



Universidade do Estado do Rio de Janeiro

Centro Biomédico

Faculdade de Enfermagem

Jordana Gall Bastos dos Santos

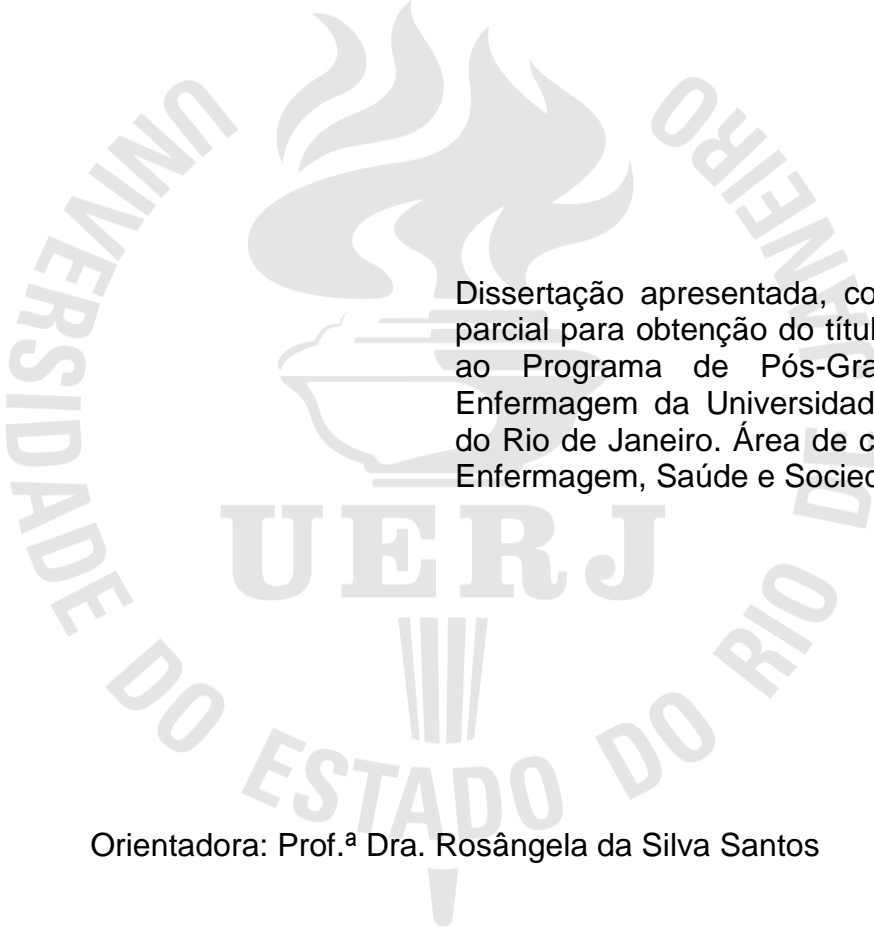
**As transições de mulheres com Síndrome de Turner: contribuição
para a Enfermagem**

Rio de Janeiro

2018

Jordana Gall Bastos dos Santos

**As transições de mulheres com Síndrome de Turner: contribuição para a
Enfermagem**



Dissertação apresentada, como requisito parcial para obtenção do título de Mestre, ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Área de concentração: Enfermagem, Saúde e Sociedade.

Orientadora: Prof.^a Dra. Rosângela da Silva Santos

Rio de Janeiro

2018

CATALOGAÇÃO NA FONTE
UERJ/REDE SIRIUS/CBB

S237 Santos, Jordana Gall Bastos dos.
As transições de mulheres com Síndrome de Turner: contribuição para a Enfermagem / Jordana Gall Bastos dos Santos. - 2018.
166 f.

Orientadora: Rosângela da Silva Santos.
Dissertação (mestrado) – Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Faculdade de Enfermagem.

1. Turner, Síndrome de. 2. Enfermagem. 3. Vulnerabilidade em saúde. 4. Estigma social. I. Santos, Rosângela da Silva. II. Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Faculdade de Enfermagem. III. Título.

CDU
614.253.5

Autorizo, apenas para fins acadêmicos e científicos, a reprodução total ou parcial desta dissertação, desde que citada a fonte.

Assinatura

Data

Jordana Gall Bastos dos Santos

**As transições de mulheres com Síndrome de Turner: contribuição para a
Enfermagem**

Dissertação apresentada, como requisito parcial para obtenção do título de Mestre, ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Área de concentração: Enfermagem, Saúde e Sociedade.

Aprovada em 19 de dezembro de 2018.

Banca Examinadora:

Prof.^a Dra. Rosângela da Silva Santos (Orientadora)
Faculdade de Enfermagem - UERJ

Prof.^a Dra. Thelma Spindola
Faculdade de Enfermagem - UERJ

Prof.^a Dra. Inês Maria Meneses dos Santos
Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro

Rio de Janeiro

2018

DEDICATÓRIA

A Deus, pois até hoje tem me abençoado e capacitado. Deus, em sua infinita misericórdia, tem me dado forças para enfrentar os obstáculos e desafios da vida.

A todas as mulheres da minha família, pois são exemplos em minha vida, em especial as duas que são minha base para conclusão desse estudo a minha mãe Rosana da Silva Gall, e minha sogra Creuza Leandro dos Santos. Amo incondicionalmente.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus por toda força e sabedoria que me passou durante a realização deste sonho, onde em todo tempo me segurou com suas fortes mãos e me sustentou.

Aos meus pais, Jorge e Rosana, por me ensinarem a seguir em frente e nunca desistir dos meus sonhos, por lutarem para que eu pudesse ter uma educação de qualidade, pelas palavras de incentivo e carinho.

Ao meu esposo Luís André, meu amor e amigo, aquele que sempre me incentivou e tem sido meu maior admirador, por toda sua paciência e compreensão, por ter entendido os momentos de ausência, por todo apoio e por ser meu braço forte nas horas de angústia.

Aos meus irmãos Jorge e Jorsani, que amo tanto, obrigada por acreditarem em mim, e mesmo de longe o amor de vocês, me faz ir além.

A minha sogra Creuza Leandro, essa mulher que aprendi a amar, sempre do meu lado me ajudando a prosseguir.

A minha orientadora Professora Dra. Rosângela da Silva Santos pela oportunidade de ser sua orientanda, por toda paciência, por ter acreditado em mim, e em minha capacidade quando ninguém acreditou, pelo acolhimento em algo tão significativo em minha vivência e pelo direcionamento em todo tempo.

Às professoras Inês Maria Meneses, Thelma Spindola, Eliza Macedo e Lucia Penna, por toda paciência, por compartilharem seus conhecimentos comigo com tanto carinho e sabedoria, pelos ensinamentos científicos e de vida.

À Coordenação de pós-graduação de Enfermagem da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), por tamanha dedicação em orientar os alunos durante esta jornada.

E as mulheres guerreiras que aceitaram participar da pesquisa, por me apoiarem com tantas palavras de carinho, e por fazerem parte desse sonho.

A todos vocês minha eterna gratidão!

O maior pintor do mundo
Está pintando a minha história
E ela não tinha cor
A cruz foi o pincel do autor

O maior pintor do mundo
Está pintando a minha história
Ele assinou na obra que sou eu
E na assinatura está escrito: Deus

Pastor Lucas

RESUMO

SANTOS, Jordana Gall Bastos dos. **As transições de mulheres com Síndrome de Turner**: contribuição para a Enfermagem. 2018. 122 f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) – Faculdade de Enfermagem, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2018.

Trata-se de estudo descritivo de abordagem qualitativa que utilizou o método narrativa de vida. Definiu-se como objeto de estudo: a transição da mulher com Síndrome de Turner em relação às limitações causadas pela Síndrome. As questões norteadoras foram: qual a vivência da mulher com Síndrome de Turner em relação às estratégias adotadas para o enfrentamento das limitações causadas pela doença? Que orientações as mulheres com Síndrome de Turner recebem nos serviços de saúde? Como a enfermagem pode contribuir com a mulher após receber o diagnóstico da síndrome, com vista a ser agente facilitador do processo de transição saudável para esta mulher? Que fatores facilitam ou dificultam e como ocorre o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner? O objetivo geral foi: Analisar o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner em relação à vulnerabilidade e limitação causada pela Síndrome. E os objetivos específicos foram: Descrever a vivência da mulher com Síndrome de Turner para o enfrentamento das limitações causadas pela Síndrome; Identificar as orientações recebidas pelas mulheres com Síndrome de Turner nos serviços de saúde; Discutir os fatores que facilitam ou dificultam o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner; Propor um produto tecnológico que contribua para uma transição saudável dessas mulheres. O cenário de estudo foi o ambulatório de um Instituto Estadual no Rio de Janeiro. As participantes foram 12 mulheres com Síndrome de Turner assistidas no Instituto cenário da pesquisa. O estudo teve aprovação no Comitê de Ética e Pesquisa da Uerj, e da instituição coparticipante, que possui Comitê próprio. A partir da análise temática das narrativas de vida emergiram uma categoria, e uma subcategoria que foram discutidas a luz de conceitos de vulnerabilidade, estigma, teoria dos Sistemas Familiares e adotou como referencial teórico a teoria das transições. O estudo evidenciou que o diagnóstico da Síndrome de Turner ocorre tardiamente, e que existe uma lacuna relacionada a assistência de enfermagem, principalmente, em relação às orientações. Essa mulher é estigmatizada e sofre preconceito. Foram identificados três tipos de vulnerabilidades, sendo elas, a individual, social e programática. As transições presentes foram a desenvolvimental, saúde-doença e organizacional. A família é muito importante na diferenciação do self dessa mulher, podendo contribuir ativamente na inserção da mesma na sociedade.

Palavras-chave: Síndrome de Turner. Enfermagem. Vulnerabilidade.

ABSTRACT

SANTOS, Jordana Gall Bastos dos. **Transitions of women with Turner's Syndrome: contribution to Nursing**. 2018. 122 f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) – Faculdade de Enfermagem, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2018.

It is a descriptive study of a qualitative approach that used the narrative method of life. It was defined as the object of study: the transition of the woman with Turner's Syndrome in relation to the limitations caused by the Syndrome. The guiding questions were: what is the experience of the woman with Turner's Syndrome in relation to the strategies adopted to face the limitations caused by the disease? What guidelines do women with Turner Syndrome receive in health services? How can nursing contribute to the woman after being diagnosed with the syndrome, in order to be a facilitator of the healthy transition process for this woman? What factors make it easier or difficult and how does the transition process of women with Turner's syndrome occur? The general objective was: To analyze the transition process of women with Turner Syndrome in relation to the vulnerability and limitation caused by the Syndrome. And the specific objectives were: To describe the experience of the woman with Turner Syndrome to face the limitations caused by the Syndrome; To identify the orientations received by women with Turner Syndrome in health services; To discuss the factors that facilitate or hinder the transition process of women with Turner Syndrome; Propose a technological product that contributes to a healthy transition of these women. The study scenario was the outpatient clinic of a State Institute in Rio de Janeiro. Participants were 12 women with Turner Syndrome assisted in the Institute's research setting. The study was approved by the Ethics and Research Committee of UERJ, and the cooperating institution, which has its own Committee. From the thematic analysis of the life narratives emerged a category, and a subcategory that were discussed in the light of concepts of vulnerability, stigma, family systems theory and adopted as theoretical reference the theory of transitions. The study evidenced that the diagnosis of Turner Syndrome occurs late, and that there is a gap related to nursing care, mainly in relation to the guidelines. This woman is stigmatized and suffers from prejudice. Three types of vulnerabilities were identified: individual, social and programmatic vulnerabilities. The present transitions were developmental, health-disease and organizational. The family is very important in the differentiation of the self of this woman, being able to contribute actively in the insertion of the same in the society.

