

LÍGIA ZUPPI CONCEIÇÃO SUZIGAN

***“SÍNDROME DE TURNER: A PERSPECTIVA
DAS PACIENTES”***

CAMPINAS

2004

LÍGIA ZUPPI CONCEIÇÃO SUZIGAN

**“SÍNDROME DE TURNER: A PERSPECTIVA
DAS PACIENTES”**

*Dissertação de Mestrado apresentada à Pós-Graduação
da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade
Estadual de Campinas para obtenção do título de Mestre
em Saúde da Criança e do Adolescente, área de Pediatria*

ORIENTAÇÃO: *Prof^a Dr^a. Andréa Trevas Maciel-Guerra*

CO-ORIENTAÇÃO: *Prof. Dr. Roberto Benedito de Paiva e Silva*

CAMPINAS

2004

IDADE	80
CHAMADA	7/11/2004
Su 99s	
EX	
MBO BC/	61859
DC.	16-86-05
C	☐
D	☒
CO	11.00
A	11-9-05
CPD	

bid: 341472

**FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA
BIBLIOTECA DA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS
UNICAMP**

Su 99s Suzigan, Lígia Zuppi Conceição
 "Síndrome de Turner: a perspectiva das pacientes" / Lígia Zuppi
 Conceição Suzigan. Campinas, SP : [s.n.], 2004.

Orientadores : Andréa Trevas Maciel-Guerra, Roberto Benedito de
 Paiva e Silva

Dissertação (Mestrado) Universidade Estadual de Campinas.
 Faculdade de Ciências Médicas.

1. Distúrbios sexuais – aspectos genéticos. 2. Síndromes. 3.
 Cromossomos - aberrações. 4. Aspectos psicológicos. I. Andréa
 Trevas Maciel-Guerra. II. Roberto Benedito de Paiva e Silva. III.
 Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas.
 IV. Título.

Banca Examinadora da Dissertação de Mestrado

Orientador:

Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel Guerra

Membros:

1. Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel Guerra

2. Prof. Dr. André Moreno Morcillo

3. Profa. Dra. Angela Maria Spinola e Castro

**Curso de Pós-graduação em Saúde da Criança e do Adolescente da
Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.**

Data: 2004

Pesquisadora Responsável:

Lígia Zuppi Conceição Suzigan

Psicóloga. Departamento de Pediatria – FCM - UNICAMP

Endereço: Rua São Salvador, 255 / 92. Taquaral

Campinas-SP CEP 13076-540

Telefones: (19) 3295-1100 / (19) 9111-3889

E-mail: ligia.zuppi@directnet.com.br / ligiazuppi@hotmail.com

Orientação:

Prof^ª Dr^ª. Andréa Trevas Maciel-Guerra

Professora Titular do Departamento de Genética Médica - FCM

Endereço: Depto. de Genética Médica – FCM - UNICAMP.

Caixa Postal 6111 CEP 13083-970 Campinas-SP

Telefone: (19) 3788-8907

E-mail: atmg@fcm.unicamp.br

Co-Orientação:

Prof. Dr. Roberto Benedito de Paiva e Silva

Docente em Educação Especial e Reabilitação III – FCM - UNICAMP

Endereço: Alameda Rio Tocantins, 266. Condomínio Morro Vermelho

Mogi Mirim-SP CEP13800-000

Telefones: (19) 3805-4175 / (19) 3801-3937

E-mail: rdepas@uol.com.br

Pesquisa financiada pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo – FAPESP (01/11977-8).

DEDICATÓRIA

*Dedico este trabalho às pessoas mais especiais da minha vida: meus pais, **Wilson Suzigan e Vera Lúcia da Conceição Suzigan** e meu marido, **Carlos Henrique Biscuola de Souza** pelo imenso amor, carinho e apoio incondicional que sempre me dedicaram.*

AGRADECIMENTOS

À **Prof^a Dr^a Andréa Trevas Maciel Guerra** (orientadora) e ao **Prof Dr Roberto Benedito de Paiva e Silva** (co-orientador) que disponibilizaram tempo e conhecimento de forma tão dedicada e irrestrita, a minha mais profunda gratidão.

À **Prof^a Sofia Helena Valente de Lemos Marini** pela oportunidade de desenvolver este estudo e por tantas dicas preciosas.

À **Prof^a Dr^a Maria Tereza Matias Baptista** e ao **Prof Dr Gil Guerra Jr**, responsáveis pelo serviço de Endocrinologia Pediátrica, onde as pacientes são acompanhadas.

Ao **Prof Dr Luís Alberto Magna**, pelo auxílio na análise estatística.

Às **pacientes**, que aceitaram fazer parte do estudo e assim o tornaram possível.

À **FAPESP** (Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo), pelo apoio financeiro que possibilitou a realização do trabalho.

E a todos aqueles que contribuíram direta ou indiretamente para a realização dessa dissertação.

	<i>Pág.</i>
RESUMO	<i>x</i>
ABSTRACT	<i>xii</i>
INTRODUÇÃO	14
Aspectos clínicos.....	16
Aspectos psicológicos.....	20
JUSTIFICATIVA	27
OBJETIVOS	29
CASUÍSTICA E MÉTODO	31
RESULTADOS	35
Impacto no momento do diagnóstico.....	36
Compreensão quanto à ST.....	38
Impacto atual da ST sobre a vida das pacientes.....	40
Expectativas de futuro.....	48
DISCUSSÃO	49
CONCLUSÃO	54
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	56
ANEXO	65

LISTA DE TABELAS

	<i>Pág.</i>
Tabela 1 - Dados de identificação das pacientes entrevistadas.....	34

LISTA DE GRÁFICOS

	<i>Pág.</i>
Gráfico 1 - Escolaridade.....	32
Gráfico 2 - Compreensão do diagnóstico.....	36
Gráfico 3 - Sentimentos frente ao diagnóstico.....	37
Gráfico 4 - Origem da ST.....	39
Gráfico 5 - Cura para ST.....	40
Gráfico 6 - O que causa maior preocupação na ST.....	41
Gráfico 7 - Descrição das atividades diárias.....	42
Gráfico 8 - Atividades de lazer.....	43
Gráfico 9 - Dificuldade para fazer amigos.....	44
Gráfico 10 - Gostaria de ter mais amigos (mudar).....	44
Gráfico 11 - Pacientes que mantêm vínculo amoroso.....	45
Gráfico 12 - Por qual motivo não têm namorado.....	46
Gráfico 13 - Se não tivesse ST, teria maior facilidade nos relacionamentos sociais ?.....	46
Gráfico 14 - Consideram-se felizes (mudar).....	48

RESUMO

Objetivo: Identificar a percepção das pacientes com Síndrome de Turner (ST) a respeito de sua condição. **Casuística e Método:** Entrevistas individuais com 36 pacientes com ST entre 15 e 25 anos e mais de 2 anos de acompanhamento, abordando temas referentes ao impacto no momento do diagnóstico, compreensão a respeito da ST, seu impacto sobre a vida atual e expectativas de futuro. **Resultados:** Apenas 1/3 compreendeu o diagnóstico de ST imediatamente, e o sentimento associado a esse momento foi frequentemente neutro (17) ou de preocupação (12). Cerca de 1/3 não soube explicar a etiologia da ST, não relacionou a ela os sintomas que apresenta e(ou) acredita haver cura. Em sua vida atual, embora a grande maioria declare que a ST não interfere em sua vida (2/3) e se considere feliz (3/4), em mais da metade dos casos há evidências de dificuldades de interação social e de relacionamento amoroso, baixa auto-estima, insatisfação com a aparência física, em particular a baixa estatura e sofrimento com a questão da esterilidade. Suas expectativas de futuro estão predominantemente ligadas a trabalho e estudo; mesmo estando com 19 anos, em média, uma em cada duas ainda espera crescer. **Conclusão:** Além da abordagem médica da ST, é fundamental que o conhecimento das pacientes a respeito dessa síndrome e as questões referentes a esterilidade, baixa estatura, auto-imagem e interações sociais sejam alvo de atenção especial e contínua a partir do momento do diagnóstico; a situação ideal seria a de atuação de um psicólogo juntamente com a equipe médica.

Palavras-chave:

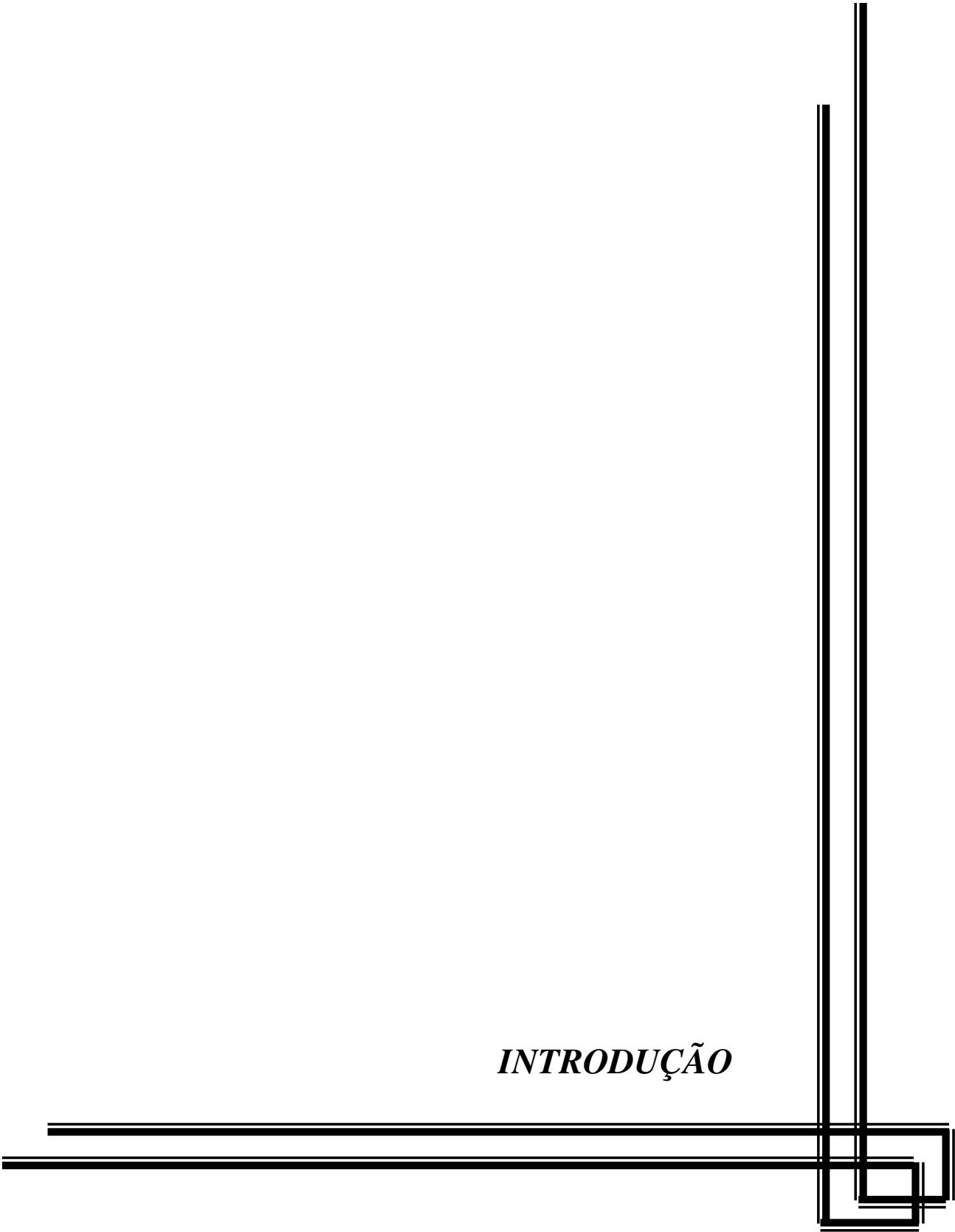
Síndrome de Turner, aberrações de cromossomos sexuais, aspectos psicológicos.

ABSTRACT

Objective: To identify the perception of patients with Turner syndrome (TS) about their condition. **Methodology:** Thirty-six women with TS, aged between 15 and 25 years and with over two years of medical follow-up, were individually interviewed about: the impact of TS at the moment of the diagnosis, their understanding of the syndrome, its effect in their current lives and their expectations for the future. **Results:** Only one third of the patients understood the diagnosis immediately and their feelings associated to that moment were neutral (17) or concerned (12). About one third of the interviewed women were unable to explain the etiology of TS, they have not related their symptoms with TS and/or believe there might be a cure for it. Although most say that the syndrome has no interference in their current lives (2/3) and that they consider themselves happy persons (3/4), in more than half of the interviews there are evidences of difficulties with social interactions and love relationships, low self-esteem, dissatisfaction with their physical appearances, mainly short stature, and worries about infertility. Their hopes for the future refer mainly to study and have a job; growing up expectation was mentioned by one in two of the women, in spite of their mean age of 19 years. **Conclusion:** Besides medical treatment, it is important that the knowledge of the patients about the syndrome and some issues as infertility, short stature, self-image and social interactions receive proper and continuous attention from the moment of the diagnosis. The ideal situation should be a joint-action of the psychologist and the medical team.

Key words:

Turner syndrome, sex chromosomes aberration, psychological aspects.



INTRODUÇÃO

Em 1938, Henry Turner caracterizou uma condição médica composta de infantilismo sexual, baixa estatura, pescoço alado e *cúbito valgo* em sete pacientes do sexo feminino. Esta condição passou a ser chamada de Síndrome de Turner. Anteriormente, em 1930, Ullrich havia descrito um quadro clínico semelhante em uma paciente de oito anos de idade, e correlacionado alguns de seus achados aos de Bonnevie, que havia observado anomalias congênicas semelhantes em ratos. Desta forma, é possível encontrar na literatura as denominações Síndrome de Bonnevie-Ullrich ou ainda Síndrome de Ullrich-Turner (ROSENFELD, 1992; LIPPE, 1996).

Após vinte e um anos, em 1959, FORD *et al.* constataram que a etiologia da ST consistia em uma anomalia envolvendo os cromossomos sexuais. Observaram que uma de suas pacientes apresentava a constituição cromossômica 45,X; a partir de então se definiu que as pacientes com ST possuem um único cromossomo X funcionante, estando o outro cromossomo sexual total ou parcialmente ausente.

A incidência da ST é estimada em aproximadamente 1:2.130 nativos do sexo feminino (NIELSEN & WOHLERT, 1991). Acredita-se que cerca de 99% dos conceptos com a constituição cromossômica 45,X são abortados espontaneamente, o que significa que o número de concepções humanas com este cariótipo é relativamente alto (HOOK & WARBURTON, 1983).

