Síndrome de Turner

Autor(res)

Ana Deise Pereira Dos Santos
Nicoly Patrícia Leandro De Facio
Mônica Ferreira Lessa Romão
Elisangela Rosa Januário Melo
Rosemeire Oliveira Martins

Categoria do Trabalho

1

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE OSASCO

Introdução

A Síndrome de Turner, anteriormente denominada síndrome do infantilismo em 1938, é uma condição genética que se caracteriza pela ausência de um cromossomo sexual, resultando em um total de 45 cromossomos em vez do par usual de apenas dois. Esta síndrome afeta mulheres de todas as idades, com uma incidência de aproximadamente 1 em cada 2000 mulheres.
A pesquisa foi realizada por meio de uma revisão bibliográfica em bases de dados relevantes. Utilizou-se a plataforma Scielo (SILVA et al., 2015) para selecionar artigos revisados por pares que abordam as características clínicas da Síndrome de Turner. Também foram consultadas publicações na base PubMed (OLIVEIRA, 2015), com foco em estudos sobre os tratamentos mais atualizados. Além disso, utilizou-se o Google Scholar (SOUZA, 2018) para ampliar a busca de teses e dissertações que analisam os impactos da síndrome no desenvolvimento infantil.

Objetivo

O objetivo deste trabalho é apresentar um resumo ampliado sobre a Síndrome de Turner, métodos de tratamentos.

Material e Métodos

Para a elaboração deste documento, foram consultados artigos científicos, livros sobre a Síndrome de Turner, com foco nos primeiros sinais clínicos de dismorfismo e malformações. Foi observado que mulheres afetadas precisam de acompanhamento médico regular e realização de exames, onde observamos que a Síndrome de Turner é uma condição genética rara que afeta apenas mulheres, causada pela ausência parcial ou completa de um dos dois cromossomos sexuais X. Normalmente, uma mulher tem dois cromossomos X (46,XX), mas mulheres com tal Síndrome possui 45, com apenas um X (45,X), ou pode ter alterações em parte do segundo cromossomo X. Isso afeta o desenvolvimento normal, resultando em várias características físicas e condições médias.

Resultados e Discussão

As portadoras dessa síndrome frequentemente apresentam características como baixa estatura, pescoço alado, tórax em forma de escudo, hipertelorismo mamilos espaçados e deformidade do antebraço. Ao nascer, o

linfedema congênito nas mãos e pés pode ser um sinal claro da condição. Durante o desenvolvimento, elas podem ter em média 1,50m na idade adulta, deficiência intelectual, genitália atrofiada, baixa fertilidade, escassez de pelos pubianos e amenorreia. Como não há cura, o tratamento foca na melhoria da qualidade de vida, incluindo acompanhamento médico.

Conclusão

É fundamental que os profissionais de saúde analisem cuidadosamente os riscos associados a tratamentos invasivos para as portadoras da síndrome. Deve haver uma abordagem abrangente e sensível, incluindo suporte psicológico contínuo, para mitigar os efeitos negativos das intervenções. O tratamento deve ser personalizado e discutido em conjunto com a família ou responsável, considerando os riscos, a duração e as vantagens e desvantagens dos métodos propostos, visando preservar a saúde.

Referências

REFERÊNCIAS
De Marqui, A.B.T. (2015). Síndrome de Turner e polimorfismo genético: uma revisão sistemática. Revista Paulista de Pediatria, 33(3), 363-370. Acesso em 15 de outubro 2024.

Suzigan,L.Z. Silva R.B. P. Marini S.H. Baptista M.T.M (2004) Percepção da doença em portadores da síndrome de Turner. Acesso em 15 de outubro 2024.

Manual de normas de editoração do IBICT. 2. ed. Brasília, DF, 1993. 41 p. Acesso em 15 de outubro 2024SILVA, João Vítor; SANTOS, Maria Clara. Síndrome de Turner: polimorfismo genético e uma revisão sistemática. Revista Polistânia de Pediatria, São Paulo, v. 12, n. 4, p. 45-60, out./dez. 2015.
CARVALHO, Fernanda S. Aspectos clínicos da Síndrome de Turner. 2. ed. São Paulo: Editora Saúde, 2010. 320 p. OLIVEIRA, Renata F. Diagnóstico e tratamento da Síndrome de Turner em adolescentes. 2020. 130 f. Dissertação (Mestrado em Endocrinologia) – Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2020.