Keywords: Turner's syndrome. Nursing. Vulnerability.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Teoria das transições de Meleis – uma teoria de médio alcance.....	43
Figura 2 – Apresentação esquemática da teoria das Transições.....	46
Figura 3 – Esquema de Classificação das Doenças Raras.....	50
Figura 4 – Fluxo da Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com doença raras.....	53

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 –	Recorrências das narrativas conforme unidades temáticas.....	62
Quadro 2 –	Categorização das participantes	64
Quadro 3 –	Historiograma.....	65
Quadro 4 –	Categorização e síntese das unidades temáticas e agrupamentos.....	66
Quadro 5 –	Possíveis diagnósticos e intervenções de enfermagem para uma paciente com Síndrome de Turner.....	105

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

BDEF	Banco de Dados em Enfermagem
CAPES	Banco de Teses e Dissertações da Comissão de Aperfeiçoamento de Pessoal do nível superior
CEP	Comitê de Ética e Pesquisa
CINAHL	Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature
COEP	Comissão de Ética e Pesquisa da UERJ
CNS	Conselho Nacional de Saúde
GAMT	Grupo de Apoio a Mulheres Turner
GH	Hormônio do crescimento
LILACS	Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde
MEDLINE	Medical Literature Analysis and Retrieval System on-line
MS	Ministério da Saúde
PE	Processo de Enfermagem
SAE	Sistematização da Assistência de Enfermagem
SCIELO	Scientific Electronic Library Online
ST	Síndrome de Turner
SUS	Sistema Único de Saúde
TCLE	Termo de consentimento livre e esclarecido
UERJ	Universidade do Estado do Rio de Janeiro

SUMÁRIO

	CONSIDERAÇÕES INICIAIS	13
1	REFERÊNCIAS CONCEITUAIS	23
1.1	Gênero e vulnerabilidade	23
1.2	O estigma e a mulher com Síndrome de Turner	29
1.3	A família e a mulher com Síndrome de Turner	34
1.4	Políticas públicas e a Síndrome de Turner	42
2	REFERENCIAL TEÓRICO: TEORIA DA TRANSIÇÃO DE AFAF MELEIS	48
3	ABORDAGEM METODOLÓGICA	54
3.1	As participantes do estudo	56
3.2	Cenário do estudo	56
3.3	Coleta das narrativas	56
3.4	Aspectos éticos da pesquisa	58
3.5	Processo analítico das narrativas	59
4	ANÁLISE E DISCUSSÃO DAS NARRATIVAS	68
4.1	A vivência da mulher com Síndrome de Turner e as facilidades e dificuldades para inclusão na sociedade	68
4.1.1	<u>As estratégias de enfrentamento com possibilidade para alcançar a transição saudável</u>	93
	CONSIDERAÇÕES FINAIS	107
	REFERÊNCIAS	111
	APÊNDICE A – Termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE).....	125
	APÊNDICE B – Parecer acerca do Quiz: Síndrome de Turner – verdades e mentiras.....	128
	ANEXO A – Fluxograma de tratamento da Síndrome de Turner.....	129
	ANEXO B – Fluxograma de dispensação de Somatropina.....	131
	ANEXO C – Aprovação do comitê de ética da UERJ.....	132
	ANEXO D – Aprovação do comitê de ética e pesquisa da instituição coparticipante	135

ANEXO E – Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas, 2018.....	138
ANEXO F – Curva de crescimento da Síndrome de Turner.....	156
ANEXO G - Critérios de Tanner para a evolução das mamas.....	157
ANEXO H - Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas, 2010.....	158

CONSIDERAÇÕES INICIAIS

Esta investigação teve como objeto de estudo a transição da mulher com Síndrome de Turner em relação as limitações causadas pela Síndrome.

Enquanto profissional da área da saúde inquietou-me o olhar superficial que os profissionais dedicam à mulher com Síndrome de Turner (ST). Via de regra, tal qual a literatura, priorizam as características somáticas da Síndrome em detrimento às questões subjetivas referentes à influência desta na vida pessoal, o medo a cada consulta, os estigmas impostos pela sociedade, dentre outros. A Síndrome de Turner é uma alteração genética em um dos cromossomos dos 23 pares existentes no corpo humano – mais especificamente o último do par sexual feminino, XX – podendo ocorrer na estrutura deste, ou se manifestar através de uma deleção completa, XO (MARQUI, 2015). A ST, embora seja considerada rara afeta entre 1/2.000 a 1/5.000 meninas recém-nascidas, por analogia, de aproximadamente 100.000.000 de mulheres e meninas existentes no Brasil (IBGE, 2010). No grupo cerca de 20.000 a 50.000 vivenciam os fenômenos advindos dessa condição - ou seja, é um número significativo de pessoas inseridas em um contexto que merece atenção e compreensão mais ampla (CHVATAL; BÖTTCHER-LUIZ; TURATO, 2009).

A mulher em nossa sociedade, enfrenta discrepantes diferenças de gênero e a com ST, além das diferenças cotidianas, enfrenta outros preconceitos por não corresponder às expectativas sociais em relação à estatura e à função de “procriar” devido a suas características genéticas.

A ST foi descrita pela primeira vez em 1938, por Henry Turner, mas a efetiva confirmação laboratorial ocorreu nas décadas de 50 e 60, com o desenvolvimento das técnicas de cito genéticas com a constatação de que as características da Síndrome decorriam da perda total ou parcial de um cromossomo X. Nas pessoas sem a Síndrome, a carga genética é baseada, em 46 cromossomos, dos quais 23 do pai e 23 da mãe, 23 alelos se correspondem a 23 homólogos, essa troca determina 44 cromossomos + 02 sexuais, totalizando 46 (CHVATAL; BÖTTCHER-LUIZ; TURATO, 2009).

A mulher com Síndrome de Turner apresenta uma falha durante a junção dos 23 cromossomos da mãe com os 23 do pai, que resulta na perda de um

cromossoma X, totalizando 45 cromossomas, um cromossoma sexual a menos, expressando um cariótipo 45, X.

O fenótipo feminino anormal foi descrito pela primeira vez em uma paciente de 8 anos de idade por Otto Ullrich (1930) e depois por Henry Turner (1938), mas só foi correlacionado com o cariótipo 45, X, em 1959, por Ford et al. A ST pode ser definida como sendo uma condição que envolve ausência total ou parcial de um dos cromossomos sexuais em todas ou em parte das células (GRAHVOLT et al., 1998).

Aproximadamente uma em cada 50 gestações apresenta embriões com cariótipo 45, X, mas, devido à elevada letalidade intrauterina, somente 1% destes conceptos sobrevive durante toda a gestação. Isto tem conduzido a uma hipótese amplamente aceita de que a concepção de indivíduos 45, X viáveis só acontece quando existe outra linhagem celular (mosaicismo) em alguns órgãos fundamentais para o desenvolvimento ou não acessível para a análise em um período decisivo

As características mais importantes são: a baixa estatura, a altura final é, em média, entre 1,42 e 1,46cm, podendo variar de acordo com a altura dos pais durante a embriogênese, no qual a expressão da dose dupla do cromossomo X ou de um X e do Y é necessária para a sobrevivência do feto (HASSOLD et al., 1988, HOOK; KALOUSEK et al., 1987; WARBUTON, 1983).

Os sinais clínicos e a disgenesia gonadal, levam à amenorréia primária, atraso no desenvolvimento puberal e esterilidade (CHVATAL; BÖTTCHER-LUIZ; TURATO, 2009).

Raros são os estudos que abordam a concepção das mulheres que convivem com o diagnóstico de Síndrome de Turner e respectivas implicações, cujas afetações me dizem respeito, não somente, enquanto ser-pesquisadora, mas enquanto pessoa, por também, fazer parte do público ao qual este projeto se destina (uma vez que recebi o diagnóstico de ST com 01 ano de idade).

O aumento do interesse pela ST ao longo das duas últimas décadas tem sido motivado pelo esforço em fornecer suporte durante toda a vida das clientes, por meio de cuidado multidisciplinar com qualidade de vida (FLÓRIA-SANTO; RAMOS, 2006).

Faz-se necessário o envolvimento de profissionais de enfermagem com pesquisas relacionadas com a forma como os indivíduos e seus familiares vêm a entender sua condição genética, compartilham informações dentro e fora da família

e redefinem a si mesmos em relação à nova informação genética (JENKINS; LEA, 2005).

Outra inquietação ocorreu durante a vida acadêmica no curso de graduação em enfermagem, em que constatei a grande quantidade de conteúdo ministrado a cada período, e reduzido tempo para assistir a mulher com alteração genética. E, a motivação maior foi perceber que é escassa a publicação científica em relação à vivência da mulher com síndrome de Turner, como reagem em relação aos estigmas da doença, inclusão social e orientações recebidas nos serviços de saúde.

Em 28 de agosto se comemora o dia mundial da Síndrome de Turner, data em que algumas mulheres que convivem com a ST reúnem-se, inclusive de outros Estados, para uma palestra promovida pelo Grupo de Apoio a Mulheres Turner (GAMT). Esta iniciativa é importante, tendo em vista que para lidar com as dificuldades, essas mulheres demonstram utilizar, principalmente, os seguintes mecanismos: negação do problema, repressão dos desejos, fantasias e adaptação (CHVATAL; BÖTTCHER-LUIZ; TURATO, 2009).

Ao receber o diagnóstico de ST, a mulher apresenta reações psicossociais como respostas aos problemas associados à doença no contexto social e remetem diretamente a um mundo partilhado de práticas, crenças e valores que se transformam em experiências da enfermidade (ALVES; RABELLO, 1999).

As pacientes com ST necessitam de cuidados de uma equipe multidisciplinar, com a finalidade de realizar cuidados preventivos de rotina a fim de melhorar a qualidade de suas vidas (DOSWELL et al., 2006). Estudo realizado com 568 mulheres com ST aponta que a qualidade de vida é normal nessas pacientes e que não é afetada pela altura das pacientes tratadas com GH. Este fato reforça a necessidade de dar atenção especial à saúde geral e aos cuidados otológicos, mais do que focar na baixa estatura (CAREL et al., 2005).

Assim, incluem-se entre as estratégias adotadas o tratamento cirúrgico das malformações associadas (principalmente cardíacas), terapia de reposição com estrógenos (devido à disgenesia gonadal), suplementação de somatropina e aconselhamento genético. Hipoacusia, hipertensão arterial, doenças autoimunes e problemas psicológicos também são comuns e podem requerer tratamento específico.

Dessa forma as pessoas situam-se frente à doença ou então assumem a situação da doença, sempre lhe conferindo significados em torno dos quais

desenvolvem modos de lidar com ela e estruturar suas vidas (CHVATAL; BÖTTCHER-LUIZ; TURATO, 2009).

As reações psicossociais frente ao estigma de uma doença genética impõem limitações importantes na vida dessas mulheres e leva-nos a refletir sobre o estigma como um significativo evento sociológico (GOFFMAN, 1988). Na dimensão social, há doenças que se transformam em uma marca indelével. O estigma pode ser definido como uma marca ou sinal que designaria ao seu portador um status “deteriorado” e, portanto, menos valorizado que às pessoas “normais”, chegando ao ponto de incapacitá-lo para uma plena aceitação social (GOFFMAN, 1988).

Para os estigmatizados, a sociedade reduz as oportunidades, esforços e movimentos, não atribui valor, impõe a perda da identidade social e determina uma imagem deteriorada, de acordo com o modelo que convém à sociedade. O social anula a individualidade e determina o modelo que interessa para manter o padrão de poder, anulando todos os que rompem ou tentam romper com esse modelo. O diferente passa a assumir a categoria de "nocivo", "incapaz", fora do parâmetro que a sociedade toma como padrão. Ele fica à margem e passa a ter que dar a resposta que a sociedade determina. O social tenta conservar a imagem deteriorada com um esforço constante por manter a eficácia do simbólico e ocultar o que interessa, que é a manutenção do sistema de controle social (MELO ZÉLIA, 2000).