Em cerca de 80% dos casos, o X funcionante é herdado da mãe. Existe, portanto, propensão maior à perda do cromossomo sexual paterno e/ou alteração em sua estrutura (LARSEN *et al.*, 1995). O risco de recorrência familiar da ST é considerado muito baixo (LIPPE, 1996; MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999).

Existe grande variabilidade quanto aos achados citogenéticos; além do clássico cariótipo 45,X, observa-se ainda (MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999):

- Mosaicos: onde a linhagem 45, X é associada a outras linhagens como: 45, X / 46, XX ou 45, X / 47, XXX.

- Aberrações na estrutura do cromossomo X, como: deleções do braço curto ou do braço longo desse cromossomo (46,X,del(Xp) ou del(Xq)); isocromossomos, resultantes de divisão transversal do centrômero ao invés de longitudinal, seguido de duplicação do braço curto ou longo e perda do restante do cromossomo (46,X,i(Xq ou Xp)); e cromossomo X em anel (46,X,r(X)).
- Presença de um ou mais cromossomos Y, como: 45, X / 46, XY ou 45, X / 47, XYY.
- Aberrações estruturais do cromossomo Y, como: 45, X / 46, X,i(Yp) ou 45, X / 46,X,del(Yq).
- Translocações recíprocas envolvendo o cromossomo X.
- Cromossomos marcadores, ou seja, cromossomos extras de origem desconhecida, geralmente em mosaico com a linhagem 45, X.

ASPECTOS CLÍNICOS

Há uma grande diversidade de sinais que podem ser encontrados na ST, podendo variar em frequência e intensidade em cada paciente: algumas apresentam muito poucos sinais dismórficos, enquanto que outras apresentam quase todos os sinais descritos na literatura (REISER & UNDERWOOD, 1992; LIPPE, 1996).

A característica física mais comum é a baixa estatura, que ocorre em 100% dos casos em que o cariótipo é 45,X e em aproximadamente 95% dos casos em que há mosaicismos (ROSENFELD, 1992; ZADIK *et al*, 1992; LIPPE *et al*, 1993; LIPPE, 1996). Comumente ocorre retardo de crescimento intra-útero e, conseqüentemente, menor comprimento ao nascer. No entanto, a velocidade de crescimento ao longo dos três primeiros anos de vida mantém-se próxima ao normal, havendo a partir de então, um declínio progressivo que culmina na ausência do estirão puberal (RANKE *et al*, 1983; McCAULEY *et al*, 1986a; ZADIK *et al*, 1992). A altura final é, em média, entre 142 e 146,8cm, (HALL & GILCHRIST, 1990) podendo variar de acordo com a altura dos pais (McCAULEY *et al*, 1986b; MASSA & VANDERSCHYEREN-LODEWEYCKX, 1991; CHAUSSAIN *et al*, 1993).

Não há deficiência clássica de GH (*growth hormone*) na ST (LIPPE, 1996), mas ainda não há um consenso quanto a todos os fatores que levam à deficiência de crescimento nestes casos. Alguns estudos demonstram que há uma resistência dos órgãos-alvo ao fator de crescimento semelhante à insulina I (*insuline-like growth factor-I*) em função da insuficiência do receptor, o que poderia ser uma das causas da baixa estatura na ST (HOCHBERG *et al.*, 1993). Além disso, um outro fator contribui para a deficiência de crescimento em pessoas com ST: a haploinsuficiência do gene SHOX (*short stature homebox*), localizado na região pseudoautosômica dos cromossomos X e Y (RAO *et al.*, 1997; MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999).

Além da baixa estatura, outros distúrbios do crescimento esquelético podem ser encontrados, como: pescoço curto (hipoplasia das vértebras cervicais), palato alto ou ogival, escoliose, tórax largo e em escudo, encurtamento dos ossos longos, micrognatia, *cubitus valgus*, encurtamento de metacarpianos e metatarsianos, aumento da distância intermamilar com mamilos hipoplásticos, entre outros (PLUMRIDGE, 1976; REISER & UNDERWOOD, 1992; ROSENFELD, 1992; LIPPE, 1996; MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999).

O linfedema congênito de pés e mãos pode estar presente, em função de obstrução linfática em nível jugular, o que pode levar, também, a outras manifestações clínicas como unhas hiperconvexas, baixa implantação dos cabelos na nuca, orelhas proeminentes de baixa implantação, pescoço alado (ou, em recém-nascidos, o excesso de pele no pescoço), entre outras. É possível encontrar, ainda, problemas auditivos, estrabismo, múltiplos nevos pigmentados, ptose palpebral e pregas epicânticas.

Outro aspecto clínico relevante presente na grande maioria das mulheres com ST é a disgenesia gonadal. Encontram-se níveis aumentados de gonadotrofinas hipofisárias, hormônios luteinizante (LH) e folículo-estimulante (FSH), e baixa concentração de estradiol plasmático em função da falência gonadal (ROSENFELD, 1992; MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999). As gônadas mostram ausência das células germinativas e daquelas responsáveis pela produção de esteróides sexuais. Como consequência, na grande maioria dos casos há falta de desenvolvimento de caracteres sexuais secundários (seios pouco desenvolvidos e poucos pelos

pubianos e axilares), amenorréia primária e esterilidade. Cerca de 1 a 2%, porém, podem ser férteis, mas há grandes chances de abortamentos espontâneos ou ocorrência de anomalias cromossômicas como a Síndrome de Down e a própria ST (KAWAGOE *et al*, 1993).

Em pacientes com cromossomo Y em sua constituição, o risco de surgimento de gonadoblastomas e/ou disgerminomas malignos nas gônadas disgenéticas foi recentemente estimado em 7 a 20% (GRAVHOLT *et al.*, 2000), risco esse que é inferior ao que se supunha anteriormente; no entanto, a gonadectomia profilática continua a ser o procedimento de escolha nesses casos (SANDBERG, 1993; GRAVHOLT *et al.*, 2000).

Podem ocorrer, ainda, outras malformações decorrentes de distúrbios da embriogênese de mecanismo fisiopatológico ainda indefinido (ROSENFELD, 1992; LIPPE, 1996; MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999):

- Problemas cardiovasculares (presentes em cerca de 55% dos casos), como coartação da aorta, válvula aórtica bicúspide isolada, prolapso da válvula mitral e dilatação da aorta ascendente;
- Anomalias renais e reno-vasculares (24 a 33% dos casos), como rim em ferradura, duplicação do sistema coletor, agenesia renal, rim pélvico e artérias renais múltiplas;
- Hipertensão essencial (cerca de 7%);
- Deficiência auditiva, podendo ser condutiva (36%), neurossensorial (14%) ou mista (23% dos casos);
- Aumento, ainda inexplicado, da incidência de doenças auto-imunes, como tireoidite linfocítica crônica (tireoidite de Hashimoto), hipertireoidismo (doença de Graves), vitiligo e alopecia. A tireoidite de Hashimoto pode ser encontrada em até 30% dos casos de ST (LIPPE, 1996) e pode ser observada em pacientes com diversas constituições cromossômicas (GERMAIN & PLOTNICK, 1986; MEDEIROS *et al.*, 2000). Encontram-se, ainda, com maior frequência, distúrbios gastrointestinais como doença de Crohn e retocolite ulcerativa, podendo representar outro fenômeno auto-imune nestas pacientes (PRICE, 1979; KNUDTZON & SVANE, 1988; MANZIONE *et al*, 1988).

A intolerância a carboidratos (LIPPE, 1996), níveis aumentados de colesterol e maior tendência à obesidade (ROSS *et al*, 1985) também são achados comuns, assim como a osteoporose, que se deve à ausência de desenvolvimento puberal e aos baixos níveis de estrógenos circulantes (SMITH *et al*, 1982).

Em todos os casos de suspeita clínica de ST deve-se realizar um estudo citogenético a fim de que o diagnóstico seja confirmado com precisão (ROSENFELD, 1992). Em seguida, outros procedimentos diagnósticos deverão ser realizados como: avaliação cardiovascular; avaliação renal e das vias urinárias; e audiometria (LIPPE, 1996; MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999). O seguimento médico periódico a partir de então inclui exames clínicos, coletas de sangue para a medida dos níveis séricos de gonadotrofinas e estradiol e para avaliação da função tireoidiana e de presença de anticorpos anti-tireoide; raspagem de mucosa vaginal para estudo de citologia hormonal; ultrassonografia pélvica; radiografia de mão e punho esquerdos para avaliação de idade óssea; e densitometria óssea.

O tratamento da ST tem como objetivos principais promover o crescimento; repor esteróides sexuais; corrigir, sempre que possível, as anomalias congênitas ou adquiridas; oferecer suporte psicossocial (MACIEL-GUERRA & GUERRA, 1999) e, conseqüentemente, melhorar a qualidade de vida das pacientes (IGARASHI *et al*, 1993).

Estrógenos como o etinilestradiol, andrógenos como a oxandrolona, e o hormônio de crescimento (hGH) têm sido usados nas terapias que visam aumentar a estatura final (IGARASHI *et al*, 1993). O etinilestradiol e a oxandrolona, quando administrados em baixas doses promovem o crescimento a curto prazo, mas seu efeito sobre a altura final é discutível (LIN *et al.*, 1994). Estudos recentes demonstram que o uso de hormônio de crescimento biossintético tem proporcionado resultados imediatos sobre o crescimento, porém, a época em que deve ser iniciado, a dose ideal e a magnitude do efeito sobre a altura final bem como os possíveis efeitos colaterais a longo prazo ainda não são claros (ROCHICCIOLI *et al*, 1995; TAKANO *et al*, 1995; JOSS *et al*, 1997; BATCH, 2002).

A reposição hormonal é essencial não somente para a promoção do desenvolvimento puberal e a manutenção dos caracteres sexuais secundários, mas também para evitar a dislipidemia e a osteoporose (LIPPE, 1996), e ainda desempenha papel importante na melhora da auto-imagem e auto-estima da pessoa com ST (ROSS *et al*, 1996). Estudos mostram, de fato, que os efeitos da reposição hormonal no funcionamento psicológico (tanto sócio-emocional quanto cognitivo) são bastante positivos e promovem alterações na auto-percepção e no comportamento (ROSS *et al*, 1996) bem como na memória verbal e não-verbal (ROSS *et al*, 2000). A reposição é feita, em primeiro lugar, com doses crescentes de estrógeno (iniciando a feminização) e, então, associando estrógeno e progesterona (induzindo a menstruação). Geralmente a reposição de esteróides sexuais tem início aos 11 ou 12 anos de idade óssea para que não haja muita diferença em relação à população normal (LIPPE, 1996).

Nos casos em que há sinais dismórficos muito evidentes do ponto de vista estético, é possível a realização de cirurgias plásticas corretivas. Porém, pacientes com ST podem apresentar tendência à formação de quelóides, o que justifica que toda cirurgia eletiva deva ser cuidadosamente discutida (PLUMBRIDGE, 1976; AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS, 1995; LIPPE, 1996;).

ASPECTOS PSICOLÓGICOS

Até o momento, pouco se sabe a respeito do funcionamento psicológico das pessoas com ST (McCAULEY *et al*, 1986), mas os estudos existentes indicam que pode haver 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 auto-estima. Porém, existem diferenças individuais, de modo que algumas meninas relatam não ter quaisquer dificuldades sociais ou emocionais.

Os problemas de comportamento mais comumente observados em meninas com ST são: imaturidade, ansiedade, problemas de atenção/ hiperatividade, dificuldades de interação social, retraimento e comportamento agressivo, entre outros (NIELSEN *et al*, 1977; SKUSE *et al*, 1994; MCCAULEY *et al*, 1995; BOMAN *et al*, 2000).

As principais características presentes na ST, como baixa estatura, atraso no desenvolvimento puberal, infertilidade, problemas de saúde e sinais dismórficos podem causar graves conseqüências no funcionamento psicológico e social das pacientes. Estas conseqüências podem ser devidas à reação da própria paciente a essas características ou da reação de outros.

Atualmente, muitas das pesquisas voltadas aos aspectos psicológicos da ST objetivam compreender se há alguma relação entre determinados aspectos físicos da ST e problemas sócio-emocionais, ou seja, de que forma se dá a inter-relação entre os aspectos biológicos, sociais e psicológicos na etiologia das dificuldades e características comuns às pessoas com ST. ARAN *et al* (1992) não encontraram relação entre status social e estatura / dismorfismos, porém, em outro estudo (ROVET & IRELAND, 1994), encontrou-se correlação entre baixa estatura e competência social.

Alguns autores apontam a baixa estatura como sendo o principal fator de impacto emocional e a origem de muitos dos problemas psicossociais encontrados na ST (MASSA *et al*, 1990; WILSON *et al*, 1995; GILMOUR & SKUSE, 1996) uma vez que interfere de forma negativa na percepção de outras pessoas quanto à maturidade, popularidade e capacidade acadêmica (BRINCH & MANTHORPE, 1987; HUISMAN *et al*, 1993).

Alguns autores (STABLER *et al*, 1994; SANDBERG *et al* 1994) afirmam que a baixa estatura interfere negativamente, em graus variados, no funcionamento psicossocial e na auto-estima. ROVET *et al* (1994) encontraram forte correlação entre estatura e competência social, porém para outros autores a baixa estatura não pode ser responsável por muitos dos problemas psicológicos e sociais encontrados (MCCAULEY *et al*, 1987; SKUSE *et al*, 1994). Portanto, preconizam a existência de uma interação entre vários fatores, além da baixa estatura, na etiologia de problemas psicossociais vivenciados por essas pessoas.

Em estudos comparando meninas com ST e meninas com baixa estatura e cariótipo normal, observou-se que as meninas com ST apresentavam mais problemas de comportamento. Isto sugere que a baixa estatura por si só pode não ser o principal fator responsável por estes problemas de comportamento (McCAULEY, ITO *et al*, 1986; SKUSE *et al*, 1994). Em um outro estudo, NIELSEN *et al*, 1977, compararam meninas

com ST e meninas com baixa estatura, amenorréia primária e cariótipo normal e encontraram em ambos os grupos as mesmas dificuldades psicossociais e comportamento imaturo, diferentemente das irmãs saudáveis das pacientes com ST. Assim sendo, acredita-se que a baixa estatura associada à maturação lenta pode estar relacionada com alguns dos problemas psicossociais encontrados na ST.

