo-se ao suporte

e acolhimento ao nascimento de bebês com ST. Percebe-se também que essa falta de informação ocasiona diagnósticos tardios, e conseqüentemente o custoso encaminhamento aos pacientes para os exames que confirmem o diagnóstico. A ausência de orientação à família, onde na maioria dos casos seria necessário um acolhimento psicológico para essa família. Por não haver ainda uma maneira de prevenção para Síndrome de Turner é necessário que sejam organizadas e divulgada Campanhas informativas que auxiliem a pessoa com ST e os familiares.

Cabe, para tanto, destacar que este estudo foi sim consideravelmente proveitoso e enriquecedor a este acadêmico e que os objetivos específicos foram alcançados em Compreender a dificuldade no diagnóstico da Síndrome Turner e suas implicações na vida do paciente e família. Refutar sobre a cosmovisão dos acadêmicos de Psicologia da FACETEN sobre os aspectos da Síndrome Turner. Orientar através da pesquisa os procedimentos que os familiares devem tomar diante dos casos da Síndrome Turner, e a hipótese confirmada e analisada na prática de pesquisa.

Tal fator, caracteriza-se devido ao fato da pesquisa possibilitar entender os saberes acerca da Jornada Científica de Pesquisa em Psicologia sobre as Doenças Cromossômicas no Desenvolvimento das Linhas de Pesquisas, grupos de estudo e projetos relacionados as pesquisas para a construção dos artigos científicos do curso Bacharel em Psicologia da FACETEN e sua indispensável inter-relação com os indivíduos, sobretudo, no contexto inicial de sua formação acadêmica e humana sobre o aspecto Doenças Cromossômicas, em especial o diagnóstico da Síndrome Turner.

Finalmente, recomenda-se aos Profissionais da saúde, familiares e outros, que se aprofundem sobre assuntos referente as Doenças Cromossômicas, em especial diagnóstico da Síndrome Turner, observando-se e respeitando todos os fatores contextuais.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BARROS, Carlos Eduardo *et al.* Manifestações Clínicas e Fonoaudiológicas na Síndrome de Turner: O organismo como referência fundamental para a compreensão do desenvolvimento cognitivo. **Revista Neurociências**. São Paulo, v. 12, n. 14, 2004. <https://www.pfizer.com.br/sua-saude/sindrome-de-turner>

GONÇALVES, J. C. et al. (org.). **Além da tese: percursos de pesquisa em ciências humanas**. São Paulo: Hucitec, 2022. 212 p.

Guimarães, Marília M. et al. Intercorrências Clínicas na Síndrome de Turner. **Arq Bras Endocrinol Metab** 2001;45/4:331-338 Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0004-27302001000400004>

Júlio-Costa, A., Antunes, A. M., &Haase, V. G. (2017). Relatório

neuropsicológico. In A. Júlio-Costa, R. Moura & V. G. Haase (eds.) *Compêndio de testes neuropsicológicos: Atenção, funções executivas e memória* (pp. 201-214). São Paulo: Hogrefe.

KANDEL, Eric et al. **Princípios de Neurociências-5**. AMGH Editora, 2014.
Intercorrências na Síndrome de Turner Guimarães et al. A percepção da doença em portadores da síndrome de Turner – **Suzigan LZC** et al

MARQUI. Alessandra Bernadete Trovó de. **Síndrome de Turner e polimorfismo genético: uma revisão sistemática** -, REVISTA PAULISTA DE PEDIATRIA, Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), Uberaba, MG, Brasil Recebido em 18 de setembro de 2014; aceito em 29 de novembro de 2014 Disponível na Internet em 18 de fevereiro de 2015.

MATTA, Isabel. **Psicologia do desenvolvimento e aprendizagem**. Lisboa: Universidade Aberta, 2001

NETO, Jamil Miguel. MARINI, Sofia Helena V. L. FARIA, Antônia Paula M., JÚNIOR. Gil Guerra. GUERRA. Andréa Trevas M.. **Artigo Fatores associados a atraso no diagnóstico da síndrome de Turner**. Rev Paul Pediatr 2011;29(1):67-72.

NÚÑEZ, Rafael Sanz. Educación infantil de 0 a 3 años. Una guía práctica. Valladolid: Editorial de la Infância, 2005.

PORTUGAL, Gabriela. **Desenvolvimento e aprendizagem na infância**. In: CONSELHO NACIONAL DE EDUCAÇÃO (org.). Relatório do estudo – A educação das crianças dos 0 aos 12 anos. Lisboa: Ministério da Educação, 2009.

SILVA. Dr. Rômulo Terminus da. **Passo a Passo de Construção do TCC. 2022**. 45 f. aula realizada dia 31/01/2022 polo do Cantá UAB/IFRR/UNIVIRR.

SUZIGAN, Lígia Z. C. et al. A percepção da doença em portadoras da síndrome de Turner; **J Pediatr** (Rio J). 2004;80(4):309-14: Síndrome de Turner, aberrações de cromossomos sexuais, aspectos psicossociais, perspectiva das pacientes, impacto emocional.

TAVARES, José et al. **Manual de psicologia do desenvolvimento e aprendizagem**. Porto: Porto Editora, 2007.