Os estigmatizados são vistos como fora do dito “normal” isso é baseado em uma identidade social virtual, ou seja, aquela relacionada ao externo. Os atributos, nomeados como identidade social real, são de fato, o que pode demonstrar a que categorias o indivíduo pertence.

Outro fator inquietante é a vulnerabilidade a que essas mulheres estão expostas, considerando-se as questões de gênero, estigma e resiliência. As mulheres com Turner apresentam uma situação singular devido a diversos problemas físicos, necessitando de acompanhamento interdisciplinar contínuo, tendo uma inteligência normal, permitindo a consciência de suas limitações e do olhar crítico de outras pessoas, determinando um risco aumentado para problemas psicológicos e sociais, a magnitude deve ser analisada sobre a perspectiva da própria mulher. Isso implica diretamente no cotidiano dessa mulher, que deve ser vista muito além da Síndrome de Turner, apresentando vulnerabilidade dupla no que diz respeito a ser mulher e ter Síndrome de Turner.

A vulnerabilidade provém da área dos direitos humanos e em sua origem caracteriza grupos ou indivíduos em situação de fragilidade, juridicamente ou politicamente na promoção, proteção, ou garantia dos seus direitos de cidadania. Desse modo, as mulheres com Síndrome de Turner se enquadram nessa posição. Destacando-se a vulnerabilidade individual que envolve a dimensão cognitiva e a comportamental.

A vulnerabilidade individual se refere ao acesso às informações sobre a Síndrome Turner, e a rede de serviços, para redução da vulnerabilidade, já a segunda dimensão se relaciona dentro de duas categorias pessoais, o que incluem desenvolvimento emocional e habilidades pessoais.

Vulnerabilidade social se refere à estrutura econômica, políticas públicas, em especial de educação e saúde, a cultura, ideologia e relações de gênero que definem a vulnerabilidade individual e programática (NICHIATA et al., 2008). A vulnerabilidade social inclui tanto a vulnerabilidade a doença, quanto a vulnerabilidade ao impacto socioeconômico provocado por ela.

Segundo Ayres et al. (2006b), a Vulnerabilidade programática se refere aos serviços de educação, saúde e outros, os quais propiciam que os contextos desfavoráveis sejam percebidos e superados por indivíduos e grupos sociais.

O mercado de trabalho é outro aspecto importante para fazer a transição entre o mundo da infância e o adulto o excesso de preocupação por parte dos familiares e amigos muitas vezes torna essa passagem difícil, principalmente, pela forma com que elas são tratadas e pelas baixas expectativas em relação à sua função na sociedade.

Reconhecer-se como parte do mundo do trabalho fortalece o sentido de cidadania de jovens e adultos. No caso de pessoas com Síndrome de Turner elas se sentem mais independentes e capazes de realizar seus desejos.

As pesquisas sugerem que os profissionais de saúde necessitam encarar o estigma como um fator importante, que deve ser abordado com essas pacientes, pois elas talvez necessitem de ajuda para superar seu próprio conceito de ter uma Síndrome genética. Tendo em mente este ponto de vista, a avaliação psicossocial é um instrumento essencial na avaliação de saúde genética para compreender o impacto potencial de novas informações genéticas e genômicas sobre paciente e família, bem como da maneira pela qual eles podem lidar com essas informações.

Aconselhamento genético é um processo de comunicação que lida com os problemas humanos associados à ocorrência, ou ao risco de recorrência, de uma doença genética em uma família. Inicialmente, durante o processo de aconselhamento genético, a enfermeira¹ procede ao levantamento das necessidades dos clientes, com a finalidade de compreender o que os clientes sabem sobre a condição que os acomete, quais suas expectativas sobre o serviço e, principalmente, suas dúvidas (FLÓRIA-SANTO; RAMOS, 2006).

O aconselhamento genético tem aparecido na literatura de enfermagem desde do início dos anos 60 e se tornou parte da linguagem sistematizada de enfermagem quando foi incluído na Classificação das Intervenções de Enfermagem (Nursing Interventions Classification - NIC), onde está definido como um processo interativo de ajuda focado na assistência a um indivíduo, família ou grupo, manifestando ou sob risco de desenvolver ou transmitir um defeito congênito ou uma condição genética (FLÓRIA-SANTO; RAMOS, 2006).

Justificativa do estudo

Faz-se necessário conhecer o impacto emocional que a síndrome de Turner traz a suas portadoras, a vulnerabilidade dessas mulheres, e como se dá o processo transicional relacionando a Teoria de Afaf Meleis, a fim de se elaborar estratégias que direcionem tanto as atitudes dos profissionais responsáveis por seu atendimento médico quanto à orientação para adequada atuação da enfermagem para as pacientes, de modo a potencializar os resultados obtidos com os tratamentos.

Relevância do estudo

Realizou-se uma busca sobre a temática nas bases de dados da Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Medical Literature Analysis and Retrieval System on-line (MEDLINE), Scientific Eletronic Library Online (SCIELO) e no Banco de Dados em Enfermagem (BDENF) em abril e maio de 2017.

¹ Apesar de existirem enfermeiros e enfermeiras na profissão de enfermagem, esta dissertação usará a palavra no feminino tendo em conta ser o gênero prevalente na profissão.

Foram selecionados artigos com recorte temporal de cinco anos, de 2012 a 2017, em português e em inglês. A consulta se deu com os seguintes descritores: turner syndrome AND nursing. Encontraram-se 04 artigos no LILACS, zero artigos na MEDLINE, 01 artigo na SCIELO e ZERO na BDNF. Para completar o estado da arte recorre-se a uma última base de dados a Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature (CINAHL), onde foram encontrados 08 artigos.

Após a leitura e a avaliação dos artigos verificou-se que 01 era repetido indexado na LILACS e na SCIELO. Constatou-se ainda que alguns artigos não abordavam a temática proposta e foram eliminados: 03 artigos da LILACS. Finalizou-se a seleção com 09 artigos, sendo 01 da LILACS; nenhum na MEDLINE, BDNF e SCIELO e 08 artigos da CINAHL.

Destacam-se três artigos, um deles de achados clínicos com ênfase do conteúdo voltado ao conhecimento científico quanto à doença, diagnóstico, tratamento e prevenção numa visão biomédica cartesiana, e outros dois abordando os aspectos subjetivos da Síndrome de Turner.

Um dos estudos voltados para a questão clínica relata a experiência de um seletivo grupo da população mexicana, os dados foram obtidos de membros da Associação Síndrome de Turner do México, e apresentou como resultado um diagnóstico tardio, o que não permite a detecção de comorbidades, com comprometimento de qualidade de vida e falta de integração social destas pacientes (DOMINGUEZ et al., 2013).

Já os que abordaram a parte subjetiva traz a importância do desenvolvimento das habilidades sociais nas mulheres com Síndrome de Turner, falando da importância de um olhar abrangente em cada pessoa, incluindo seus pontos fortes e fracos. Esse olhar é importante quando se trabalha com populações vulneráveis. Relata que as características da Síndrome têm grande impacto no desenvolvimento psicológico dessa população, gerando dificuldades nas relações sociais (SARTORI; LÓPEZ, 2015).

Outro artigo analisa os perfis de personalidade das mulheres adultas com Síndrome de Turner, a amostra foi 60 mulheres, e calculou-se a probabilidade de mulheres com Síndrome de Turner apresentar distúrbios de personalidade, os resultados mostraram que a probabilidade destas mulheres ter transtornos de personalidade em comparação com uma amostra clínica normativa é superior (SARTORI et al., 2015).

O estado da arte mostrou que os estudos em relação à Síndrome de Turner estão voltados para a pesquisa em relação ao diagnóstico, tratamento e complicações da Síndrome. Constata-se que se tem déficit em estudos relativos a detectar o imaginário das mulheres com Síndrome de Turner, e se observa poucos estudos da atuação da enfermagem nessa clientela, e tão pouco no que diz respeito à vulnerabilidade e como ocorre o processo de transição dessas mulheres. A ausência de estudos com este enfoque ratifica a relevância da investigação.

Questões norteadoras

A fim de compreender melhor essa temática este estudo direcionou a investigação as seguintes questões norteadoras:

Qual a vivência da mulher com Síndrome de Turner em relação às estratégias adotadas para o enfrentamento das limitações causadas pela Síndrome?

Que orientações às mulheres com Síndrome de Turner recebem nos serviços de saúde?

Como a enfermagem pode contribuir com a mulher após receber o diagnóstico da síndrome, com vista a ser agente facilitador do processo de transição saudável para esta mulher?

Que fatores facilitam ou dificultam e como ocorre o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner?

Objetivos Geral

Analisar o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner em relação à vulnerabilidade e limitação causada pela Síndrome.

Objetivos específicos

Descrever a vivência da mulher com Síndrome de Turner para o enfrentamento das limitações causadas pela Síndrome;

Identificar as orientações recebidas pelas mulheres com Síndrome de Turner nos serviços de saúde;

Discutir os fatores que facilitam ou dificultam o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner;

Propor um produto tecnológico que contribua para uma transição saudável e para reduzir a vulnerabilidade individual dessas mulheres.

Contribuição do estudo

A realização deste estudo permitiu através da análise das narrativas de vida conhecer o processo de transição de mulheres com Síndrome de Turner, bem como discutir aspectos relativos a vulnerabilidade, gênero e estigma e análise dos fatores que desafiam assistência de enfermagem desta clientela específica, a partir da experiência vivenciada por mulheres com Síndrome de Turner. Proporcionou a reflexão em várias instâncias sobre a Síndrome de Turner com vistas à qualidade do cuidado, do ensino e da pesquisa na área de saúde da mulher.

Para as clientes o estudo contribuiu com uma reflexão sobre a Síndrome de Turner em suas vidas, desmistificar possíveis conceitos e aprender mais sobre a doença e suas reais consequências.

Para a assistência ofereceu subsídios para repensar as ações na área de saúde da mulher no que se refere a transição vivenciada por mulheres com Síndrome de Turner, bem como as questões de vulnerabilidade, gênero e estigmas.

Para a Política Pública fornece subsídios para adequar às ações vigentes do Ministério da Saúde em relação à mulher com Síndrome de Turner.

Para o ensino o estudo contribuiu na produção de conhecimentos que poderá propiciar discussões no processo de formação acadêmica em nível de graduação e pós-graduação (Lato e Stricto Sensu) tomando por base a vivência das mulheres com Síndrome de Turner.

Para a pesquisa forneceu novas informações e evidências científicas a partir da vivência da clientela para o saber científico da academia. Contribuiu com produções científicas para o Grupo de Pesquisa da Faculdade de Enfermagem da UERJ: Gênero, Violências e Práticas em Saúde e Enfermagem, em especial para o Laboratório de cuidados a crianças e famílias vulneráveis - LCCFV, liderado pela Prof.^a Dra. Rosângela da Silva Santos na linha de pesquisa 3 – Saberes, Políticas e Práticas em Saúde e Enfermagem do Programa de Pós-graduação da Faculdade de Enfermagem da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ).

1 REFERÊNCIAS CONCEITUAIS

1.1 Gênero e vulnerabilidade

O conceito de gênero surgiu em meados dos anos 1970 (OAKLEY, 1972; RUBIN, 1979; SCOLT, 1988), nos Estados Unidos e se disseminou nas ciências e na academia a partir dos anos, este conceito surgiu no intuito de distinguir e separar sexo - uma categoria analítica marcada pela biologia e por uma abordagem da natureza e dos corpos assexuados – do gênero.

Robert Stoller (1968), diferenciou sexo e gênero, em que sexo seria uma categoria natural e biológica, se referindo ao fato de que o humano é uma espécie e exige diferenciação sexual para se reproduzir. E, gênero apresenta uma de suas definições como um conjunto de arranjos pelos quais uma sociedade transforma a sexualidade biológica em produtos da atividade humana, e no qual essas necessidades sexuais são satisfeitas (Rubin, 1979).