A infertilidade também pode ser considerada um fator de grande impacto emocional para as pessoas com ST, podendo interferir tanto na sexualidade quanto na auto-estima. (TESCH, 1993). A infertilidade é tida, por pacientes mais velhas, como o pior aspecto a ser enfrentado na ST (SYLVÉN *et al*, 1993; TANG, 1989), podendo levar a um grau de stress emocional semelhante àquele encontrado em pacientes com câncer (DOMAN *et al*, 1993). Em alguns países, como Dinamarca e Suécia, é possível a realização de fertilização *in vitro* (com óvulos doados) em mulheres com ST, solucionando para algumas a questão da infertilidade (VOCKRODT & WILLIAMS, 1994). Alguns autores argumentam que tratamentos para infertilidade poderiam melhorar a qualidade de vida das pacientes (ARAN *et al*, 1992; TANG, 1989), mas até o momento não há estudos sobre os aspectos psicológicos da fertilização *in vitro* nessa população (BOMAN *et al*, 1998).

Com relação à auto-estima, alguns estudos mostram uma baixa auto-estima em meninas com ST quando comparadas com meninas com baixa estatura e cariótipo normal (MCCAULEY, ITO *et al* 1986; MCCAULEY, ROSS *et al* 1995). De acordo com SWILLEN *et al* (1993), a partir dos 13 anos de idade, a maior parte das meninas com ST sentia-se sozinha e rejeitada pelos colegas. MCCAULEY, ROSS *et al* (1995) relataram que meninas com ST entrando na adolescência apresentavam uma auto-estima mais baixa do que as mais jovens. O mesmo não acontecia com o grupo controle, constituído por meninas da mesma idade e cariótipo normal. Além disso, as pacientes com ST relataram estarem insatisfeitas com sua aparência física (MCCAULEY, ROSS *et al* 1995). De acordo com BOMAN *et al* 2000, meninas com ST com idades entre 10 e 16 anos, apresentam uma auto-percepção mais negativa quanto à aparência física em relação às meninas mais jovens.

Pacientes com ST apresentam uma menor competência social quando comparadas com meninas com baixa estatura e cariótipo normal (MCCAULEY, ITO *et al* 1986) e com meninas com estatura normal

(MCCAULEY, ROSS *et al* 1995). Em alguns estudos, as próprias pacientes afirmam ter problemas sociais (SWILLEN *et al* 1993; SKUSE *et al*, 1994). Segundo BOMAN *et al* (2000), tanto os pais quanto as próprias pacientes relatam a ocorrência de dificuldades sociais, como provocações por parte dos colegas e a ausência de amigos mais próximos. A partir do início da adolescência, observa-se uma maior tendência ao retraimento, caracterizado por poucas atividades sociais e o estabelecimento de poucas relações sociais (SWILLEN *et al* 1993). Quando adultas tendem a ter uma vida social limitada (MCCAULEY, SYBERT *et al*, 1986; ARAN *et al*, 1992). Quando comparadas com meninas com baixa estatura e cariótipo normal, as meninas com ST apresentam dificuldades para reconhecer e interpretar mensagens sociais não-verbais, como expressões faciais, o que pode ser uma das razões para as dificuldades sociais que possuem (MCCAULEY, KAY *et al*, 1987).

Com relação à popularidade, freqüentemente acontecem provocações e brincadeiras ofensivas por parte de colegas devido à baixa estatura ou a outras características físicas específicas da ST, dificultando, assim, a integração social. Frente a esta situação, algumas pessoas que sofrem ridicularizações tendem a ter baixo auto-conceito e baixa auto-estima, isolando-se cada vez mais, perpetuando a dificuldade de socialização e tornando-se pouco populares entre os colegas (círculo vicioso). Em alguns casos, a menina com ST tem maior facilidade em integrar-se a um grupo de pessoas mais jovens em função da baixa estatura e da imaturidade emocional (PLUMRIDGE, 1976).

Mulheres com ST têm maior dificuldade em deixar a casa dos pais (NIELSEN *et al*, 1977; DOWNEY *et al*, 1989; PAVLIDIS *et al* 1995; OKADA, 1994) apesar de terem escolaridade e empregos compatíveis com o restante da população (NIELSEN *et al*, 1977; PAVLIDIS *et al* 1995; OKADA, 1994; ARAN *et al*, 1992). Porém, alguns estudos mostram que muitas ocupam cargos de nível inferior ao que seria esperado pelo nível de escolaridade que possuem (DOWNEY *et al*, 1989) e têm taxas de desemprego maiores que suas irmãs (KONRADSEN & NIELSEN, 1991). De acordo com ARAN *et al*, (1992) apesar de a maioria das mulheres com ST ter uma vida social bastante limitada, as próprias pacientes relatam estar satisfeitas com suas vidas sociais.

A ST afeta áreas muito importantes no que concerne à identidade feminina: desenvolvimento puberal e fertilidade. Mas, em mulheres com ST a identidade de gênero feminino é considerada normal (NIELSEN *et al*, 1977; DOWNEY *et al*, 1989; BERCH & MCCAULEY, 1990). Estudos apontam para comportamentos e interesses tipicamente femininos (NIELSEN *et al*, 1977; DOWNEY *et al*, 1987; SYLVÉN *et al*, 1993; PAVLIDIS *et al* 1995) e para uma maior tendência, entre as mulheres com ST, a comportarem-se de forma tradicionalmente mais feminina que outras mulheres (NIELSEN *et al*, 1977; DOWNEY *et al*, 1987).

Em comparação com a população como um todo, mulheres com ST relatam ter suas primeiras experiências sexuais com mais idade, são sexualmente menos ativas e casam-se menos (NIELSEN *et al*, 1977; DOWNEY *et al*, 1989; MCCAULEY, SYBERT *et al*, 1986; RABOCH *et al*, 1987; PAVLIDIS *et al* 1995; ARAN *et al*, 1992; TANG, 1989; BERCH & MCCAULEY, 1990; HOLL *et al*, 1994). Segundo NIELSEN *et al* (1977), tanto mulheres com ST quanto mulheres com baixa estatura, amenorréia primária e cariótipo normal, tendem a não manter relacionamentos amorosos, a ser sexualmente menos ativas e a permanecer vivendo com os pais, quando comparadas com as irmãs das pacientes com ST. Já em um estudo de SYLVÉN *et al* (1993) com mulheres de meia-idade com ST (acima de 35 anos) 63% estavam ou haviam sido casadas, o que difere significativamente do que vem sendo descrito na literatura. Este fato pode sugerir que mulheres com ST tendem a estabelecer relações amorosas mais tarde (com mais idade) do que a população em geral.

A relação familiar e a interação entre os pais e suas filhas com ST é evidentemente de suma importância para o desenvolvimento psicológico da criança ou adolescente. Pessoas com problemas de relacionamento social (como é o caso de muitas meninas com ST) são mais dependentes de uma família bem ajustada, e quando existem problemas familiares tendem a ser mais fortemente afetadas em comparação com aquelas que mantêm boas relações sociais (BOMAN *et al*, 1998).

A superproteção por parte dos pais é comum quando a filha apresenta baixa estatura e mostra-se de certa forma emocionalmente imatura. Há uma tendência maior em tratá-la de acordo com a altura ao invés de tratá-la de acordo com a idade, o que reforça a

dependência e a imaturidade da pessoa (NIELSEN *et al*, 1991; NIELSEN, 1993; WILSON *et al*, 1995). Por isso, as famílias de meninas com ST necessitam de tanta informação quanto possível e de auxílio psicológico para que possam compreender o diagnóstico e lidar com a ST da melhor maneira possível (BLIN & BÜHREN, 1990; MULLINS *et al*, 1991; STARKE *et al*, 2002).

Há algum tempo acreditava-se que portadoras da ST apresentavam retardo mental (FERGUSSON-SMITH, 1965), mas atualmente sabe-se que a maioria dessas pacientes possui inteligência normal, apesar de existirem dificuldades específicas de aprendizagem (VAN DYKE *et al*, 1991). Assim, a deficiência mental não é mais associada a ST como fora inicialmente. Sabe-se que pode haver dificuldades de aprendizagem específicas durante a infância, como o raciocínio matemático, em consequência de problemas na percepção espacial e temporal bem como na coordenação óculo-manual, mas não há evidências de rebaixamento intelectual como sintomatologia na ST. Em testes intelectuais, frequentemente encontram-se escores dentro ou acima da média em testes verbais e um pouco abaixo da média em testes não-verbais (VAN DYKE *et al*, 1991; REISER & UNDERWOOD, 1992; ROSENFELD, 1992; MAZZOCCO, 1998; SWILLEN *et al* 1993). As dificuldades de aprendizagem durante a infância parecem não afetar a vida adulta da pessoa com ST, uma vez que ela atinge um grau de escolaridade semelhante ao de suas irmãs (NIELSEN *et al*, 1977).

Alguns estudos apontam para a possibilidade de deficiência mental acentuada (distinto do quadro habitual da ST) em pacientes que possuem um cromossomo X em anel (VAN DYKE *et al*, 1991; EL ABD *et al*, 1999). Acredita-se que este quadro específico se deve à falta de inativação do cromossomo em anel por perda do centro de inativação do X, levando a dissomia de vários genes desse cromossomo (KUSHNICK *et al*, 1987).

Doenças psiquiátricas são ocasionalmente relatadas nessas pacientes, como por exemplo, depressão (MCCAULEY, SYBERT *et al*, 1986; DOWNEY *et al*, 1989), esquizofrenia (BAMRAH & MCKAY, 1989), transtorno bipolar (FISHBAIN, 1990) e anorexia nervosa (BRINCH & MANTHORPE, 1987; MUHS & LIEBERZ, 1993), mas parece não haver risco aumentado para doenças psicopatológicas graves (NIELSEN *et al*, 1977; NIELSEN & SILLESEN, 1981; BOMAN *et al*, 1998).

Além das dificuldades impostas pelos dismorfismos, malformações e patologias adquiridas, as pacientes com ST enfrentam a necessidade de acompanhamento médico e realização de exames (alguns invasivos) por todas suas vidas. Sabe-se que a presença de uma “doença crônica” pode ser fonte de grande impacto emocional e ter conseqüências na personalidade e competência social dessas pacientes. PAVLIDIS *et al* (1995) encontraram relação entre a percepção da paciente quanto a sua saúde e seu auto-conceito e satisfação com a vida sexual.

Assim, de acordo com os fatos mencionados, faz-se necessário compreender qual é o impacto emocional que a síndrome de Turner provoca em suas portadoras e procurar determinar alguns fatores envolvidos com a magnitude desse impacto. Com isso, torna-se possível direcionar e potencializar tanto o atendimento psicológico quanto o acompanhamento médico dessas pacientes.

JUSTIFICATIVA

Faz-se necessário conhecer o impacto emocional que a síndrome de Turner traz a suas portadoras, a fim de se elaborar estratégias que direcionem tanto as atitudes dos profissionais responsáveis por seu atendimento médico quanto a orientação psicológica para as pacientes e de seus pais e (ou) responsáveis, de modo a potencializar os resultados obtidos com os tratamentos.

OBJETIVOS

- Identificar a percepção das pacientes com ST a respeito da condição médica que apresentam e os fatores associados a essa síndrome que causam maior impacto emocional.
- Fornecer subsídios para aprimorar o acompanhamento médico dessas pacientes.

*CASUÍSTICA E
MÉTODO*

Foram entrevistadas 36 pacientes acompanhadas no Ambulatório de Endocrinologia Pediátrica do Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), com diagnóstico confirmado de ST. Os critérios de seleção adotados foram idade mínima de 15 anos e tempo mínimo de acompanhamento médico de 2 anos, em função de já possuírem um melhor conhecimento sobre a doença e procedimentos médicos. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da UNICAMP, tendo as pacientes (ou responsáveis) assinado um termo de consentimento esclarecido.

As idades variaram entre 15 e 25 anos, com média de 19,9. A idade ao diagnóstico variou de 0 a 18,1 anos, com média de 10,6 anos, e o tempo de atendimento médico variou entre 2 e 19,6 anos, com média de 9,5 anos. Em 16 pacientes o cariótipo era 45,X, em 6 casos havia mosaicismo de cromossomos sexuais sem alterações estruturais (4 45,X/46,XX, 1 45,X/46,XY, 1 45,X/47,XYY) e em 14 pacientes foram detectadas alterações estruturais dos cromossomos sexuais com ou sem mosaicismo com linhagem 45,X, com 7 casos de isocromossomo de braço longo do cromossomo X, 4 de cromossomos marcadores e 3 de cromossomos X em anel. Vinte e duas pacientes cursavam (ou haviam concluído) o ensino fundamental, 10 o ensino médio e 4 estavam cursando o ensino superior (Gráfico 1).

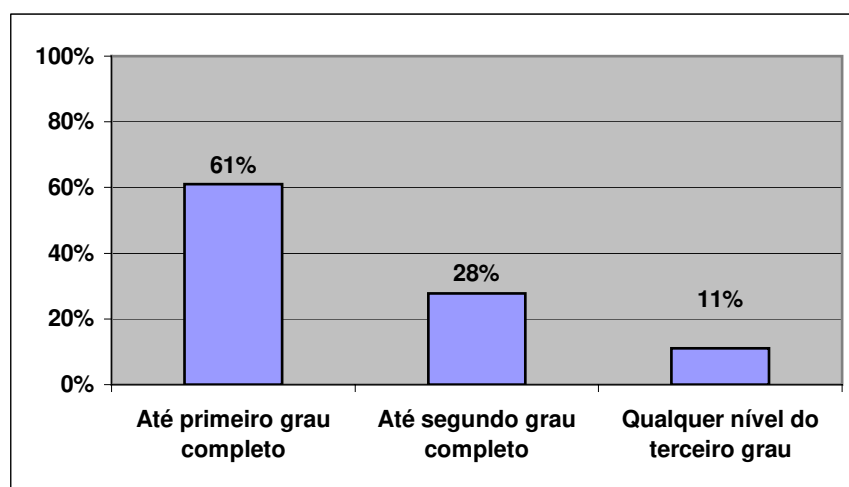


Gráfico 1 - Escolaridade

A idade atual e ao diagnóstico e o tempo de acompanhamento foram calculados em anos, com a utilização de números decimais. Esse cálculo foi feito por meio do programa Siscre - Crescimento e Desenvolvimento®, elaborado por Prof Dr André Moreno Morcillo & Prof^a Sofia H. Valente de Lemos Marini (2002).

Foi realizada uma entrevista individual seguindo um roteiro pré-estabelecido com questões abertas e fechadas, abordando temas referentes ao impacto no momento do diagnóstico, compreensão a respeito da ST, impacto da ST na vida atual e expectativas de futuro. Foram utilizados dois protocolos de atendimento (anexo I) que diferem unicamente no item 24, em função do conhecimento ou não por parte da paciente quanto à questão da esterilidade.

Foi necessário desenvolver um questionário de coleta de dados, uma vez que inexistem questionários padronizados para nossa população que permitam avaliar os aspectos específicos da ST que eram objetivo deste trabalho.