A maneira que homens e mulheres se comportam diante dos diferentes contextos sociais, permite compreender como fruto do processo de aprendizagem sociocultural de gênero, o que acaba por ensinar a cada um (a) a agir de acordo com as prescrições já estabelecidas para cada sexo (MATOS MARLISE, 2015).

Na segunda metade dos anos 70 onde houve uma grande reflexão sobre a mulher e uma preocupação em delinear as causas da opressão feminina, para um deslocamento para mulheres, enquanto objeto empírico. Houve também um avanço significativo em relação às questões de gênero, onde gênero era elaborado como a construção social das identidades sexuais e como objeto de estudos feministas. Abrindo caminhos para a desconstrução e desnaturalização do feminino e masculino. Nesse ponto de vista, o movimento feminista constitui-se um agrupamento com uma dimensão teórica e política e que não apresenta explicações e interpretações fechadas sobre a realidade e relações de gênero (CONCEIÇÃO A. C. L., 2009).

Soares (1998) relata que dois grandes movimentos sociais surgem em 1970, o movimento contra a alta do custo de vida e a luta por creches, possibilitando muitas mulheres a questionar as relações de gênero, “suas relações não igualitárias com seus maridos, famílias e comunidades” (SCHUMAHER; VARGAS, 1993).

Pode se observar que há uma expectativa e prescrição sociais em relação a como os homens e as mulheres, devem andar, mostrar seu corpo, se sentar, comer, falar, amar, fazer política, cuidar do outro, etc. No senso comum, as diferenças de gênero são interpretadas de forma natural, determinadas pelos corpos e pela biologia. Tornaram-se comum as assimetrias que se converteram em diferenças sexuais em lugares sociais e políticos desiguais, onde “homem não chora”, “as mulheres são frágeis e sensíveis”, formulações que foram estipuladas para atender aos interesses dos grupos sociais dominantes (MATOS MARLISE, 2015).

O termo gênero não se refere especificadamente a homens e mulheres, e sim as relações entre os sexos. Algumas teóricas do patriarcado tentam explicar a dominação da mulher pelo homem em função da reprodução e da própria sexualidade demonstrando como a desigualdade de gênero estrutura as outras desigualdades sociais e afetam aqueles campos que parecem ter ligação com o gênero. Tais relações sociais de sexo ou as relações de gênero se travam no terreno do poder. Surgem então processos culturais, sociais, políticos e morais atribuindo valores a essas relações, estabelecendo uma posição de submissão para as mulheres.

Existiam controvérsias acerca da definição de gênero, contudo nos anos 80 firmou-se o consenso de seu uso (SAFIOTTI, 2007), entendido como a construção social do feminino e do masculino, encerrando o debate referente a qualquer influência do determinismo biológico. A esse respeito explicou Lígia Amâncio (2003):

Ao considerar o sexo um construto a explicar, em vez de fator explicativo, o conceito de gênero correspondia, no plano teórico, ao propósito de colocar a questão das diferenças entre os sexos na agenda da investigação social, retirando-a do domínio da biologia, e orientava a sua análise para as condições históricas e sociais de produção das crenças e dos saberes sobre os sexos e de legitimação das divisões sociais baseadas no sexo (AMÂNCIO, 2003, p. 687).

Sabemos que não existe um padrão universal de comportamento de gênero e sexual que possa ser considerado “normal”, “certo” ou “superior”, nós seres humanos racionalizados que definimos os modos e as regras, construindo e reproduzindo formatos específicos de hierarquização social e política que podem acabar por mapear estabelecendo os parâmetros da nossa convivência ou segregação social. Torna-se evidente que o sexo anatômico e biológico não é “o” elemento definidor dos sentidos e das ações humanas, e sim as culturas humanas,

que geram padrões de comportamento que se associam aos corpos sexuados (MATOS MARLISE, 2015).

As relações sociais determinam injustiças e até exclusões através das diversas diferenças de classe social, raça, etnia, identidade sexual, geração e habilidade, entre outras na interação com gênero. Realizando um exame dos fatores estruturais na sociedade, nota-se que as regras e práticas vigentes na família, no trabalho, na comunidade, no Estado, e na sociedade em geral contribuem para a manutenção de posições desiguais entre homens e mulheres.

Gênero é entendido por aquilo que se espera de uma pessoa, num determinado momento, em determinada sociedade, em termos de comportamentos, postura, profissão, vestimentas, etc., em função de seu sexo biológico. E o status e o valor atribuído aos homens e às mulheres nesta sociedade (FERREIRA, 2010).

Estereótipo se relaciona também ao conjunto de crenças vinculadas aos atributos pessoais adequados a homens e mulheres, sejam essas crenças individuais ou partilhadas. É importante ressaltar que sempre foi conferido ao homem um valor social maior, já o valor moral da mulher varia de acordo com seu comportamento, sendo classificada segundo sua obediência ao estabelecido para seu papel social: a mulher que se casa tornar-se mãe e vive para os filhos é moralmente superior ao homem; em contrapartida aquela que não controla seus desejos é vista como promíscua e moralmente inferior (MARTINS, 2004).

Nas mulheres com Síndrome de Turner, os sinais e sintomas característicos como a baixa estatura e a dígenesia gonadal, levando a amenorréia primária, atraso no desenvolvimento puberal e esterilidade (PASQUINO et al., 1997) levam ao não preenchimento das expectativas determinadas pela sociedade. A presença de tantos sinais e sintomas, bem como a magnitude dos mesmos, pode causar graves consequências no funcionamento psicológico e social das pacientes com ST, devido à reação da própria paciente a essas características ou à reação de outros (SUZIGAN et al., 2004).

Pesquisas mostram uma baixa autoestima e uma menor competência social em meninas com ST quando comparadas com meninas com baixa estatura e cariótipo normal. A partir do início da adolescência, a maior parte das meninas se sente sozinha e rejeitada pelos colegas. Além disso, relatam estar insatisfeitas com sua aparência física. Em alguns estudos, as próprias pacientes afirmam ter

problemas sociais e relatam a ocorrência de provocações por parte dos colegas e a ausência de amigos mais próximos (SUZIGAN et al., 2004).

As mulheres com Turner apresentam uma situação singular devido a diversos problemas físicos, necessitando de acompanhamento interdisciplinar contínuo, tendo uma inteligência normal, permitindo a consciência de suas limitações e do olhar crítico de outras pessoas, determinado um risco aumentado para problemas psicológicos e sociais, a magnitude deve ser analisada sobre a perspectiva da própria mulher. Isso implica diretamente no cotidiano dessa mulher, que deve ser vista muito além da Síndrome de Turner, apresentando vulnerabilidade dupla no que diz respeito a ser mulher e ter Síndrome de Turner.

O profissional de saúde pode utilizar de um recurso técnico imprescindível ao diagnóstico e adesão terapêutica na relação com o paciente, a escuta, que é a base para o exercício da gestão participativa e da transdisciplinaridade. Dessa forma, fica evidenciado que os instrumentos que asseguram o processo de humanização são: a informação, a educação permanente, a qualidade e a gestão participativa (RIOS, 2009). Segundo Coelho (2009 apud Cerqueira, 2011, p.19) “escutar sensivelmente significa esvaziar-se de nós mesmos para que possamos reconhecer o outro na sua singularidade”.

Um conceito clássico de relações de gênero, segundo Joan Scott (1995), define gênero como uma categoria de análise que marca a dimensão relacional, situacional, histórica, social e de poder das construções acerca do masculino e do feminino. Tais construções ao redor desses papéis envolvem principalmente as esferas da divisão do trabalho (doméstico e profissional) e da reprodução (desde gestação até cuidados com a família) e são marcadas por estereótipos e desigualdades (MATOS MARLISE, 2015).

Nota-se que a cultura tem atribuído a homens e mulheres papéis binários e complementares rotulando atributos específicos de cada gênero: provedor/cuidadora, forte/fraca, violento/frágil, dominador/submissa, algoz/vítima, ativo/passiva. Isso ocorre, de fato, social e politicamente construídas para atender aos interesses dos grupos sociais que são os dominantes (MATOS MARLISE, 2015).

A implantação de políticas públicas comprometidas com a abordagem de gênero, se relacionando com as diversas categorias da vida social como: saúde, educação, trabalho, entre outras, torna-se de suma importância, para atender as

inúmeras e complexas reivindicações de uma sociedade injusta, violenta e discriminadora com as mulheres (BANDEIRA; VIEIRA, 2004).

Portanto, gênero fica compreendido como a construção social ou cultural do sexo, e não o resultado da diferença sexual, mas como produto da interpretação que cada sociedade elabora, por meios extremamente complexos e não naturais em torno da percepção da diferença sexual (SCOTT, 1995).

Analisando o conceito de risco e vulnerabilidade pode-se chegar a algumas conclusões. Uma delas se refere ao fato de o risco não poder ser identificado como vulnerabilidade, embora se possa estabelecer uma relação estreita entre eles. O primeiro conceito se refere à situação de grupos, e o segundo deve ser usado para a situação fragilizada de indivíduos (JANCZURA, 2012).

O conceito de vulnerabilidade foi trazido para a área da saúde sobre o HIV e AIDS como alternativa ao conceito de grupo de risco,

no dicionário Aurélio, vulnerabilidade é definida como “qualidade ou estado de vulnerável”, que por sua vez designa “- o que pode ser vulnerado (ferido, melindrado, ofendido), - o lado fraco de uma questão, ou o ponto pelo qual alguém pode ser atacado” (AZERÉDO, 2015, p.400).

Duas autoras que chamaram a atenção para a diferença entre risco e vulnerabilidade, foram Yunes e Szymanski (2001), segundo elas, risco foi usado pelos epidemiologistas em associação a grupos e populações, a vulnerabilidade refere-se aos indivíduos e às suscetibilidades ou predisposições a respostas ou consequências negativas. Contudo é importante ressaltar que para as autoras existe uma relação entre vulnerabilidade e risco: “a vulnerabilidade opera apenas quando o risco está presente; sem risco, vulnerabilidade não tem efeito” (JANCZURA, 2012).

Vulnerabilidade é definida segundo como exposição a riscos e baixa capacidade material, simbólica e comportamental de famílias e pessoas para enfrentar e superar os desafios com que se defrontam, estão associados, portanto com situações próprias do ciclo de vida das pessoas e com as condições das famílias, da comunidade e do ambiente em que as pessoas se desenvolvem. E, concluem que vulnerabilidade e riscos remetem às noções de carências de exclusão, as pessoas, famílias e comunidades são vulneráveis quando não dispõem de recursos materiais e imateriais para enfrentar com sucesso os riscos a que são ou estão submetidas, nem de capacidades para adotar cursos de ações/estratégias

que lhes possibilitem alcançar posição de segurança pessoal/coletiva (CARNEIRO; VEIGA, 2004).

A vulnerabilidade aparece também nas análises do conceito de resiliência. Nos estudos sobre resiliência, a vulnerabilidade é um conceito utilizado para definir as susceptibilidades psicológicas individuais que potencializam os efeitos dos estressores e impedem que o indivíduo responda de forma satisfatória ao estresse (JANCZURA, 2012).

Yunes e Szymanski (2001), mencionam que a vulnerabilidade não se refere apenas a predisposições genéticas, pois condições como baixa autoestima, traços de personalidade e depressão são frequentemente descritas como vulnerabilidade.

Ayres (2006a) amplia no Brasil o conceito afirmando que o modelo de vulnerabilidade está formado por três planos interdependentes de determinação, no qual se busca a compreensão do comportamento pessoal ou a vulnerabilidade individual, do contexto social ou vulnerabilidade social e do programa de combate à doença, ou vulnerabilidade programática.