Realizou-se um estudo-piloto com 10 pacientes (que não participaram da amostra, uma vez que não preenchiam totalmente os critérios de inclusão) a fim de averiguar se o questionário de coleta de dados desenvolvido permitia, de fato, a pesquisa das informações desejadas. Em seguida, foram realizadas as entrevistas individuais.

Os dados foram tabulados em um banco de dados por meio do programa *Microsoft Excel*®, que foi a seguir transformado para análise por meio do programa *SPSS for Windows*®, versão 10.0.

Realizou-se uma análise descritiva, seguida de comparação de proporções para verificação do efeito da escolaridade sobre o padrão de respostas por meio do teste do qui-quadrado, com um nível de significância de 0,05. O efeito da idade, idade ao diagnóstico e tempo de atendimento sobre o padrão de respostas foi também verificado por comparação de médias pelos testes de Mann-Whitney (dois grupos) ou Kruskal-Wallis (mais de dois grupos) (Tabela 1).

Tabela 1 - Dados de identificação das pacientes entrevistadas

	Idade (anos) ¹	Idade ao diagnóstico ¹	Tempo de atendimento ¹	Altura (cm)	Peso (Kg)	IMC ²	Cariótipo	Escolaridade ³	Profissão ⁴	Renda ⁵	Diagnósticos associados ⁶
1	18,2	13,4	7,1	132,4	56,0	32,1	45,X/46,Xi(Xq)/46,Xr(?)	1	2	0	1
2	19,5	12,1	7,7	141,7	36,8	18,3	45,X/46,X+mar	1	2	3	2
3	22,0	16,0	4,2	149,2	46,4	20,8	45,X	1	0	2	1
4	21,4	12,1	9,3	139,2	60,2	31,0	45,X	1	2	1	3, 4, 5, 6, 7
5	21,2	9,7	11,6	148,9	38,4	17,3	45,X/46,XX	3	2	3	6, 1
6	21,7	14,2	8,1	154,9	59,2	24,6	45,X	1	0	3	
7	16,7	9,2	8,3	142,0	69,0	34,2	45,X/46,X,Xq	1	2	0	1
8	15,1	13,7	2,0	140,8	48,4	24,4	45,X	1	2	3	1, 8
9	15,2	12,0	3,7	128,0	28,7	17,5	45,X/45,X+mar	1	2	1	1, 9
10	17,0	10,0	3,9	142,1	47,4	23,4	45,X/47,XY	1	2	3	1, 8, 10
11	20,6	14,4	7,2	138,5	37,1	19,3	45,X	1	2	1	11
12	17,1	11,9	5,6	144,5	49,7	23,8	45,X/46,XX	1	2	0	5
13	20,5	0,9	19,6	146,1	42,5	19,9	45,X	2	2	3	1, 6
14	21,5	14,8	7,1	143,6	38,3	18,5	45,X/46,X,Xp+/46,X,+mar	1	2	3	
15	20,5	17,0	3,9	135,7	39,7	21,5	45,X	1	2	0	5
16	22,5	10,1	12,8	132,0	47,0	26,9	45,X/46,X,r(X)	1	2	1	1
17	20,1	13,3	7,3	143,0	45,2	22,1	45,X	1	0	3	
18	17,6	0,0	17,5	143,1	44,6	21,7	45,X	1	2	2	1, 7, 8
19	24,5	12,3	11,7	143,8	41,1	19,8	45,X/46,Xi(Xq)	2	0	1	8, 12
20	16,6	10,9	5,8	144,9	38,6	18,3	45,X	1	2	3	1, 8
21	22,6	7,7	15,4	142,7	59,2	29,0	45,X/46,XX	2	2	3	8
22	22,3	11,9	10,6	155,5	61,0	25,2	45,X/46,X,idi(X)	3	2	0	1, 6, 7
23	19,7	13,1	6,8	146,9	78,6	36,4	45,X	2	2	0	3, 6, 8
24	17,0	0,8	16,2	137,5	55,0	29,0	45,X	1	2	2	6
25	20,8	10,3	11,1	138,4	44,5	23,2	45,X/46,Xr(X)	2	2	2	1
26	18,3	1,6	17,0	127,5	34,5	21,2	45,X/46,Xr(?) SRY-	1	2	2	5, 8
27	18,1	8,0	10,1	141,4	43,8	21,9	45,X/46,XX/46,Xi(Xq)	1	2	3	1
28	20,9	16,0	5,1	151,2	45,6	19,9	45,X/46,X,i(Xq)	2	2	0	
29	20,4	5,7	14,9	134,5	49,8	27,5	45,X	2	2	3	1
30	17,5	9,1	8,8	150,4	56,8	25,1	45,X	1	2	3	1
31	16,3	12,1	4,3	148,0	40,0	18,2	46,X,i(Xq)	1	2	3	1
32	24,9	7,9	17,3	130,0	34,3	20,2	45,X	2	2	1	1
33	22,6	12,9	11,6	153,1	37,8	16,1	45,X/46,XX	3	2	3	13
34	20,3	12,3	8,1	143,0	43,7	21,3	45,X/46,XY	3	0	3	1, 6, 10
35	22,7	6,1	16,7	136,4	32,4	17,4	45,X	2	0	3	
36	22,8	18,1	5,0	135,9	39,5	21,3	45,X/46,X,Xq-/46,X,r(X)	2	0	3	1, 8

Fonte: Elaboração própria.

¹ Idade, idade ao diagnóstico e tempo de atendimento: em anos, em unidades decimais.

² IMC (Índice de massa corporal): $\text{Peso (kg)} \div \text{Altura}^2 \text{ (m)}$. Interpretação: < 18,5 – Peso subnormal; entre 18,5 e 24,9 – Peso normal; entre 25 e 29,9 – Excesso de peso; entre 30 e 40 – Obesidade; > 40 – Obesidade mórbida.

³ Escolaridade: 1- Até 1º Grau completo; 2- Até 2º Grau completo; 3- Qualquer nível do 3º Grau.

⁴ Profissão: 0- Assalariada; 1- Autônoma; 2- Fora da PEA (população economicamente ativa).

⁵ Renda *per capita* da família: 0- Não sabe; 1- Até R\$ 400,00; 2- De R\$ 401,00 a R\$ 600,00; 3- Maior que R\$ 600,00. [Renda mensal, valores referentes ao ano de 2002].

⁶ Diagnósticos associados: 1-Hipotireoidismo (Tireoidite de Hashimoto); 2- Hipertensão arterial sistêmica; 3- Distúrbio de linguagem; 4- Deslocamento epifisário de fêmur; 5- Dificuldade de aprendizagem/retardamento mental; 6- Anomalias renais e/ou de vias urinárias; 7-Cardiopatia congênita; 8- Hipoacusia 9- Luxação congênita de quadril; 10- Gonadectomia profilática; 11- Nistagmo familiar; 12- Doença de Best (distrofia viteliforme da retina); 13- Deficiência de GH;

RESULTADOS

IMPACTO NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO

Apenas 11 das pacientes entrevistadas relataram ter compreendido o diagnóstico de ST no momento em que este foi feito. As demais disseram não ter compreendido (10), ou que isso só ocorreu após algum tempo de tratamento (15); algumas delas relataram que a pouca idade à época do diagnóstico teria sido o motivo da não compreensão (Gráfico 2).

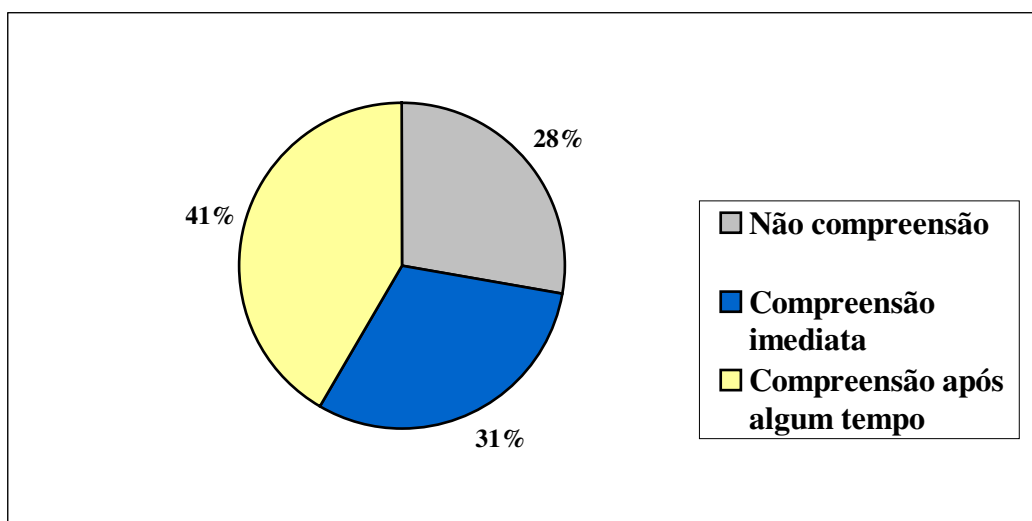


Gráfico 2 - Compreensão do diagnóstico

No entanto, a grande maioria das pacientes (28) não se queixou quanto à falta de informações específicas naquela ocasião, afirmando não haver nada, dentre as informações que detêm hoje sobre a ST, que gostariam de ter sabido à época do diagnóstico.

Quando questionadas sobre os sentimentos associados ao momento do diagnóstico, grande parte das pacientes (17) relata não terem sentido “nada”, e 12 referem preocupação (Gráfico 3).

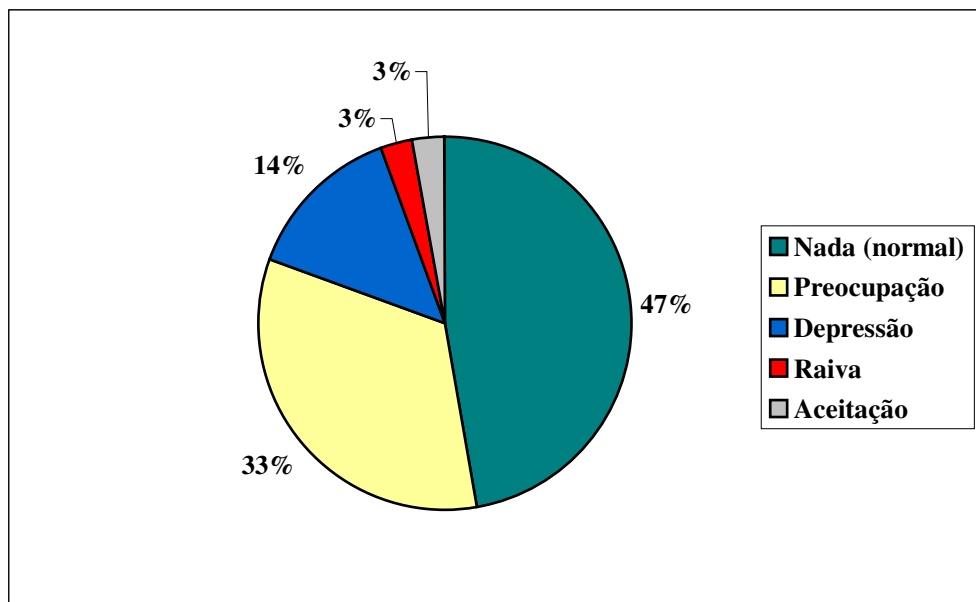


Gráfico 3 - Sentimentos frente ao diagnóstico

A maioria relata, também, que não houve qualquer mudança em suas vidas (23) nem na de suas famílias (31) após o diagnóstico de ST. Entre aquelas que acreditam que houve mudanças em sua vida pessoal (13), a maioria cita a necessidade de submeter-se ao tratamento (5) e o amadurecimento (5) como as principais modificações ocorridas; 2 pacientes citam não ter mais expectativas quanto a ter filhos e 1 menciona o fato de saber que terá baixa estatura.

Quando convidadas a emitir mensagens a pacientes que viessem a receber o diagnóstico de ST, todas emitiram mensagens positivas incentivando o tratamento (18 respostas), tranquilizando (14 respostas) e(ou) enfatizando a possibilidade de terem uma vida normal e serem iguais às outras pessoas (14 respostas):

“Diria para ela seguir o tratamento porque funciona e que tudo vai dar certo”.

“Que não precisa ficar com medo, que se fizer o tratamento ela também pode ficar igual às outras meninas”.

“Para não ficar triste, que eu também tenho esse problema e sou feliz do mesmo jeito. Que é obra de Deus. Que não é um bicho de sete cabeças”.

Não houve qualquer efeito da escolaridade, da idade, idade ao diagnóstico e tempo de atendimento sobre o padrão de respostas referentes ao impacto no momento do diagnóstico. No que se refere, especificamente, à compreensão naquele momento, observou-se que embora aquelas que referiram não compreensão no momento do diagnóstico fossem, de fato, mais jovens que as demais, a média das idades ao diagnóstico desses três grupos de pacientes (não compreensão: 8,87 anos; compreensão imediata: 11,31 anos; e compreensão após algum tempo: 11,23 anos), não difere significativamente do ponto de vista estatístico (Teste de Kruskal-Wallis: $\chi^2 = 1,48$; GL= 2; p= 0,477).

COMPREENSÃO QUANTO À ST

Quando questionadas sobre o motivo pelo qual recebem acompanhamento médico, 28 mencionaram especificamente a ST e 8 referiram apenas algum tipo de tratamento para problemas de saúde, como por exemplo:

“Venho para acompanhar o crescimento”.

“Porque tenho um rim que não funciona direito e faço tratamento para o crescimento. Não consegui me desenvolver sozinha”.

“Porque eu tenho um problema de crescimento, de tireóide e cisto no ovário”.

Quando indagadas, de maneira geral, sobre o que conheciam a respeito da ST, 16 mencionaram aspectos genéticos; por outro lado, 13 citaram algum sinal ou sintoma, demonstrando acreditar que são problemas isolados, e não que haja uma origem comum relacionada à ST:

“É a falta de hormônio”.

“Tem pessoas que não desenvolvem, que não crescem”.

“Faço tratamento para crescimento, não sei explicar”.

Dentre as 36 pacientes entrevistadas, 14 (39%) não fizeram qualquer menção a esterilidade no decorrer da entrevista.

Quando questionadas especificamente sobre a origem da ST, 21 pacientes mencionaram causas genéticas e 15 não souberam responder (Gráfico 4).