Os indivíduos dispõem sobre o problema, sua capacidade de elaborar essas informações e incorporá-las enquanto atitude. A vulnerabilidade social é um reflexo das condições de bem-estar social, aí incluídas: moradia, o acesso a bens de consumo e graus de liberdade de pensamento e expressão, sendo tanto maior a vulnerabilidade quanto menor a possibilidade de interferir nas instâncias de tomada de decisão (SOUSA; MIRANDA; FRANCO, 2011). A vulnerabilidade social inclui tanto a vulnerabilidade a doença, quanto ao impacto socioeconômico provocado pela Síndrome de Turner (GOMES, 2011).

A dimensão individual inclui ainda, a trajetória social, compreendendo as subjetividades, os projetos de vida, a percepção em relação ao futuro. Inclui, ainda, a representação subjetiva que se tem do outro e a percepção da utilização de práticas saudáveis de vida. Compreende a percepção subjetiva das normas, a interpretação pessoal e a expectativa de punição, entre outras questões (BERTOLOZZI, 2009).

A vulnerabilidade individual envolve a dimensão cognitiva e a comportamental. A primeira se refere ao acesso às informações sobre Turner, e a rede de serviços para a redução da vulnerabilidade. Já a segunda dimensão se relaciona dentro de duas categorias: características pessoais, o que incluem desenvolvimento emocional, percepção de risco/atitude frente a esse possível risco e habilidades pessoais (GOMES, 2011).

No plano programático, a vulnerabilidade é avaliada a partir de aspectos como: compromisso das autoridades com o enfrentamento do problema; ações efetivamente propostas e implantadas por essas autoridades; união interinstitucional e intersetorial (saúde, educação, bem-estar social, trabalho etc.) para a ação; planejamento e gerenciamento dessas ações; financiamento adequado e contínuo dos programas; avaliação dos programas; sintonia entre programas institucionalizados e anseios/necessidades da comunidade; dentre outros (SOUSA; MIRANDA; FRANCO, 2011).

A dimensão programática contempla o acesso aos serviços de saúde, a forma de organização desses serviços, o vínculo que os usuários dos serviços possuem com os profissionais de saúde, as ações preconizadas para a prevenção e o controle do agravo e os recursos sociais existentes na área de abrangência do serviço de saúde. (BERTOLOZZI, 2009). A vulnerabilidade programática segundo a OMS, é definida através de três elementos principais de prevenção: *a informação e educação; serviços sociais de saúde; e não discriminação de pessoas* (GOMES, 2011).

1.2 O estigma e a mulher com síndrome de turner

Existe uma grande quantidade de trabalhos sobre estigma, ou seja, a situação do indivíduo onde o mesmo está inabilitado para a aceitação social plena real. A criação do termo estigma surgiu com os Gregos para se referirem a sinais corporais com os quais se procurava evidenciar alguma coisa de extraordinário ou mau sobre o status moral de quem os apresentava. Os sinais eram feitos com cortes ou fogo no corpo e avisavam que o portador era um escravo, um criminoso ou traidor, uma pessoa que deveria ser evitada, principalmente em lugares públicos (GOFFMAN, 1988).

Uma nova visão do termo estigma surgiu na Era Cristã, e dois níveis de metáfora foram acrescentados: o primeiro deles referia-se a sinais corporais da graça divina; o segundo, uma alusão médica a essa alusão religiosa, referia-se a sinais corporais de distúrbio físico. O termo é usado de maneira semelhante ao

sentido literal original, na atualidade, sendo mais aplicado à própria desgraça do que à sua evidência corporal (GOFFMAN, 1988).

A sociedade estabelece os meios de categorizar as pessoas e os atributos comuns e naturais a um determinado grupo e tal grupo é considerado “normal”. Sendo assim as pessoas ou grupos que não estão inseridos nesses atributos são consideradas como algo estranho. Ao entrar em contato com alguém considerado estranho costumamos fazer um pré-julgamento e deixamos de perceber esse alguém como um ser complexo, estabelecendo então uma identidade social virtual, ou seja, uma identidade diferente da categoria e os atributos que essa mulher na realidade possui, denominada de identidade social real, gerando uma experiência negativa (GOFFMAN, 1988).

Quando deixamos de considerar a mulher com Síndrome de Turner como um ser comum e integral e a reduzimos ou a diminuímos, atribuindo-lhe uma fraqueza, uma desvantagem, tal característica é um estigma e constitui uma discrepância entre a identidade social virtual e identidade social real. O estigma possui uma característica sociológica comum: um indivíduo que poderia ser facilmente recebido na relação social cotidiana encontra destruída a possibilidade de atenção para outros atributos seus, por possuir um traço que pode impor a atenção e afastar aqueles que ele encontra.

Bornheim (2009), ressalta que a experiência da negatividade impulsiona a conquista da verdade e, em certo sentido, gera a reconquista daquele mundo ingênuo destruído, o que constitui o problema central. Já que um drama humano é desencadeado quando descobrimos que o mundo talvez não seja tão absoluto e seguro, tal descoberta pode levar a negação do mundo e seus valores. Isso implica dizer que o processo ascensional da consciência se realiza com a experiência da negação que deve ser superada; de negação em negação o homem atinge a sabedoria.

Partindo de tal concepção, pode-se dizer que a mulher com Síndrome de Turner vive em uma postura dogmática, inicialmente, até que em certa altura de sua existência entra em contato com uma experiência negativa, o diagnóstico, que poderá ser visto como uma agressão ou sofrimento. Ocorre uma retirada estratégica do mundo: um cair em si e ficar em si, levando ao egocentrismo, uma característica fundamental de toda e qualquer modalidade de experiência negativa.

Ao analisarmos a extensão da experiência negativa, segundo Bornheim (2009), vamos perceber que pode se processar de duas posturas básicas. Na primeira essa mulher com síndrome de Turner assume um comportamento totalmente passivo, limitando-se a assistir ao que lhe acontece. O que pode ocorrer em um plano existencial ou intelectual. Na segunda postura essa mulher assume um comportamento ativo, fazendo da negação o objeto de sua conquista.

Observa-se então quatro posturas relacionadas a experiência negativa: passiva intelectual, passiva existencial, ativa intelectual e ativa existencial. A passiva intelectual consiste em não conhecer a realidade, em viver numa realidade que lhe permanece alheia, estranha. No caso dessa mulher a negação será de tal forma que ela não buscará conhecer essa nova realidade que é a Síndrome de Turner, com isso esse novo mundo lhe parecerá obscuro e sombrio.

Existe, contudo uma modalidade de experiência negativa intelectual que é ativa, a dúvida. “A dúvida”, segundo Gabriel Marcel, “é sempre a ruptura, ao menos provisória e reconhecida como tal, de uma certa aderência; ela é um desligamento, e só pode ser exercida, portanto, quando o pensamento está em presença de uma dualidade” (GALLIMARD, 1935). Nesse caso, essa mulher realiza um desligamento do mundo, caindo em si, reduzindo a realidade. Com a finalidade de se voltar para si, se desenvolve então, uma reflexão radical, pondo esse novo mundo a Síndrome de Turner “entre parênteses”. (BORNHEIM, 2009).

A experiência negativa, ainda segundo Bornheim (2009), pode ocorrer em um comportamento de passividade existencial, onde não se trata apenas de pensar a perda do mundo, mas surge então uma revolta contra o mundo e o sofrimento da perda desse mundo. Nessa passividade existencial essa mulher com Síndrome de Turner sofre a perda do seu mundo anterior, e isso se dá independentemente de seu querer, torna-se apática ou até abúlica. Neste caso, essa mulher pode se entregar e vir a sucumbir, diante da experiência negativa, que pode ser a exemplo, o diagnóstico, assumindo uma postura pessimista ou se tornando indiferente frente a uma nova realidade.

E segundo Bornheim (2009), há ainda uma última modalidade de experiência negativa existencial, onde encontraremos a mulher com Turner lúcida e ativa, não mais no momento passiva e dominada, nos deparamos então com a tal mulher revoltada. Revolta que pode ser compreendida como entrega a negação, onde se assume um comportamento de querer-se isolado, ela não apenas sofre a perda do

mundo, vai muito além, ela não quer o mundo, levando a teimosia na separação, gerando em casos mais específicos até uma vontade de destruição.

A essência da experiência negativa pode ser resumida, segundo Bornhein (2009), com uma palavra separação, ou seja, a própria consciência. Ao sofrer experiência negativa dependendo da intensidade dessa experiência, a mulher com Síndrome de Turner pode ficar tão envolvida nesta experiência que todo o horizonte maior, toda visão positiva e toda possibilidade de transcendê-la é como que perdida de vista. Ocorre uma incompreensão do sentido profundo da experiência negativa, e só através de um desdobramento completo desta experiência vai se perceber que a mesma envolve um todo maior, dando a negatividade uma dimensão positiva.

Podemos dizer, segundo Bornhein (2009), que a experiência negativa supõe dois momentos uma afirmação inicial sem a qual a negatividade perde sua raiz, e outro segundo onde se transcende tal experiência. Através da experiência negativa é verificada uma perda do mundo, com isso esta mesma experiência contribui para a abertura de um novo horizonte que vai possibilitar a reconquista do mundo. E, isso só será possível à medida que essa mulher ultrapassar a experiência da negatividade, ao reassumir a realidade, alcançando assim a dimensão positiva escondida em toda experiência negativa.

Em resumo, a experiência negativa é importante, à medida que gera na mulher com Síndrome de Turner um sentimento que a traz à sua responsabilidade, e passa a se sentir responsável pela realidade não no sentido de culpa, mas sim de compreende a necessidade de assumi-la. Isso deve despertar nela seu poder de resiliência.

O assunto resiliência é relativamente novo, com a maioria das pesquisas focadas em crianças, há cerca de 30 anos (SMITH; HAYSLIP, 2012). A partir daí, o conhecimento e a compreensão da resiliência se expandiram para outras populações de interesse. Nas últimas décadas, uma robusta literatura tem enquadrado resiliência como uma construção psicológica, referindo-se a atitudes adaptativas e comportamentos que permitem permanecer psicologicamente bem, ou até mesmo prosperar, depois de serem expostos a eventos de vida estressante (WAGNILD; COLLINS, 2009).

São consideradas como psicologicamente resilientes as mulheres com Turner que não sucumbirem às adversidades, mas, ao contrário, na presença delas, exibem um padrão adaptativo positivo caracterizado pelo manejo dos eventos que ameaçam

a adaptação; ou que depois de serem afetados por diversidades, buscam recuperar seus níveis anteriores ou basais de bem-estar objetivo e subjetivo. A mulher com Síndrome de Turner, frente as adversidades podem manter a autoestima e a autoeficácia e criar oportunidades para reverter os efeitos do estresse decorrentes de eventos que surgem na vida. Ao contar com os recursos de resiliência, o indivíduo não sucumbe aos fatores de risco biológico, socioeconômico e psicossocial (FONTES; NERI, 2015).

Com esse conceito de resiliência, há um redirecionamento dos cuidados de saúde para reconhecer os pontos fortes e desenvolver estratégias para a construção de capacidades existentes. Nesse sentido, resiliência denota força interior, competência, otimismo, flexibilidade e capacidade de lidar de forma eficaz quando confrontados com a adversidade, sendo associada à saúde física e emocional. Deste modo, o desenvolvimento da resiliência na mulher com Síndrome de Turner, constitui uma forma de compensação para o enfrentamento das mudanças, medo, dúvidas, e até mesmo outras doenças por exemplo, relacionadas ao diagnóstico de uma síndrome genética (WAGNILD, 2009).

Após a adversidade na medida em que o indivíduo observa seu comportamento diante do sofrimento e se houve repercussões positivas sobre alguma área de sua vida, aí então se avalia a capacidade de resiliência, ou seja, não se nasce resiliente, mas essa capacidade é adquirida no decorrer do desenvolvimento humano (LARROSA, 2009).

Assim ressalta-se a importância de os profissionais de saúde identificar os potenciais e os déficits de enfrentamento individual das mulheres com Síndrome de Turner, já que a resiliência é fundamental para o melhor manejo de uma doença genética. Quanto maior a resiliência, mais preparadas estarão essas mulheres para encararem qualquer situação adversa que pode ocorrer na vida, tendo melhor qualidade de vida independente de qualquer situação negativa (ROCHA; CIOSAK, 2014).

1.3 A família e a mulher com Síndrome de Turner

A família é definida como um grupo de indivíduos vinculados por uma ligação emotiva profunda e por um sentimento de pertença ao grupo, isto é que se identificam como fazendo parte daquele grupo. Esta definição é flexível o suficiente para incluir as diferentes configurações e composições de famílias que estão presentes na sociedade atual (WRIGHT; WATSON; BELL,1990).

Segundo Scott (2005), independentemente dos processos políticos que definem as suas fronteiras políticas, qualquer população nacional se constrói, biológica e socialmente, como resultado da procriação de homens e mulheres em uniões em arranjos domésticos com variadas valorizações sociais que costumamos designar de “famílias”. Mas em qualquer momento do cenário histórico apresentam-se configurações de relações entre nações que provocam certa sintonia entre quais são as características realçadas como “características familiares” para os países envolvidos em rede de interação de variadas intensidades. Em consequência, a constelação familiar é simultaneamente generalizada para o conjunto de nações, e singular para a população de cada nação individualmente.

No estudo da família, abordagens contemporâneas têm estabelecido que são diversos os tipos e arranjos possíveis para as famílias nos tempos atuais. Configurações familiares abrangem desde pessoas solteiras que vivem sozinhas, cônjuges não casados que vivem na mesma casa, o casamento temporário, os casais homossexuais, os recasados, cônjuges que vivem em casas diferentes e pessoas que vivem com parentes para obter cuidados: “são todas construções de vida familiar baseadas principalmente nos sentimentos subjetivos nutridos pelas pessoas envolvidas” (DESSEN, 2010).

Segundo Petzold (1996) uma família é um grupo social especial, caracterizado por relações íntimas e intergeracionais entre seus membros. Essa visão incorpora aspectos próprios dos sistemas ecológicos proposto por Bronfenbrenner, o macro, o exo, o micro e o cronossistema. Mediante a combinação de todas as variáveis, Petzold postula que atualmente convivem nas sociedades ocidentais contemporâneas 196 tipos de famílias.

Na perspectiva do macrossistema, há quatro grupos de fatores que podem influenciar a caracterização de uma família: o fato de os casais serem ou não

legalmente casados; o caráter vitalício ou temporário do arranjo de seus relacionamentos; o compartilhamento ou a separação dos rendimentos e ganhos de cada um dos cônjuges; a habitação na mesma residência ou em moradias separadas.

No exossistema, que envolve contextos e redes sociais específicos, é verificada pelo tipo de relação estabelecida entre os membros familiares. Isto é, se a relação ocorre com base nos laços sanguíneos ou no casamento, se os membros são autossuficientes ou dependentes de cuidado, se são economicamente dependentes ou independentes e se compartilham ou não a mesma cultura.

O mesossistema, por sua vez, se organiza com base em três variáveis: a presença ou ausência filhos, o fato de as crianças serem filhos naturais ou adotivos e o tipo de relação parental, ou seja, se a figura parental é biológica ou não.

Finalizando, são três os possíveis aspectos que compõem o microsistema, que é definido do ponto de vista da relação diádica estabelecida entre os genitores: se o estilo de vida é compartilhado ou separado, se a relação estabelecida é hetero ou homossexual e se o padrão de interação é igualitário ou dominante-subordinado.

A enfermagem brasileira vem nos últimos anos assistindo um processo de mudança de paradigma referente à orientação metodológica no desenvolvimento da pesquisa, conseqüentemente uma mudança também em seu foco de investigação, paralelamente com a necessidade de instituir e subsidiar melhorias na sua prática assistencial. Essas mudanças para a área da saúde são evidentes, incluindo não só a visão de mundo, como também a de ser humano e a forma de abordá-las no processo saúde-doença (MARCON; ELSEEN, 1999).

Com isso a enfermagem começa a aprender, que assistir é muito mais do que curar. Segundo Leininger (1988) é promover, manter, recuperar a saúde ou originar melhores condições de vida através de meios que vão além das necessidades físicas, emocionais e sociais dos indivíduos.

A enfermagem passa a perceber a impossibilidade de compreender as situações de saúde e doença na visão de um modelo unicausal, já que o comportamento do ser humano, seja em situações de saúde ou doença, é influenciado pelo contexto cultural, social e histórico (MARCON; ELSEEN, 1999).

Com essa perspectiva, a família passou a se constituir em objeto de investigação, de trabalho e da assistência de enfermagem. Ou seja, passou a existir a convicção de que é praticamente impossível assistir o indivíduo (doente ou sadio)

de forma completa quando não se considera pelo menos o seu contexto mais próximo, que é a família à qual ele pertence, pois vários estudos têm demonstrado que a família pode ser entendida tanto como fonte de saúde como de doença para seus membros (BUB et al, 1994).

As famílias costumam ter significações de saúde e doença e práticas próprias de cuidar, originadas de seu contexto social-cultural. Dessa a forma a enfermeira só poderá desenvolver ações congruentes se interagir com a consciência de que sua cultural pessoal e profissional poderá ser diferente daquela dos indivíduos, famílias e grupos com quem está atuando, e isto, por sua vez, só será possível através do conhecimento da cultura do outro (LEININGER, 1991).

Apesar da família e seus membros serem diferentes, estão interligados, ou seja, a situação adversa de um dos membros da família afeta a saúde da família.

Ao reconhecer que não se pode impor a sua própria realidade aos outros, o profissional respeita a de seus pacientes, contribuindo com a sua percepção, para que eles descubram uma nova realidade. O que irá promover mudanças estruturais capazes de favorecer uma melhor adaptação à problemática em pauta. Nesse olhar a enfermeira muda de agente que dirige a mudança para elemento participante deste processo, criando um contexto favorável para a mudança (DUHAMEL, 1995).

A família tem papel de suma importância no desenvolvimento e acompanhamento de uma pessoa com Síndrome de Turner, já que, por muitas vezes, pode ocorrer consequências na saúde de seus filhos em decorrência da Síndrome, com isso torna evidente alguns conceitos.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (1995), “no domínio da saúde, deficiência representa qualquer perda ou anormalidade da estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica”. “Deficiência” encontra-se, muitas vezes, no contexto das consequências da doença.

Ainda de acordo com a OMS (1989), no decurso de uma doença “algo de anormal ocorre no indivíduo”. Essa “anormalidade” pode observar-se logo na altura ao nascimento (congénita) ou pode apenas vir a verificar-se mais tarde (como é o caso das adquiridas). Essas alterações podem tornar-se ou não evidentes, isto é, podem manter-se ocultas ou até evidenciarem-se em sinais ou sintomas – as síndromes.

Se essas doenças são excepcionais quando tomadas individualmente, em conjunto representam um acréscimo de problemas médicos e sociais sérios,

contrariamente ao que o termo “raro” pode sugerir, o número de pessoas afetadas é considerável (AYMÉ, 2000).

Ao debatermos assuntos relacionados com a temática à mulher com Síndrome de Turner, deparamos inevitavelmente com a sua principal fonte de cuidados: a família. Ter uma síndrome genética implica que diversas áreas da vida do indivíduo estão afetadas, seja na escola, no trabalho, em um relacionamento amoroso. Com isso, toda a família é atingida pela doença, tornando-se vulnerável psicológica, social, cultural e economicamente.

A existência de um filho diferente traz, obviamente, mudanças na unidade familiar. Os papéis alteram-se, as vidas reorganizam-se, aumentam as necessidades de apoio (DELLVE et al., 2006), o que causa maior nível de stress a estes pais e instabilidade familiar.

Referindo em concreto as mudanças familiares, Bruce et al. (2010), citam as seguintes:

- a) mudança de papéis na família;
- b) reorganização das vidas de todos os membros;
- c) aumento das necessidades diárias de cuidados;
- d) tensão na gestão dos recursos da família;
- e) luto pela perda da criança originalmente idealizada;
- f) equilíbrio com as necessidades do resto da família;
- g) pais tidos como peritos na doença dos filhos, providenciando educação e defesa na comunidade.

Estas condicionantes sustentam a ideia de que estas famílias estão particularmente mais vulneráveis à experiência do stress e são registradas no núcleo familiar, na família alargada, mas, também, nas reações individuais de cada membro. As intervenções com a família devem integrar apoio de forma holística, ou seja, tendo como alvo as dificuldades e necessidades, mas, também com o reconhecimento dos esforços, competência e resiliência dos pais.

O impacto emocional nestas patologias é significativo para pacientes e familiares, dependendo de variáveis pessoais, socioculturais, do contexto ambiental e da natureza e características da própria doença. A pesada sobrecarga que implicam interfere não só nas várias áreas da vida, como também no autoconceito e

futuro dos afetados que têm de lidar com o fator da estigmatização social (ZAGALO-CARDOSO, 2001).

A dinâmica familiar vê-se, assim, perturbada, pelo que as relações interpessoais do casal que gerou a criança manifestam elevados níveis de vulnerabilidade. Daí que um filho com doença genética grave represente “uma perda de oportunidades potenciais para o desenvolvimento pessoal dos pais” (ZAGALO-CARDOSO, 2001, p. 214), podendo provocar nestes, e noutros familiares, sentimentos de culpa e de autorresponsabilização.

Em famílias de crianças com doenças genéticas, Bruce e os seus colaboradores (2010) observam diversos *stressors*, que ocorrem naquelas com mais frequência e influenciam o seu desenvolvimento, relativamente a famílias com filhos tipicamente desenvolvidos. Referem a este propósito a existência de vários condicionalismos, como: problemas financeiros; académicos, comportamentais e sociais dos irmãos (já que os cuidados com a criança diferente sobrecarregam os pais, pelo que os irmãos adquirem um excessivo sentido de responsabilidade, perdendo experiências da infância); problemas conjugais e divórcio; stress no emprego.

No entanto, os mesmos autores acrescentam que aliado a este impacto negativo, as famílias tendem a crescer mais fortes, mais resilientes. A maioria das famílias exprime sentimentos de alegria, amor, aceitação, satisfação, otimismo e força. Num estudo de MacAllister et al. (2007), foram identificados vários efeitos emocionais provocados pelas doenças genéticas, entre os quais: ansiedade, preocupação com os riscos, culpa, raiva, incerteza, tristeza e pesar, depressão, mas também “redemptive adjustment” ou “ajuste redentivo” (MacAllister et al., 2007, p. 2651). Apesar do impacto negativo que estas doenças acarretam as famílias, os resultados deste estudo sugerem que é também possível um efeito positivo, quando surge um caso no núcleo familiar, e que este poderá ser facilitado através da intervenção dos profissionais que trabalham com a família.

Segundo Dellve e colaboradores (2006) a adaptação da família a um filho diferente é um fenómeno complexo e multidimensional. Enquanto algumas famílias são vulneráveis, outras são resilientes e criam significado nas suas experiências. O conceito de resiliência refere-se à capacidade do indivíduo (ou da família) para enfrentar e superar as adversidades, sendo por elas transformado.

Aos esforços que tornam as pessoas resilientes, a literatura refere-se com a designação de estratégias de coping, também descritas por Van den Borne et al. (1999). O conceito de coping é entendido como o conjunto de estratégias que as pessoas utilizam para se adaptarem, face às exigências colocadas ou às circunstâncias adversas e aos recursos disponíveis. Os processos de coping são também descritos como “avanços e recuos”, com experiências de medo, incompetência e isolamento social, intercaladas com perspectivas de mudança (DELLVE et al., 2006).