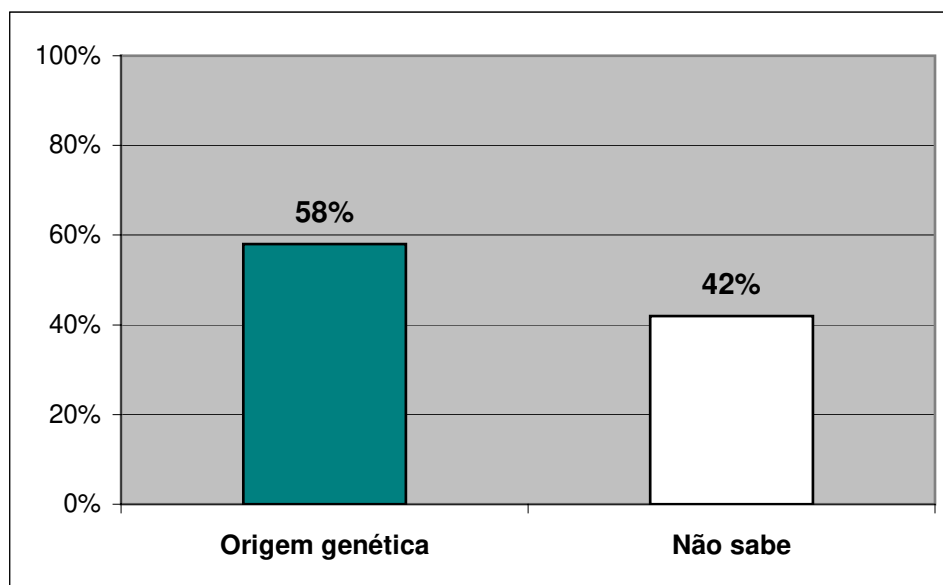


Gráfico 4 - Origem da ST.

Quando instadas a descrever os diversos sinais apresentados por pessoas com ST, 11 pacientes não mencionaram a baixa estatura, um dos sinais cardinais dessa síndrome, e 25 não citaram, na descrição, a amenorréia ou atraso no desenvolvimento puberal, outro dos sinais cardinais. As principais características citadas pelas pacientes foram: baixa estatura (25), amenorréia e atraso no desenvolvimento puberal (11) e problemas de saúde associados (8).

Quando questionadas a respeito de haver cura para a ST, 16 responderam de modo afirmativo e uma não soube responder (Gráfico 5).

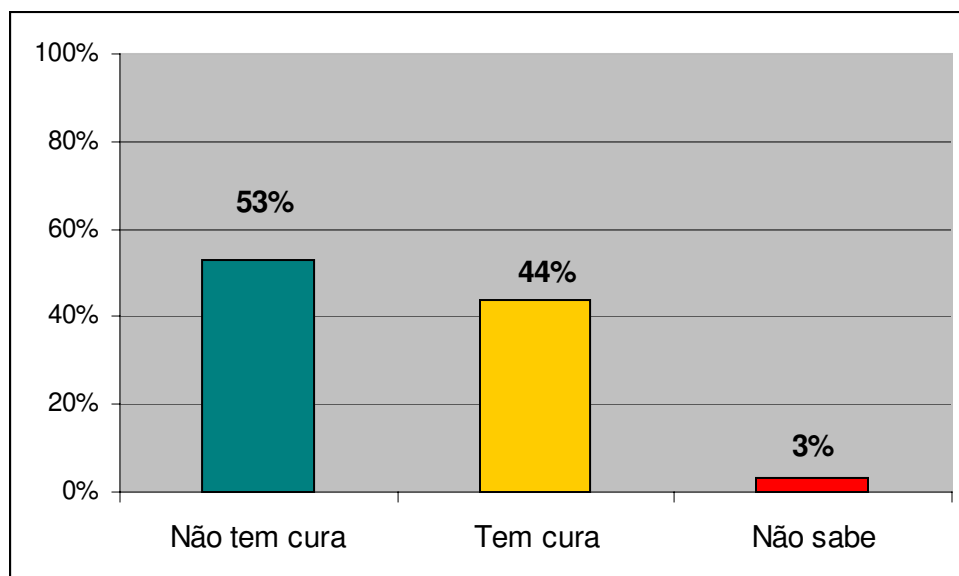


Gráfico 5 - Cura para ST

A expectativa de cura foi mais freqüente em pacientes com escolaridade até 1º grau completo (12 em 22) que naquelas com 2º grau completo (4 em 10), e não foi mencionada por nenhuma das 4 com curso superior em andamento; uma dessas últimas, porém, foi aquela que não soube responder a questão. Essas diferenças são estatisticamente significantes ($\chi^2 = 11,02$; gl= 4; p= 0,026).

Não houve qualquer outro efeito da escolaridade, da idade, idade ao diagnóstico e tempo de atendimento sobre o padrão de respostas referentes ao conhecimento sobre a ST.

IMPACTO ATUAL DA ST SOBRE A VIDA DAS PACIENTES

Das 36 pacientes entrevistadas, 28 afirmaram que atualmente sentem-se “bem” ou “normal” tendo ST; 4 mostraram-se resignadas e 4 denotaram preocupação:

“Me sinto uma pessoa normal, não me sinto diferente”.

“Bem, tento levar minha vida normal”.

“Não sei o que vai acontecer comigo mais para frente, fico preocupada em saber se vou ter uma família (marido, uma casa)...”.

“Mais aliviada porque sei que não é nada que vai afetar a minha vida. Tem como remediar. Não é como a AIDS, por exemplo. Eu vivo normal. Me sinto até privilegiada”.

Como pontos positivos do tratamento, o crescimento (17) e(ou) a melhora na qualidade de vida (15) foram os mais freqüentemente mencionados. Em 5 casos foi mencionada a indução do desenvolvimento puberal, em 4 o melhor entendimento da ST e em 3 a possibilidade de menstruar.

Para a maioria (20), existem aspectos negativos no tratamento, principalmente em função da realização de exames / procedimentos invasivos (10) e das consultas freqüentes (7).

Treze pacientes relataram não se preocupar especificamente com nenhum dos sinais da ST. As demais afirmaram preocupar-se com a esterilidade (9), a baixa estatura (5), o atraso no desenvolvimento puberal ou amenorréia (3), problemas na tireóide (3) ou osteoporose (3) (Gráfico 6).

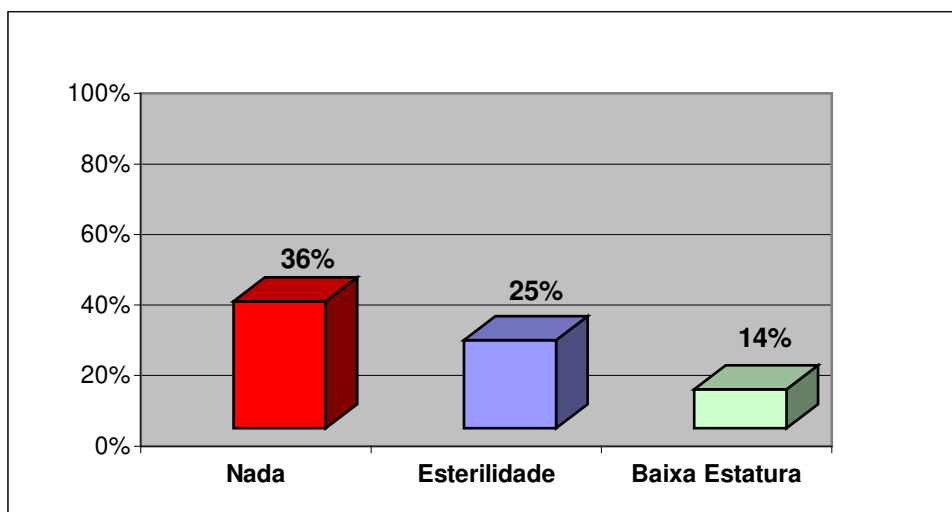


Gráfico 6 - O que causa maior preocupação na ST

Dentre as entrevistadas, 24 disseram que a ST não interfere em suas vidas. Dentre aquelas que consideram que há interferência, a maioria das respostas diz respeito às áreas social e profissional (dificuldades em relacionarem-se socialmente e conseguir emprego) e à esterilidade:

“Atrapalha um pouco para fazer amizade, na escola”.

“Para arrumar emprego é difícil, eles vêem muito a baixa estatura e acham que não somos capazes”.

“O tamanho, tenho dificuldade pra arrumar emprego e na escola faziam gozações”.

“Porque não posso ter filhos...”.

“Pelo fato de ser baixinha e não poder ter filhos”.

Ao descreverem suas rotinas diárias, a grande maioria das pacientes relatou atividades individuais e ocupações escolares e/ou de trabalho (Gráfico 7):

“Fico mais em casa vendo TV”.

“Vou pra escola, depois à tarde ajudo minha mãe em casa e à noite eu assisto TV”. “Arrumo a casa, fico assistindo TV, vou para a escola à tarde, faço lição e assisto novela”.

Apenas 8 relataram atividades coletivas (em grupo) como parte de suas vidas cotidianas:

“Estudo (vou pra escola), converso com meus amigos, saio de casa...”

“De dia eu faço o serviço de casa e a noite eu fico em frente de casa conversando com minhas amigas”

“De dia eu trabalho. À noite vejo TV, vou à Igreja ou na casa de parentes”.

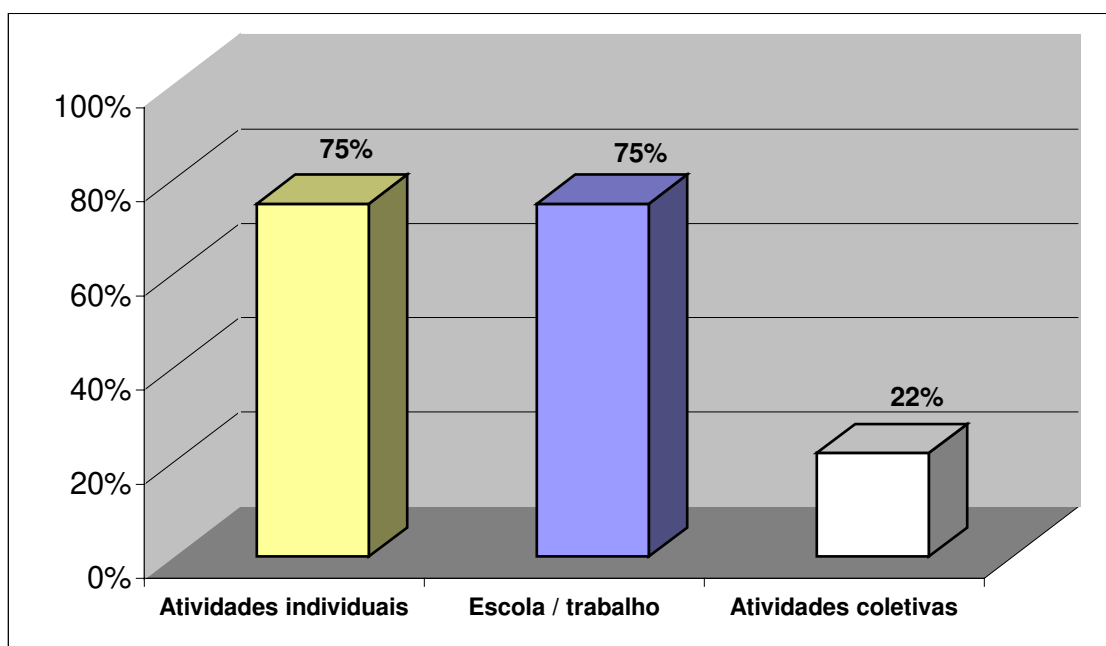


Gráfico 7 - Descrição das atividades diárias

Quanto às atividades de lazer, relataram, também, ter mais atividades individuais do que coletivas (Gráfico 8). Das 36 entrevistadas, 16 afirmaram ter somente atividades de lazer individuais, como:

“Ler livros”

“Ouvir música”

“Assistir TV e ver revista”

“Ajudar no serviço de casa”

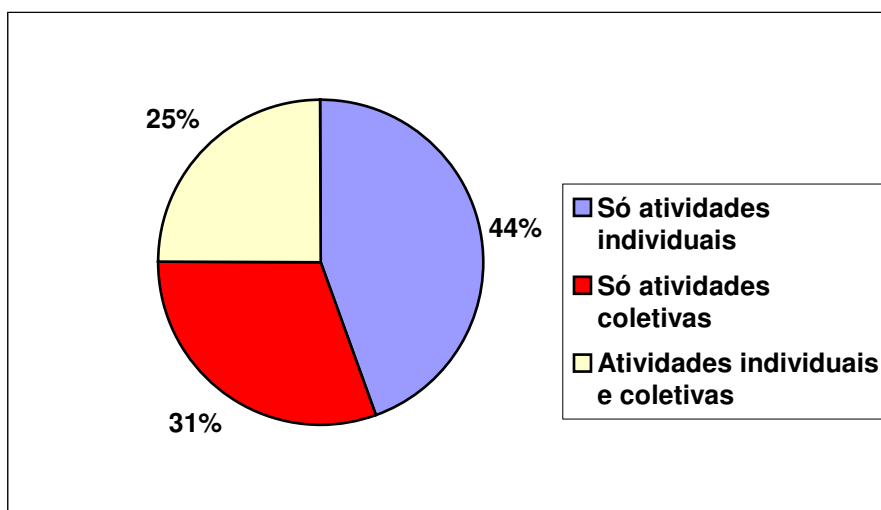


Gráfico 8 - Atividades de lazer

Vinte e três pacientes disseram não ter dificuldade para fazer amizades ou manter amigos (Gráfico 9). Das que disseram ter dificuldade, grande parte (10) as atribuiu a timidez ou vergonha.

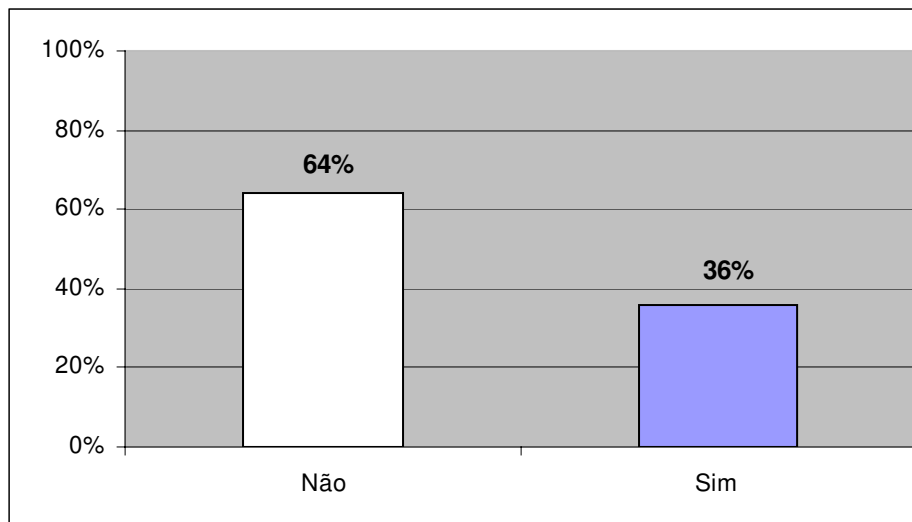


Gráfico 9 - Dificuldade para fazer amigos

No entanto, quando questionadas sobre se gostariam de ter mais amigos, 21 (58%) responderam afirmativamente (Gráfico 10).