Segundo Zagalo-Cardoso (2001) o processo de superação das doenças genéticas segue quatro fases que encerram reações de adaptação à sobrecarga emocional, não dependendo do trauma em si (FALEK; BRITTON, 1974 apud ZAGALO-CARDOSO, 2001). Na primeira fase, os autores consideram o choque e denegação; na segunda, a ansiedade; na terceira a revolta e/culpa e na última a depressão. Estas etapas são necessárias para “compreender, integrar e lidar com o diagnóstico genético”.

Wulffaert, Scholte e Van Berckelaer-Onnes (2010) quando se referem a importância de incluir no processo de intervenção, quer com a criança, quer com as famílias, os resultados negativos e os positivos aferidos em simultâneo. O que implica, portanto, em um processo abrangente e deverá ter em conta não só as dificuldades e necessidades das famílias, como também os sucessos alcançados por estas.

Uma das necessidades referidas pelas famílias de crianças, como não satisfeita, é a informação, quer sobre a doença e o tratamento, quer sobre a evolução esperada.

Devido ao desgaste que implica criar um filho com doença, vários autores defendem o apoio familiar e o aconselhamento nestas situações. Estão descritos efeitos diretos e indiretos das doenças nas crianças, pelo que as intervenções centradas nos últimos poderão ser de grande utilidade, contribuindo para a qualidade de vida familiar (GAITE et al., 2008).

Levando em consideração que as crianças com síndromes genéticas apresentam diversos problemas médicos e comportamentais, em que muitas vezes está associada dificuldade intelectual e desenvolvimental, é usual o seguimento em muitas e diferentes especialidades (WULFFAERT; SCHOLTE; VAN BERCKELAER-ONNES, 2010; WULFFAERT et al., 2009). Ora, os pais referem que é stressante

gerir tantas consultas e a informação de tantos especialistas, pelo que seria importante que fossem apoiados por um que funcionasse como figura-chave e integrasse toda a informação, libertando-os deste pesado fardo e promovendo, assim, o bem-estar familiar. Neste contexto, os pais relatam uma fragmentação dos cuidados da criança, com fraca comunicação entre os profissionais, como se ninguém se interessasse pela criança no seu todo (STREHLE; MIDDLEMISS, 2007).

A família é a mediadora entre o indivíduo e a sociedade, é onde aprendemos a perceber o mundo a nos situarmos nele. É onde formamos nossa primeira identidade social.

Talcott Parsons e Robert Bales (1956) dá à família uma grande importância, pois para ele a sociedade é um sistema no qual as relações desta com o indivíduo se dão de forma harmoniosa e auto reguladora. A família teria por função desenvolver a socialização básica numa sociedade que tem sua essência no conjunto de valores e de papéis.

O Dr. Murray Bowen, dos Estados Unidos (1913-1990), desenvolveu no início da década de 1950 a Teoria dos Sistemas Naturais, com base na observação de processos que ocorrem em humanos desde um ponto de vista natural. A teoria de Bowen permite abordar a questão da saúde ou da doença de forma moderna, com foco em dimensões sociais muito mais humanas, compreensíveis e eficazes.

Segundo Bowen os seres humanos têm muitas coisas em comum com outras formas de vida e que pelo menos 90% de seu comportamento é determinado pela sua "animalidade" ao invés de sanidade ou aprendizado. Isso também é válido para processos de saúde e doenças, daí a importância de observar o contexto familiar de cada paciente, que tenha uma doença física, social ou psicológica.

Bowen descreveu duas grandes tendências no ser humano: por um lado, a tendência para a tolerância, a palavra que não tem uma tradução exata em português, mas significa "pego-te" ou "articulação" e refere-se à necessidade de estar em grupo, acompanhado. Por outro lado, a tendência de diferenciação ou individualidade, que se manifesta como a necessidade de se sentir autônomo, independente, com objetivos, focos e propósitos próprios.

A família humana é um sistema natural, o que significa que o que acontece em uma família tem a ver com o que acontece na natureza, e não com outras variáveis que os profissionais de saúde muitas vezes dão mais importância (BOWEN, 1978). Quando Bowen afirma que a família é um sistema primordialmente

natural, isso significa que é emocional, mas isso não se refere a sentimentos, amor, ódio, inveja etc., mas o conceito derivado do movimento, motor, que funciona para estar vivo, automático, respirar.

A teoria de Bowen é muito complexa, mas é importante entender seus conceitos, pois permite fazer a abordagem mais adequada à saúde familiar. Esta teoria propõe a compreensão da família como um organismo, dentro do qual o que acontece com cada um de seus membros afetará todos os outros. Uma boa analogia é pensar que a família é uma planta e as pessoas que compõem essa família são as folhas dessa planta, se um botânico examina a planta e vê que uma das folhas está secando, não leve essa folha ao consultório médico e faça uma série de testes para descobrir a causa do problema, mas verifique toda a planta e todo o seu contexto: se receber o sol, água, quanto e o tipo de nutrientes que a terra tem.

Bowen apresenta oito conceitos sendo estes:

- a) Diferenciação do eu: o conceito de diferenciação refere-se a como as pessoas se diferenciam, ou seja, eles percebem que são diferentes um do outro em termos de liberdade, na medida em que eles se tornam homo sapiens sapiens (pensantes);
- b) Triângulo: Refere-se ao relacionamento de longo prazo é inviável, não existe, não é possível. É impraticável em termos de sua permanência no tempo, como evidenciado pelo fato de que um casal não pode estar em um relacionamento de dois por um longo tempo sem que um deles seja preenchido com ansiedade e convide o outro para trazer um terceiro, que pode ser o vizinho, as crianças, a sogra, um animal de estimação, etc. Cada casal tem terceiros componentes que permitem que ele permaneça no tempo. Esse terceiro componente pode ser o alcoolismo do homem, o excesso de trabalho da mulher ou o tabagismo ou a diabetes de um dos dois e é importante perceber o papel que a doença desempenha nessa relação quando se deseja "tratar".
- c) Sistema emocional da família nuclear: Nas visitas de campo, o processo de saúde e doença da família é observado em seu próprio ambiente, o que pode ocorrer de quatro maneiras diferentes. No primeiro, a ansiedade é resolvida através do conflito permanente entre os pais, que nunca se separam, porque é assim que eles têm que resolver o conflito. No segundo, a ansiedade é resolvida quando um dos dois pais fica doente,

mudando assim um mal menor para um bem maior, porque isso é melhor do ponto de vista adaptativo. A terceira maneira de preservar a unidade familiar é que uma das crianças adoça ou se comporte como a "ovelha negra", resolvendo assim a ansiedade do sistema. Finalmente, a família pode resolver a ansiedade estabelecendo distância emocional, especialmente entre pais e filhos, que fingem que os outros não são. Isso é visto em muitas famílias, que compartilham a casa, mas não são faladas.

- d) Processo de projeção familiar: os pais, involuntariamente, transmitem a ansiedade para seus filhos e geralmente escolhem um deles.
- e) Corte emocional: geralmente ocorre quando uma família está muito "presa" e de repente, uma das crianças vai para outro país e nunca é ouvida. Isso é um corte emocional.
- f) Transmissão multigeracional: ocorre porque a família é construída com um tipo de imaturidade, que é compartilhada por ambos os parceiros. É importante que os dois o reconheçam.
- g) Posição do irmão: É diferente ser irmão mais velho, médio ou menor e é muito difícil ser um único filho. A posição em que a pessoa nasce determina muitos componentes automáticos no seu funcionamento. Ter sido um filho único e ter nascido após a morte de um irmão é o mais difícil.
- h) Regressão societária: o último conceito, e provavelmente o mais intimamente ligado aos tipos de trabalho, é a regressão social, que Bowen elaborou para ilustrar que tudo o que acontece na família, como grupo natural, também ocorre em grupos sociais e trabalho.

1.4 Políticas públicas e a Síndrome de Turner

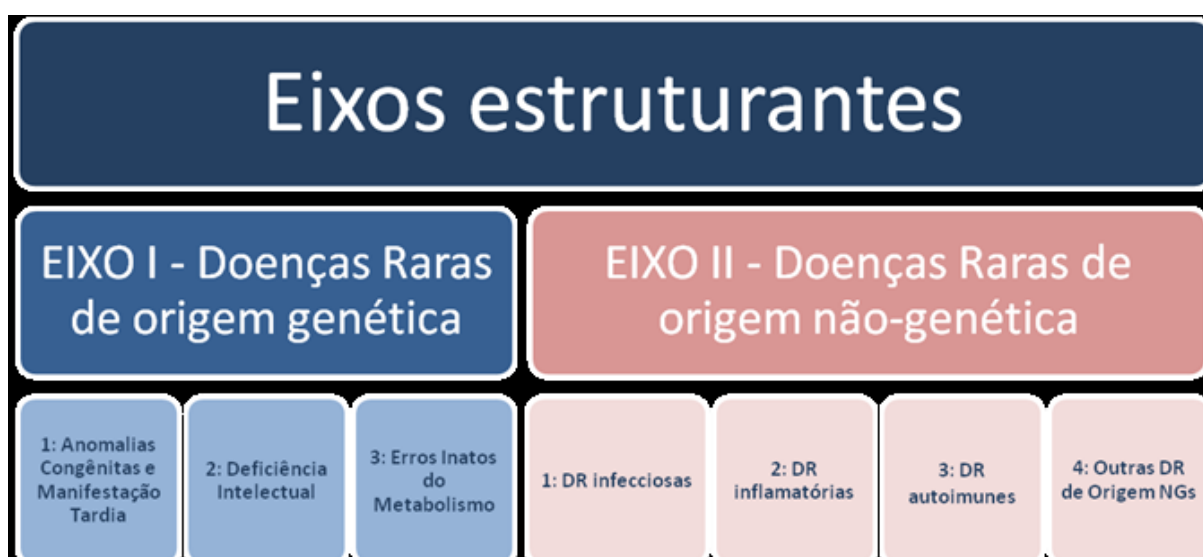
A Síndrome de Turner é doença genética ainda muito pouco explorada, que envolve características agravantes para a saúde da mulher, tanto nos aspectos objetivos quanto nos aspectos subjetivos da doença. O atendimento destas mulheres ocorre de forma mais centrada na equipe médica, não se faz notória a atuação da enfermagem para essa clientela específica.

As políticas de saúde voltada para as doenças raras, só emergiram a partir de 2010, sendo algo relativamente novo. A política Nacional de Atenção Integral às

Pessoas com Doenças Raras, prevê a inclusão de serviços para a assistência de pessoas com doenças raras, não só representa um avanço nos cuidados com esses pacientes e na redução do sofrimento de seus familiares, como provocará uma grande mudança no SUS (SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE, 2014).

Para abranger o total de doenças raras conhecidas, o SUS passa a classificá-las em sua natureza de origem como genética e não-genética. Desta forma, foram elencados quatro eixos de doenças raras, sendo os três primeiros de origem genética (Eixo I – Anomalias Congênitas; Eixo II – Deficiência Intelectual/Cognitiva; e Eixo III – Doenças Metabólicas), e o último de origem não-genética (Eixo IV – Doenças Raras de Natureza não Genética), dividido em três subgrupos: Infecciosas, Inflamatórias e Autoimunes (Figura 3).

Figura 1 – Esquema de Classificação das Doenças Raras



Fonte: Sistema Único de Saúde, 2014.

A política está organizada na forma de dois eixos estruturantes, que permitem classificar as doenças raras de acordo com suas características comuns, como a finalidade de maximizar os benefícios aos usuários.

A nova política permitirá ainda que mais serviços de atendimento às pessoas com doenças raras sejam criados no âmbito do SUS. Os que hoje já prestam serviços especializados por meio de profissionais com especialização em algum tipo de doença rara e experiência comprovada, poderão ser habilitados pelo Ministério da Saúde, entre médicos geneticistas, não geneticistas e demais profissionais de saúde.