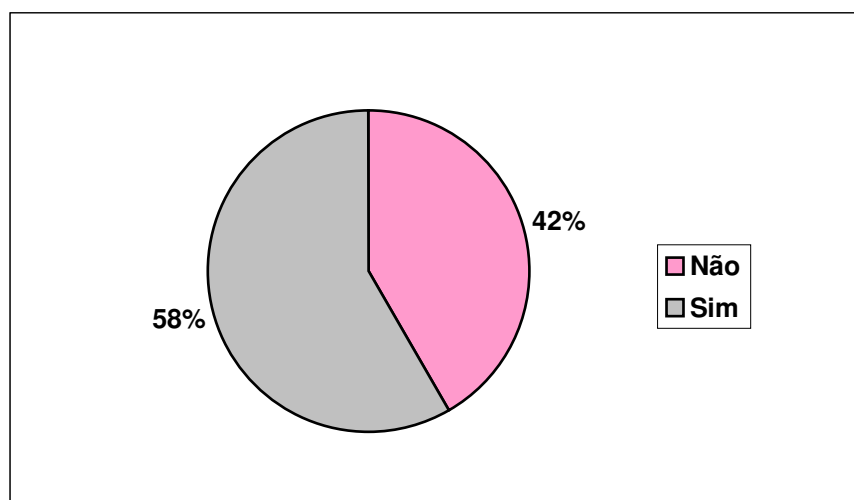


Gráfico 10 – Gostaria de ter mais amigos (mudar)

A maior parte (23) demonstrou ter uma percepção positiva no que se refere às suas vidas escolares e(ou) de trabalho; 8 delas não estudam ou trabalham e 5 apresentaram percepção negativa a esse respeito:

“Todos ficam olhando, achando que sou pequena, falando que sou anã. Finjo que não escuto”.

“Não gosto de ir para a escola. Não gosto das pessoas”.

“Não me dou bem com os professores, eles acham que eu não sou nada perto deles”.

Grande parte (27) relatou ter bom relacionamento com colegas, professores e(ou) chefe. Dezesete consideraram ter um bom relacionamento familiar; para 14 esse relacionamento é “normal” ou regular, e 5 têm um relacionamento ruim.

Das 36 pacientes entrevistadas, 30 disseram não manter nenhum vínculo amoroso (Gráfico 11).

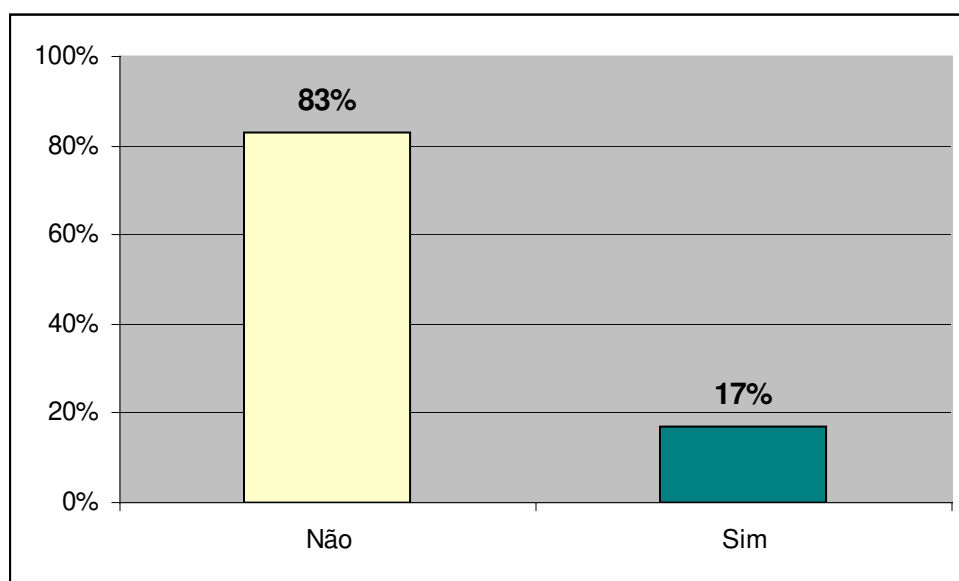


Gráfico 11 - Pacientes que mantém vínculo amoroso

Quando questionadas sobre o motivo, a maior parte alegou não ter encontrado a pessoa ideal (12) e não querer namorar (11). Para 4 pacientes os motivos seriam relacionados a seus comportamentos e 3 a suas características físicas:

“Porque ainda não encontrei a pessoa certa”

“Porque não, não quero”.

“Porque ainda não encontrei e eles não gostam de mim porque sou baixinha, não sou atraente”

“Porque sou como sou... não me aceito. Quero ser diferente: normal, sair, ter amizades, gostar de mim mesma. Queria ser como minha irmã”

“Porque não sou bonita o suficiente, porque não atraio alguém que goste de mim”.

“Porque sou muito tímida”.

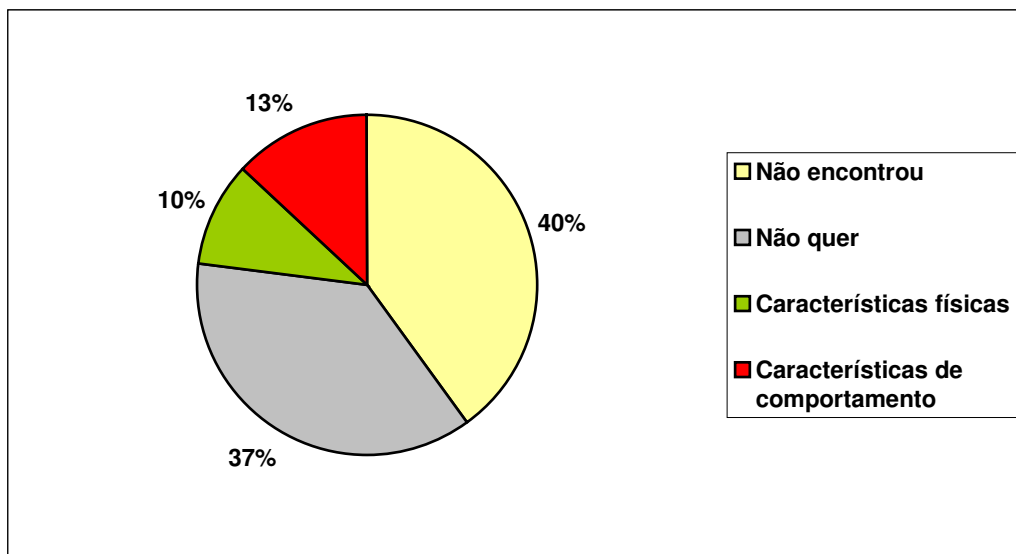


Gráfico 12 – Por qual motivo não têm namorado

Dezenove pacientes afirmaram que não teriam mais facilidade nos relacionamentos sociais caso não tivessem ST (Gráfico 13). As demais disseram que seus relacionamentos sociais seriam melhores, principalmente porque teriam uma melhor auto-estima ou auto-conceito (8), mas também porque teriam namorado (6) e mais amigos(2).

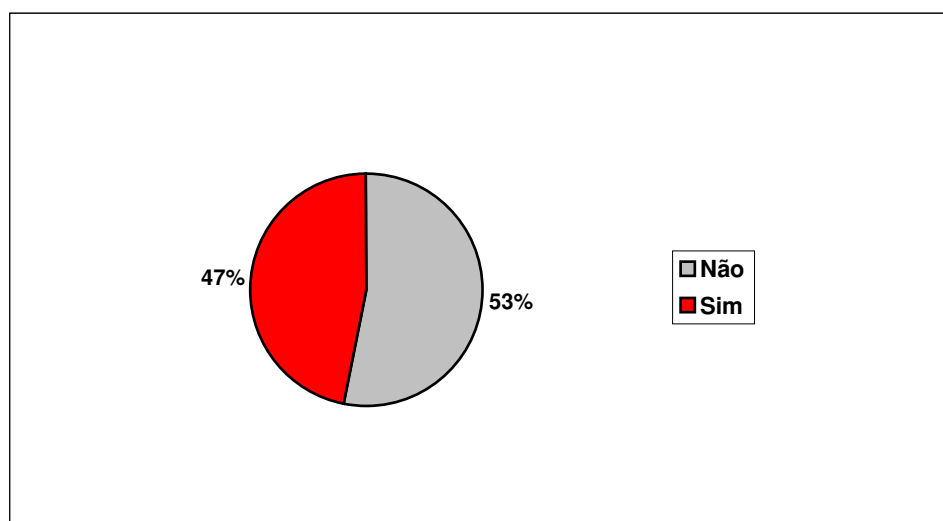


Gráfico 13 – Se não tivesse ST, teria maior facilidade nos relacionamentos sociais ?

Ao serem instadas a se descrever, 27 das entrevistadas mencionaram características comportamentais positivas, 17 características comportamentais negativas e 10 características físicas negativas:

“Legal e me dou bem com todo mundo”.

“Sou bastante alegre, converso bastante com os outros e me considero uma boa pessoa”.

“Amiga, compreensiva, prestativa, escuto e dou conselhos”.

“Sou divertida, alegre, mas sou bastante ansiosa para ter amigas e um namorado”.

“Um pouco tímida e acanhada”.

“Chata e metida”.

“Sou chorona, fisicamente é difícil de eu me explicar, sou baixinha e um pouquinho gordinha”.

“Gorda, baixa, olhos e cabelos castanhos, ansiosa, nervosinha...”.

Vinte e três pacientes gostariam de mudar alguma característica em si. Destas, 15 mudariam características físicas, principalmente estatura e peso:

“Tudo. Mudaria o cabelo, seria mais alta, mais magra e mais bonita”.

“Mudaria o jeito das pessoas olharem pra mim. Seria mais alta para ser mais magra também”.

“Queria ser um pouco maior, mais alta”.

A maioria (28) afirmou considerar-se feliz; 2 não souberam responder à pergunta (Gráfico 14). Entre aquelas que não se consideram felizes, a maior parte citou como motivos principais o fato de não terem namorado e o fato de terem ST.

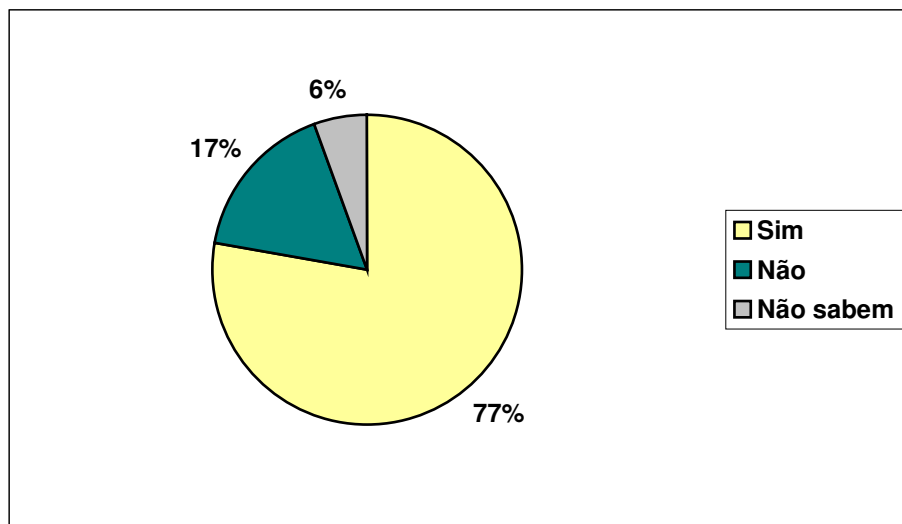


Gráfico 14 - Consideram-se felizes (mudar)

Não houve qualquer efeito da escolaridade, da idade, idade ao diagnóstico e tempo de atendimento sobre o padrão de respostas referentes ao impacto atual da ST sobre a vida das pacientes.

EXPECTATIVAS DE FUTURO

As pacientes disseram esperar, com o tratamento, crescer (19) e(ou) desenvolver caracteres sexuais secundários (10); 5 querem “ser normais”, 4 desejam menstruar, 3 relataram querer “melhorar”, 2 esperam poder ter filhos e 2 compreender melhor a ST. Quanto às expectativas para o futuro, desejam trabalhar (24), continuar os estudos (23), casar-se (14), ter filhos (5) e(ou) “ter uma família” (5).

As 19 pacientes que declararam ainda ter expectativa de crescimento têm média de idade de 19,1 anos, significativamente inferior à daquelas que não têm essa expectativa (20,9 anos) (teste de Mann-Whitney: $p= 0,026$). A média de idade das 10 pacientes que mencionaram o desenvolvimento de caracteres sexuais secundários (19,5 anos), porém, não diferiu daquela das pacientes que não têm essa expectativa (20,7 anos) (teste de Mann-Whitney: $p= 0,658$).

Não houve qualquer efeito da escolaridade, da idade ao diagnóstico e do tempo de atendimento sobre o padrão de respostas referentes às expectativas de futuro das pacientes.

DISCUSSÃO

Em comparação com outros quadros de anomalias congênitas múltiplas, as pacientes com síndrome de Turner encontram-se na situação singular de manifestar diversos problemas físicos (baixa estatura, hipogonadismo e conseqüente esterilidade, obesidade, malformações, dismorfismos), necessitar de acompanhamento médico contínuo e exames laboratoriais periódicos, e ter uma inteligência normal que lhes permite ter consciência de suas limitações e do olhar crítico de outrem. Embora deva haver variabilidade individual, esses aspectos certamente determinam um risco aumentado de problemas psicológicos e sociais, e é importante que a magnitude desses problemas seja examinada a partir da perspectiva das próprias pacientes.

Apesar das limitações decorrentes de uma avaliação realizada sob a forma de uma entrevista isolada, fora de um contexto psicoterapêutico, os resultados obtidos neste estudo indicam que, de modo semelhante ao observado em outros trabalhos encontrados na literatura pertinente (NIELSEN *et al* 1977; SKUSE *et al* 1994; BOMAN *et al* 2000; McCAULEY *et al* 1995; SWILLEN *et al* 1993; TANG 1989; SYLVÉN *et al* 1993), as pacientes demonstram dificuldades de interação social e de relacionamento amoroso, insatisfação com a aparência física, em particular a baixa estatura, demonstram baixa auto-estima, e sofrem com a questão da esterilidade.

Com relação aos sentimentos no momento do diagnóstico, freqüentemente referidos de modo neutro (“não senti nada”), pode-se questionar até que ponto isso seja decorrente da época da vida em que são diagnosticadas, em média aos 10,6 anos (o que seria compatível com o fato de que muitas relataram não ter compreendido o diagnóstico no momento em que este foi realizado) ou se haveria nesta, como em outras respostas, um componente de negação ou inibição em expor seus sentimentos perante o entrevistador.

A negação parece ser uma característica comum às meninas com ST e freqüentemente relatada em outros países, como por exemplo, Suécia e Inglaterra. A negação ocorre principalmente quando se trata de problemas sociais e amorosos. A maior parte das pacientes se sente mal com os problemas de relacionamento que apresentam, mas evitam falar sobre eles – talvez numa tentativa de lidar com a questão. Geralmente estes problemas são relatados pelos pais ou familiares. Na “*Escala da Mentira*”, um teste

psicológico sueco que avalia a tendência a esconder problemas ou mentir, as meninas suecas com ST apresentam um escore bastante alto (Boman, U.W. – Comunicação pessoal).

Chama a atenção, ainda, que para muitas (2/3) o diagnóstico não tenha trazido qualquer mudança em suas vidas, já que a partir desse momento passaram a ser submetidas a diversos exames e consultas periódicas, freqüentemente tiveram o diagnóstico de anomalias associadas até então ocultas, e foram colocadas perante a perspectiva de esterilidade. De todo modo, as mensagens positivas que enviariam a pacientes recém-diagnosticadas denotam uma aparente aceitação ou adaptação à situação.

Quando colocadas frente a questões que avaliam o impacto da ST sobre sua vida atual, a maioria referia sentir-se “bem” ou mantinha uma postura neutra (“normal”); além de declararem que a ST não interfere em suas vidas, e se considerarem felizes. No entanto, quando questionadas por outros ângulos, as contradições tornam-se evidentes, e são quase todas observadas independentemente da idade atual, da idade no momento do diagnóstico e do tempo de acompanhamento:

- Dois terços relatam preocupações específicas, principalmente as referentes à esterilidade ou hipogonadismo.
- Cerca de metade delas menciona aspectos negativos do acompanhamento médico ao qual precisam se submeter.
- Grande parte descreveu-se mencionando características de comportamento em detrimento de físicas, talvez evidenciando uma dificuldade em falar sobre sua aparência.
- 42% gostariam de mudar características físicas, particularmente a estatura e o peso, e muitas, mesmo já estando no final da adolescência ou início da vida adulta (19,9 anos, em média) ainda esperam pela possibilidade de crescer ou desenvolver seus caracteres sexuais secundários.
- A limitação de suas vidas sociais, já observada por outros autores (McCauley *et al* 1986; ARAN *et al* 1992), está patente na predominância de atividades individuais, tanto no cotidiano quanto no lazer, e no desejo de ter mais amigos.

- A grande maioria (30) não mantém qualquer vínculo amoroso, e cerca de metade acredita que teria maior facilidade em seus relacionamentos sociais caso não tivesse a ST.

A presença de tantas contradições no discurso das pacientes sugere que possa haver mais dificuldades em lidar com a ST do que as pacientes relatam, de fato, em suas respostas.

Embora as informações sobre a ST sejam oferecidas rotineiramente desde o momento do diagnóstico e apesar de terem, em média, 9,5 anos de acompanhamento médico; de se encontrarem, a cada consulta médica, com várias outras pacientes com o mesmo problema; e de, por se tratar de um hospital universitário, presenciarem seguidamente discussões sobre os aspectos médicos da ST entre os diversos membros da equipe, causa estranheza que 8 não tenham mencionado a ST como o motivo pelo qual recebem acompanhamento médico, 15 não saibam explicar minimamente sua origem genética, 11 não incluam a baixa estatura na descrição de pacientes com essa síndrome e 25 omitam o hipogonadismo, e que 16 alimentem expectativas de cura.

Esses dados evidenciam um conhecimento insatisfatório a respeito da condição médica que apresentam, o que sugere uma dificuldade intrínseca de compreensão da doença ou de sua aceitação. Neste sentido, é de suma importância que o nível de informação e conhecimento seja checado periodicamente pela equipe médica, com estímulo à apresentação, por parte das pacientes, das dúvidas que porventura ainda tenham.

Em países como a Dinamarca, muita importância é dada à informação, ou seja, acredita-se que a qualidade de vida de uma pessoa com ST está diretamente relacionada à quantidade de informações difundidas e ao nível de conhecimento sobre a doença tanto por parte das próprias pacientes, quanto por parte da família e da população em geral. Neste sentido, organizações como o *Turner Center*, em *Aarhus*, e vários grupos de apoio (três nacionais e sete locais) trabalham no sentido de divulgar informações sobre a ST através dos meios de comunicação (jornais, revistas, rádio, televisão, etc.) e de palestras em todas as escolas. Uma vez informados sobre a ST, os colegas deixam de fazer brincadeiras ofensivas e as humilhações sempre acabam (Konradsen, B. & Nielsen, J. – Comunicação pessoal).

O bom nível de informação e orientações corretas contribuem, também, para atitudes mais adequadas por parte das famílias, tratando suas filhas com ST sempre de acordo com a idade (nunca o tamanho), estimulando as relações sociais e evitando a superproteção. Com isso é possível trabalhar a imaturidade e a dependência, tão freqüentemente relatadas nessas pacientes, em países como Dinamarca e Inglaterra (Konradsen, B. & Liao, L.M. – Comunicação pessoal).

Assim, é bastante amplo o impacto emocional que a síndrome de Turner provoca em suas portadoras. Compreende principalmente dificuldades de interação social e de relacionamento amoroso, insatisfação com a aparência física (em especial a baixa estatura), baixa auto-estima e sofrimento com a questão da esterilidade. Estes aspectos devem, portanto, ser alvo de *atenção especial e contínua* por parte da equipe médica e, sempre que possível, de um psicólogo, *desde o momento do diagnóstico*.

(...) “It is very easy to point out the girls who have been overprotected during their childhood and those who had been stimulated and treated according to their age. It is quite clear that the girls who were brought up in an environment where the parents had sought information about Turner’s syndrome were also the girls who had managed best later on in their lives. Their parents had asked questions and got good answers from the doctors and they passed on this information to their daughter. These Turner girls had relationships with the opposite sex and were mentally mature. At the Turner Center it is our experience that the question of how well a girl with Turner’s syndrome copes with her life does not depend on whether she’s 135 or 155 cm, but on the way in which she was treated during her childhood and on the way in which she perceives herself.”(…) [KONRADSEN, B. – Life with Turner’s syndrome. Aarhus, Denmark]

CONCLUSÃO

A compreensão das pacientes a respeito da condição médica que apresentam é limitada, e é freqüente que haja expectativas de cura e de fertilidade. Além disso, há indicações de que algumas façam uso freqüente da negação como mecanismo de defesa.

São evidentes as dificuldades de relacionamento social e os sinais de baixa auto-estima, o que compromete sua qualidade de vida.

É essencial que as equipes médicas tenham em mente que a abordagem das portadoras da ST no momento do diagnóstico e durante o seguimento clínico, com ênfase na condução das questões puramente médicas, não é suficiente para suprir suas necessidades no terreno psicológico. Deve, portanto, haver um trabalho conjunto entre equipes médicas e psicólogos no sentido de:

- Melhor informar as pacientes, suas famílias e a população em geral sobre a ST, visando uma melhor adaptação da paciente a sua condição e atitudes mais adequadas por parte da família e das pessoas com as quais convive, uma vez que a informação pode reduzir preconceitos e discriminações.
- Atentar para possíveis expectativas de cura e fertilidade.
- Trabalhar a questão da esterilidade, principalmente com as pacientes mais velhas, já que esta, juntamente com as questões referentes à baixa estatura e auto-estima são, de fato, as mais críticas de acordo com as próprias pacientes.
- Orientar as famílias das meninas com ST, para que estas sejam tratadas sempre de acordo com a idade e não de acordo com o tamanho, de modo a evitar atitudes de superproteção que reforcem a dependência e imaturidade.
- Auxiliar as pacientes a discriminar suas preocupações e dificuldades com relação à ST, em especial as dificuldades sociais, e ensinar comportamentos que promovam melhores interações, estabelecendo relacionamentos sociais e(ou) amorosos que as satisfaçam.
- Estar sempre atento para o aparecimento de dificuldades de relacionamento social e, caso sejam identificadas tais dificuldades, intervir imediatamente.
- Auxiliar no desenvolvimento de uma melhor auto-estima através de acompanhamento psicoterapêutico.

***REFERÊNCIAS
BIBLIOGRÁFICAS***

ARAN O., GALATZER A., KAULI R., *et al* – Social, educational and vocational status of 48 young adult females with gonadal dysgenesis. *Clin Endocrinol (Oxf)* 36: 405-10, 1992.

BAMRAH J. & MCKAY M. – Chronic psychosis in Turner's syndrome. *Br J Psychiat* 155: 857-9, 1989.

BATCH J. – Turner syndrome in childhood and adolescence. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 16(3):465-482, 2002.

BERCH D. & MCCAULEY E. – Psychosocial functioning of individuals with sex chromosome abnormalities. In: HOLMES C, ed. *Psychoneuroendocrinology. Brain, Behavior and Hormonal Interactions*. NY: Springer-Verlag, 164-83, 1990.

BLIN J., BÜHREN A. – New aspects of counselling and care of patients afflicted with Ullrich-Turner syndrome. Results of a pilot project. *J Psychosom Obstet Gynecol* 11: 91-100, 1990.

BOMAN U W, MÖLLER A & ALBERTSSON WIKLAND K – Psychological aspects of Turner syndrome. *J Psychosom Obstet Gynecol* 16: 1-18, 1998.

BOMAN U. W., MÖLLER A. & ALBERTSSON WIKLAND K. – Self-perception, behavior and social functioning in Swedish girls with Turner syndrome: a population-based study. *Göteborg Psychological Reports. Göteborg University Sweden* , 30 (5), 1-12; 2000.

BOMAN U. W., BRYMAN I., HALLING K., MOLLER A. - Women with Turner syndrome: psychological well-being, self-rated health and social life. *J Psychosom Obstet Gynaecol*; 22(2):113-22, Jun, 2001.

BRINCH, M.; MANTHORPE, T. – Short Stature as a possible etiological factor in anorexia nervosa. *Acta Psychiatr. Scand.* 76:328-332, 1987.

DOMAN A., ZUTTERMEISTER P., FRIEDMAN R. – The psychological impact of infertility: a comparison with other medical conditions. *J Psychosom Obstet Gynecol* 14: 45-52, 1993.

DOWNEY J., EHRHARDT A., MORISHIMA A., *et al* – Gender role development in two clinical syndromes: Turner syndrome versus constitutional short stature. *J Am Acad Child Adolesc Psychiat* 26: 566-73, 1987.

DOWNEY J., EHRHARDT A., GRUEN R., *et al* – Psychopatology and social functioning in women with Turner syndrome. *J Nerv Ment Dis* 177: 191-201, 1989.

EL ABD, S.; PATTON, M.A.; TURK, J.; HOEY, H.; HOWLIN, P. – Social, Communicational and behavioral deficits associated with ring X Turner Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 88:510-516, 1999.

FERGUSON-SMITH, M.A. - Karyotype-phenotype correlations in gonadal dysgenesis and their bearing on the pathogenesis of malformations. *J. Med. Genet.* 2:142-155, 1965.

FISHBAIN D. - Chronic psychosis in Turner's syndrome. *Br J Psychiat* 156: 745-6, 1990.

FORATTINI, O.P. – *Epidemiologia geral*. Ed Artes Médicas, 1986.

GILMOUR, J.; SKUSE, D. – Short stature – the role of intelligence in psychosocial adjustment. *Arch Dis Child* 75:25-31, 1996.

GRAVHOLT C.H., FEDDER J., NAERAA R.W., MULLER J. – Occurrence of gonadoblastoma in females with Turner syndrome and Y chromosome material: a population study. *J Clin Endocrinol Metab* 85:3199-3202, 2000.

HALL, J.G. & GILCHRIST, D.M. - Turner syndrome and its variants. *Pediatr. Clin. North Am* 37:1421-1440, 1990.

HOCHBERG, Z.; POLLACK, S.; AVIRAM, M. - Resistance to insulin like growth factor I in Turner syndrome. In HIBI, I. & TAKANO, K. (Eds.) - *Basic and clinical approach to Turner syndrome*, Elsevier Science Publishers B.V., Amsterdam, p. 233-237, 1993.

HOLL R., KUNZE D., ETZRODT H., *et al* – Turner syndrome: final height, glucose tolerance, bone density and psychosocial status in 25 adult patients. *Eur J Pediatr* 153: 11-16, 1994.

HOOK, E.B. & WARBURTON, D. - The distribution of chromosomal genotypes associated with Turner syndrome: Livebirth prevalence rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism. *Hum. Genet.* 64: 24-27, 1983.

HUISMAN, J.; SLIJPER, F.M.E.; SINNEMA, G.; AKKERHUIS, G.W.; BRUGMAN-BOEZEMAN, A.T.M.; FEENSTRA, J.; DEN HARTOG, L.; HEUVEL, F. – Psychosocial functioning and effects of growth hormone treatment in Turner syndrome. In: HIBI, I. & TAKANO, K. (Eds.) – *Basic and clinical approach to Turner syndrome*, Elsevier Science Publishers B.V., Amsterdam, p. 157-161, 1993.

IGARASHI, Y.; OGAWA, E.; FUJIEDA, K.; TANAKA, T. – Treatment of Turner Syndrome with transdermal estradiol (Estraderm). In: HIBI, I. & TAKANO, K. (Eds.) – *Basic and clinical approach to Turner syndrome*, Elsevier Science Publishers B.V., Amsterdam, p 197-202, 1993.

JOSS EE.; MULLIS PE.; WERDER EA.; PARTSCH CJ.; SIPPELL WG. – Growth promotion and Turner-specific bone age after therapy with growth hormone and in combination with oxandrolone: when should therapy be started in Turner syndrome? *Horm Res* 47(3):102-9; 1997.

KAWAGOE, S.; KANEKO, N.; HIROI, M. - The pregnancy outcome of Turner syndrome: case report and review of the literature. In: HIBI, I. & TAKANO, K. (Eds.) – *Basic and clinical approach to Turner syndrome*, Elsevier Science Publishers B.V., Amsterdam, p.101-105, 1993.

KONRADSEN B., NIELSEN J. – Follow-up study of 69 Turner women. *The Turner Center in Aarhus*, 1991.

LARSEN, T.; GRAVHOLT, C.H.; TILLEBECK, A.; LARSEN, H.; JENSEN, M.B.; NIELSEN, J.; FRIEDRICH, U. – Parental origin of the X chromosome, X chromosome mosaicism and screening for “hidden” Y chromosome in 45,X Turner syndrome ascertained cytogenetically. *Clin. Genet.* 48:6-11, 1995.

LIPPE, B. – Turner Syndrome. In: SERLING, MA, editor. *Pediatric Endocrinology*. Philadelphia: WB Saunders Co., 1996: 387-421.

MACIEL-GUERRA, A.T. & GUERRA JR., G.; - Baixa estatura: síndrome de Turner. *Cadernos do Ciped* 1(2):49-58, 1999.

MASSA, G.G. & VANDERSCHUEREN-LODEWEYCKX, M. - Age and height at diagnosis in Turner syndrome: influence of paternal height. *Pediatrics* 88:1148-1152, 1991.

MASSA, G.G.; VANDERSCHUEREN-LODEWEYCKX, M.; MALVAUX, P. – Linear growth in patients with Turner Syndrome: influence of spontaneous puberty and parental height. *Eur J Pediatr* 149:246-250, 1990.

McCAULEY, E.; ITO, J.; KAY, T. - Psychosocial functioning in girls with Turner's syndrome and short stature: social skills, behaviour problems, and self-concept. *J. Am. Acad. Child. Psychiatry* 25:105-112, 1986.

McCAULEY, E.; SYBERT, V.; EHRHARDT, A.A. - Psychosocial adjustment of adult women with Turner syndrome. *Clin. Genet.* 29:284-290, 1986.

MCCAULEY E, KAY T, ITO J, *et al* - The Turner syndrome: cognitive deficits, affective discrimination and behavior problems. *Child Dev* 58: 464-73, 1987.

MCCAULEY E., ROSS J., KUSHNER H. *et al* - Self-esteem and behavior in girls with Turner syndrome. *J Dev Behav Pediatr* 16:82-88; 1995.

McCAULEY E., FEUILLAN P., KUSHNER H., ROSS J.L. - Psychosocial development in adolescents with Turner syndrome. *J Dev Behav Pediatr.*; 22(6):360-5; Dec, 2001.

MEDEIROS, C.C.M.; MARINI, S.H.V.L.; BAPTISTA, M.T.M.; GUERRA JR., G.; MACIEL-GUERRA, A.T. – Turner Syndrome and thyroid disease: a transversal study with pediatric patients in Brazil. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism* 13(4):357-362, 2000.

MUHS A. & LIEBERZ K. – Anorexia nervosa and Turner's syndrome. *Psychopatology* 26: 29-40, 1993.

MULLINS L., LYNCH J., ORTEN J., *et al* – Developing a programe to assist turner's syndrome patients and families. *Soc Work Health Care* 16: 69-79, 1991.

NIELSEN J., NYBORG H., DAHL G. – Acta Jutlandica XLV Medicine Series 21. Aarhus, Denmark: Def larde selskab i Aarhus, 1977.

NIELSEN J. & SILLESEN I. – Turner's syndrome in 115 Danish girls born between 1955 and 1966. *Acta Jutlandica LIV Medicine Series* 22. Aarhus, Denmark, 1981.

NIELSEN, J. - What more can be done for girls and women with Turner syndrome? *In*: HIBI, I. & TAKANO, K. (Eds.)- *Basical and clinical approach to Turner syndrome*. Excerpta Medica, Amsterdam, pp 169-176, 1993.

OKADA, Y. – The quality of life of Turner women in comparison with grown-up GH-Deficient women. *Endocr J* 41: 345-54, 1994.

PAVLIDIS K., MCCAULEY E., SYBERT V. – Psychosocial and sexual functiioning in women with Turner syndrome. *Clin Genet* 47: 85-9, 1995.

PLUMRIDGE, D. – *Good Things Come in Small Packages. The Whys and Hows of Turner Syndrome*. The Oregon Health Sciences University, 1976.

RABOCH J., KOBILKOVÁ J., HOREJSÍ J., *et al* – Sexual development and life of women with gonodal dysgenesis. *J Sex Marital Ther* 13: 117-27, 1987.

RAO, E. *et al* – Pseudoautosomal deletions encompassing a novel homebox gene cause growth failure in idiopathic short stature and Turner Syndrome. *Nat. Genet.* 16:54-63, 1997.

RIESER, R.N.; UNDERWOOD, L.E. – *Turner Syndrome: a guide for families*. The Turner Syndrome Society, Califórnia, 1992.

ROCHICCIOLI, P. *et al* – Final height in Turner syndrome patients treated with growth hormone. *Horm Res* 44(4): 172-6, 1995.

ROSENFELD, R.G. - *Turner syndrome: a guide for physicians*. The Turner's Syndrome Society, California, 1992.

ROSS J.L. *et al* – Self-concept and behavior in adolescent girls with Turner syndrome: potential estrogen effects. *J Clin Endocrinol Metabol* 81: 926-31, 1996.

ROSS J. L., ROELTGEN D., FEUILLAN P., KUSHNER H., CUTLER G. B. – Use of estrogen in young girls with Turner syndrome. Effects on memory. *Neurology* 54: 164-170, 2000.

ROSS J.L., STEFANATOS G.A., KUSHNER H., ZINN A., BONDY C., ROELTGEN D. - Persistent cognitive deficits in adult women with Turner syndrome. *Neurology* 22;58(2):218-25; Jan, 2002.

ROVET J. & IRELAND L. – Behavioral phenotype in children with Turner syndrome. *Journal of Pediatric Psychology*, 19: 779-790, 1994.

SANDBERG D., BROOK A., CAMPOS S. – Short stature: a psychological burden requiring growth hormone therapy? *Pediatrics* 94: 832-40, 1994.

SKUSE D., PERCY E., STEVENSON J. – Psychosocial functioning in the Turner syndrome: a national survey. In: STABLER B, UNDERWOOD L, eds. *Growth, Stature and Adaptation. Behavioral, Social and Cognitive Aspects of Growth Delay*. Chapel Hill: The University of North Carolina; 15-64; 1994.

SMITH, M.A.; WILSON, J.; PRICE, W.H. - Bone demineralization in patients with Turner syndrome. *J. Med. Genet.* 19:100-103, 1982.

STABLER B., CLOPPER R., SIEGEL P., *et al* – Academic achievement and psychological adjustment in short children. *J Dev Behav Pediatr* 15: 1-6, 1994.

STARKE, M.; WIKLAND, K.A.; MÖLLER, A. – Parents' experiences of receiving the diagnosis of Turner syndrome: an explorative and retrospective study. *Patient Education and Counseling* 47:347-354, 2002.

SWILLEN A., FRYNS J., KLECZKOWSKA A., *et al* – Intelligence, behavior and psychological development in Turner syndrome. *Genet Couns* 4:7-18, 1993.

SYLVÉN L., HAGENFELDT K., BRÓDUM-NIELSEN K., *et al* - Middle aged women with Turner's syndrome. Medical status, hormonal treatment and social life. *Acta Endocrinol (Copenh)* 125: 359-65, 1991.

SYLVÉN L., MAGNUSSON C., HAGENFELDT K., *et al* – Life with Turner syndrome: a psychosocial report from 22 middle-aged women. *Acta Endocrinol (Copenh)* 129: 188-94, 1993.

SYLVÉN, L.; HAGENFELDT, K.; MAGNUSSON, C.; VON SCHOULTZ, B. – Psychosocial functioning in middle-aged women with Turner Syndrome. In: In: HIBI, I. & TAKANO, K. (Eds.) - *Basic and clinical approach to Turner syndrome*, Elsevier Science Publishers B.V., Amsterdam, p 163-167, 1993.

TAKANO K. *et al* - Long-term effects of growth hormone treatment on height in Turner syndrome: results of a 6-year multicentre study in Japan. Committee for the Treatment of Turner Syndrome. *Horm Res* 43(4): 141-3, 1995.

TANG G. – Bio-psycho-social aspects of gonadal dysgenesis. *J Psychosom Obstet Gynecol* 10: 113-9, 1989.

TEMPLE, C.M.; CARNEY, R.A. – Intellectual functioning of children with Turner Syndrome: a comparison of behavioral phenotypes. *Developmental Medicine and Child Neurology* 35:691-698, 1993.

TESCH, L.G. – Benefits of support groups for those affected by Turner Syndrome and the associated medical community. In: In: HIBI, I. & TAKANO, K. (Eds.) - *Basic and clinical approach to Turner syndrome*, Elsevier Science Publishers B.V., Amsterdam, p185-192, 1993.

TOUBLANC, J.E.; THIBAUD, E.; LECOINTRE, C.L. - Socio-psycho-affective outcome in Turner syndrome. *Horm. Res.* 44(Supl. 1):12, 1995.

TRINCA, W. – *Diagnóstico psicológico: prática clínica*. Ed Pedagógica e Universitária, 1984.

VAN DYKE, D.L.; WIKTOR, A.; ROBERTSON, J.R.; WEISS, L. - Mental retardation in Turner syndrome. *J. Pediatr.* 118:415-417, 1991.

VOCKRODT L., WILLIAMS J. – A reproductive option for women with Turner's syndrome. *J Pediatr Nurs* 9: 32-35, 1994.

WILSON, D.M.; McCAULEY, E.; BROWN, D.R.; DUDLEY, R. – Oxandrolone therapy in constitutionally delayed growth and puberty. *Pediatrics* 96(6): 1095-1100, 1995.

ANEXO

Roteiro de Avaliação Psicológica para Pacientes com Síndrome de Turner - I

Data: _____

Dados de Identificação:

Nome: _____

HC: _____ Idade: _____ Data de nascimento: _____

Estado civil: _____ Naturalidade: _____

Procedência: _____ Zona Rural () Zona Urbana ()

Escolaridade: _____

Ocupação atual: _____ Faixa salarial: _____

Renda familiar *per capita*: _____ Religião: _____

Praticante: () Sim () Não

Altura: _____ Peso: _____ Idade Óssea: _____

Cariótipo: _____

Diagnósticos médicos: _____

Especialidades médicas em acompanhamento:

Tempo em que recebe atendimento na Unicamp:

() De 2 a 3 anos () 3 a 4 anos () 4 a 5 anos () 5 a 6 anos () 6 a 7 anos () 7 a 8 anos () 8 a 9 anos () 9 a 10 anos () mais de 10 anos.

Heredograma:

Pai: _____ Escolaridade: _____ Profissão: _____

Mãe: _____ Escolaridade: _____ Profissão: _____

Irmãos: _____ Escol.: _____ Prof.: _____ Estado Civil: _____

Irmãos: _____ Escol.: _____ Prof.: _____ Estado Civil: _____

Irmãos: _____ Escol.: _____ Prof.: _____ Estado Civil: _____

1 - Você sabe por que é atendida na Unicamp? ☐ Sim ☐ Não. Por quê?

2 - Por quê você procurou atendimento médico? ☐ Baixa estatura ☐ Amenorréia
☐ Ausência de caracteres sexuais secundários ☐ Outro

3 - Quem notou o sintoma que a levou à Unicamp? ☐ Médico ☐ Familiar
☐ Outro _____

4 - Há quanto tempo recebeu o diagnóstico de Síndrome de Turner (ST)?
☐ há 2 anos ☐ entre 2 e 3 anos ☐ entre 3 e 4 anos ☐ entre 4 e 5 anos
☐ entre 5 e 6 anos ☐ entre 6 e 7 anos ☐ entre 7 e 8 anos ☐ mais de 9 anos.

5 - Explique o que você entendeu sobre a ST.

6 - Explique com suas palavras como é causada a ST.

7 - Quais características uma pessoa com ST apresenta?

8 - Na sua opinião, a ST tem cura? ☐ Sim ☐ Não. Por quê?

9 - Você tem alguma dúvida em relação à ST? ☐ Sim ☐ Não. Se sim, qual?

10 - Como é o tratamento para a ST?

11 - Quais são os pontos positivos do tratamento para a ST? Por quê?

12 - Há algo de negativo no tratamento? ☐ Sim ☐ Não. Por quê?

13 - O que você espera com o tratamento?

14 - Você tem alguma dúvida quanto ao tratamento? () Sim () Não. Se sim, qual?

15 - Você entendeu o que era a ST assim que recebeu o diagnóstico?

() Sim () Não. Por quê?

16 - O que você sentiu quando recebeu o diagnóstico de ST?

17 – Como você se sente hoje tendo ST?

18 – O que você sabe hoje sobre a ST que gostaria de ter sabido à época do diagnóstico?

19 - Ocorreu alguma mudança na sua vida após o diagnóstico?

() Sim () Não. Se sim, qual?

20 – Ocorreu alguma mudança na vida de seus familiares após o diagnóstico?

() Sim () Não . Se sim, qual?

21 - O que você diria a uma pessoa que está recebendo o diagnóstico de ST hoje?

22 - Qual é a sua maior preocupação quanto a ST?

23 - Você acha que a ST pode interferir na sua vida de alguma forma?

() Sim () Não. Se sim, em quê?

24 – Dentre os itens abaixo, o que mais a incomoda na ST?

	Não incomoda	Incomoda um pouco	Incomoda bastante	Incomoda demais
Baixa estatura				
Esterilidade				
Sinais característicos				
Ausência de menstruações				
Acompanhamento médico frequente				
Ausência de desenvolvimento puberal				

25 - Como é sua rotina diária?

26 - Você tem dificuldade para fazer novas amizades ou manter amigos?() Sim () Não.
Se sim, por quê?

27 – Você gostaria de ter mais amigos do que tem?

28 – O que você gosta de fazer nos momentos de lazer?

29 - Como é a sua vida na escola e/ou no trabalho?

30 - Como é seu relacionamento com colegas e professores e/ou chefe?

31 - Como é a sua vida em casa, com seus familiares?

32 - Você tem namorado / companheiro? () Sim () Não. Se não, por quê?

33 – Se você não tivesse ST, acredita que teria mais facilidade para estabelecer ou manter relacionamentos com colegas (escola ou trabalho), com amigos, com namorados, ou com familiares? Por quê?

34 - Como você se descreveria?

35 - Se pudesse, você mudaria alguma coisa em você? () Sim () Não. Se sim, o quê?

36 - Você se considera uma pessoa feliz? () Sim () Não. Por quê?

37 - Quais são os seus planos e suas expectativas para o futuro?

OBSERVAÇÕES:

Item 24 do Roteiro de Avaliação Psicológica II:

	Não incomoda	Incomoda um pouco	Incomoda bastante	Incomoda demais
Baixa estatura				
Não funcionamento dos ovários				
Sinais característicos				
Ausência de menstruações				
Acompanhamento médico freqüente				
Ausência de desenvolvimento puberal				