O conceito de doença rara utilizado pelo Ministério da Saúde é o mesmo recomendado pela Organização Mundial de Saúde (OMS), ou seja, de doença que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos (1,3 para cada duas mil pessoas). As doenças raras são caracterizadas por ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa. No Brasil cerca de 6% a 8% da população (cerca de 15 milhões de brasileiros) pode ter algum tipo de doença rara. Estima-se que 80% das doenças raras têm causa genética e as demais têm causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras.

Lista de doenças raras já atendidas pelo SUS:

- a) Ictioses Hereditárias
- b) Hipoparatiroidismo
- c) Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)
- d) Hiperplasia Adrenal Congênita
- e) Hipotireoidismo Congênito
- f) Angioedema
- g) Deficiência de Hormônio do Crescimento (Hipopituitarismo)
- h) Síndrome de Turner
- i) Fibrose Cística – Manifestações Pulmonares
- j) Fibrose Cística – Insuficiência Pancreática
- k) Miastenia Gravis
- l) Doença Celíaca
- m) Esclerose Múltipla
- n) Doença de Crohn
- o) Fenilcetonúria
- p) Doença de Gaucher
- q) Doença de Wilson
- r) Osteogenesis Imperfecta

Atualmente, o SUS conta com 25 tratamentos protocolados e oferta medicamentos para as seguintes doenças raras: Angiodema Hereditário, Deficiência de Hormônio do Crescimento (Hipopituitarismo), Doença de Gaucher, Doença de Wilson, Fenilcetonúria, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita, ictioses hereditárias, síndrome de Turner, hipotireoidismo congênito, osteogênese imperfeita.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS foi construída de forma participativa com a sociedade civil.

Em 2012, foi instituído um Grupo de Trabalho (GT), pelo Ministério da Saúde, que contou com a participação de representantes de Sociedades/Especialistas e Associações de Apoios às Pessoas com Doenças Raras, para elaboração de dois documentos que subsidiaram a criação da Política. Esses documentos foram submetidos à consulta pública e diversas contribuições foram recebidas.

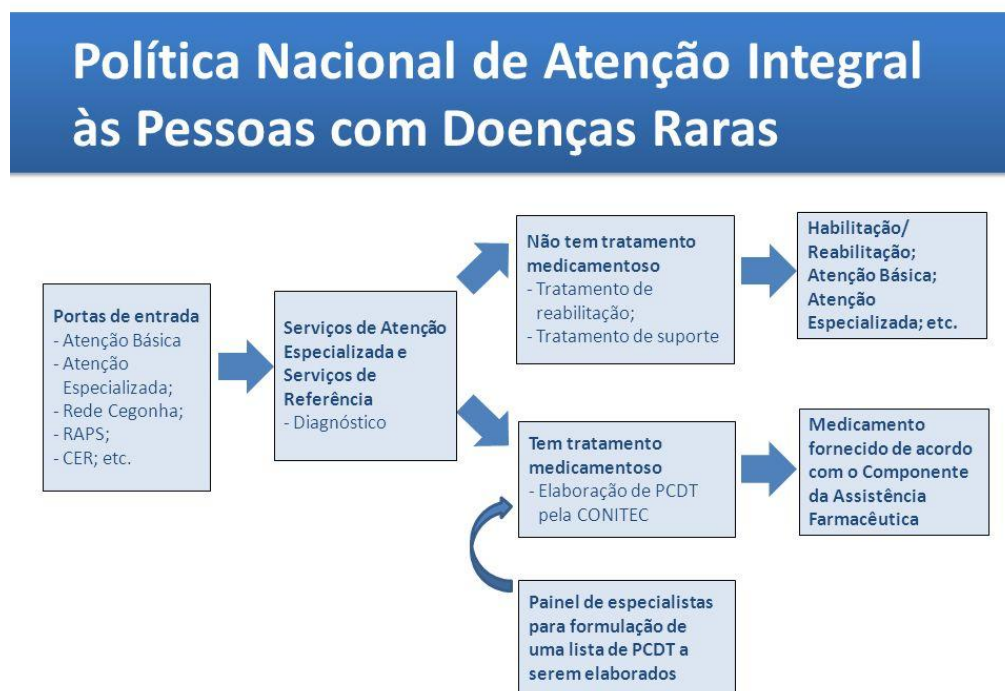
Segundo dados da Organização Mundial da Saúde, cerca de 10 a 16 milhões de pessoas são diagnosticadas com uma doença rara no Brasil. Nos últimos anos, temos acompanhado as diversas mobilizações realizadas por meio das associações de pacientes, diálogos com autoridades, especialistas na área de saúde e universidades. Tendo como resultado a criação da portaria do Ministério da Saúde GM/MS 199, 30/01/2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, bem como os incentivos financeiros de custeio.

As políticas públicas têm maior eficácia quando saem do papel, circulam, adquirem saberes e práticas, pela população a que se destinam. O desafio maior é conhecer para universalizar, aquilo que é raro e singular, todas essas ações devem ter um olhar social voltadas para o paciente.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras está organizada no formato de Rede e com abrangência transversal com as demais redes temáticas prioritárias, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial, Rede Cegonha e Triagem Neonatal.

Tendo como objetivo reduzir a mortalidade, bem como contribuir para a redução da morbidade das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de redução de incapacidade, promoção, detecção precoce, tratamento e cuidados oportunos, habilitação e reabilitação, de forma oportuna, para as pessoas com doenças raras (Figura 2).

Figura 2 - Fluxo da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras



Fonte: Sistema Único de Saúde, 2014.

Os Serviços Especializados e Serviços de Referência em DR, abrangem dentro de suas funções:

- a) Acolher a demanda de cuidado e investigação em casos suspeitos ou confirmados de pessoas com DR;
- b) Ofertar consulta especializada multiprofissional às pessoas com DR;
- c) Tratamento de suporte e complementar local ou referenciado;
- d) Matriciamento dos demais pontos de atenção da RAS;
- e) Coordenação do cuidado em DR;
- f) Ser a referência para solicitação de exames diagnósticos em DR na RAS;
- g) Ofertar o AG, quando indicado

Em 2010, surgiu o primeiro Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Síndrome de Turner, trazendo informações importantes e inovadoras, como: Metodologia, introdução, CID-10, diagnóstico, critérios de inclusão e exclusão para uso da somatropina, explicação do fármaco, esquema de administração, tempo de

tratamento e critérios para interrupção, os benefícios esperados, além do termo de esclarecimento e responsabilidade para uso da somatropina, o fluxograma de tratamento da Síndrome de Turner, fluxograma de dispensação da somatropina para Síndrome de Turner, ficha farmacoterapêutica e por último e mais importante o guia de orientação ao paciente. Contudo em sua revisão com uma equipe contendo médicos, farmacêuticos e enfermeira.

Em 2018 houve uma atualização deste protocolo pela CONITEC que contém informações como: importância dos protocolos, as mesmas informações do anterior, só que agora sem o fluxograma de tratamento da somatropina (ANEXO A), fluxograma de dispensação da somatropina (ANEXO B), ficha farmacoterapêutica e o guia de orientação ao paciente. E, não contou com a participação de um profissional da enfermagem em sua revisão.

O Protocolo atual de 2018 apesar de trazer informações importantes e relevantes, ao excluir o fluxograma de tratamento e dispensação da somatropina juntamente com o guia de orientação ao paciente deixa uma lacuna na assistência interdisciplinar das mulheres com Síndrome de Turner, por tratar de informações essenciais voltadas para esclarecer dúvidas específicas da clientela.

Em relação à vulnerabilidade tal fato contribui para o aumento da vulnerabilidade individual das mulheres com Síndrome de Turner e seus familiares, já que compromete a qualidade das informações recebidas sobre a Síndrome e seu tratamento, e também, a vulnerabilidade programática, pois além de recentes, as políticas públicas para essa clientela ainda não contam com uma equipe interdisciplinar, comprometendo a integralidade do cuidado.

2 REFERENCIAL TEÓRICO: TEORIA DA TRANSIÇÃO DE AFAF MELEIS

As teorias de enfermagem, cuja grande maioria é de origem norte-americana, são reconhecidamente importantes para a prática do cuidado de enfermagem.

A inglesa Florence Nightingale, no ano de 1859, foi quem primeiro documentou uma teoria de enfermagem. A partir de Nightingale, considerada um marco na história da enfermagem moderna, outras teorias e modelos de enfermagem surgiram. Cada uma delas possui focos, conceitos, pressupostos e proposições específicas que de alguma maneira culminam no cuidado de enfermagem (ORÍÁ; XIMENES; PAGLIUCA, 2007).

O processo de construção de uma teoria de enfermagem é influenciado pelas experiências da teórica, sua visão de mundo, seus conhecimentos prévios e suas perspectivas para o cuidado (ORÍÁ; XIMENES; PAGLIUCA, 2007).

No decorrer da evolução histórica e socioeconômica, os Estados Unidos se tornaram um país com uma enorme diversidade cultural, devido à notória presença de estrangeiros, o que levou aos diversos setores prestadores de serviços a se adaptar as necessidades de sua clientela. O que não foi diferente em relação assistência de enfermagem, principalmente, durante a segunda guerra mundial, onde se intensificou a importância de um cuidado capaz de focalizar as diferenças culturais dos indivíduos.

A Teoria da Transição de Afaf Meleis é de médio alcance, pois pretende providenciar uma estrutura que permita descrever, compreender, interpretar e explicar os fenômenos específicos da Enfermagem que refletem e emergem da prática. As teorias de longo alcance pretendem providenciar um constructo sistemático da missão, natureza e objetivos da Enfermagem (MELEIS, 2012).

A teoria das transições consiste em tipos e padrões de transições, propriedades das experiências de transição, condições facilitadoras e inibidoras, indicadores do processo, indicadores do resultado e terapêuticas de enfermagem. A diversidade, a complexidade e a múltipla dimensionalidade das experiências de transição precisam ser mais exploradas e, no futuro, incorporadas à pesquisa e à prática da enfermagem relacionada às transições (MELEIS, 2010).

A teórica de enfermagem Afaf Ibrahim Meleis nasceu em Alexandria, no Egito, graduou-se em Enfermagem pela Universidade de Alexandria em 1961, obteve o título de Mestre em Enfermagem em 1964 e, em 1966, o de mestre em Sociologia. Em 1969 titulou-se doutora em Psicologia Médica e Social pela Universidade da Califórnia, em Los Angeles. Foi diretora/decana da Escola de Enfermagem na Universidade da Pensilvânia, nos Estados Unidos, onde também foi professora de Enfermagem e de Sociologia. E, diretora da Escola do Centro de Colaboração da Organização Mundial da Saúde para a Enfermagem e líder em obstetrícia, entre outras atividades (PENN NURSING SCIENCE, 2011).

Além de suas atividades acadêmicas e de pesquisa, Meleis recebeu inúmeros prêmios, em reconhecimento ao trabalho que vem desenvolvendo acerca da estrutura e organização do conhecimento de Enfermagem. Entre eles cita-se: medalha de excelência por realizações profissionais e acadêmicas; medalha do Chanceler da Universidade de Massachusetts; doutoramento honorário pela Universidade de Linköping, na Suécia e o prêmio "The Dr. Gloria Twine Chisum Award" da Universidade da Pensilvânia, que é concedido para a liderança da comunidade comprometida com a promoção da diversidade (Meleis foi a primeira decana da referida Universidade a receber esse prêmio), entre outros (PENN NURSING SCIENCE, 2011).

Em 2010, ela foi incluída no hall da fama da Escola de Enfermagem da Universidade da Califórnia, em Los Angeles (UCLA), por seu trabalho no avanço e transformação da ciência de Enfermagem. Meleis ainda orientou centenas de estudantes, médicos e pesquisadores de diversos países, entre eles: Tailândia, Brasil, Egito, Jordânia, Israel, Colômbia, Coreia e Japão (PENN NURSING SCIENCE, 2011).

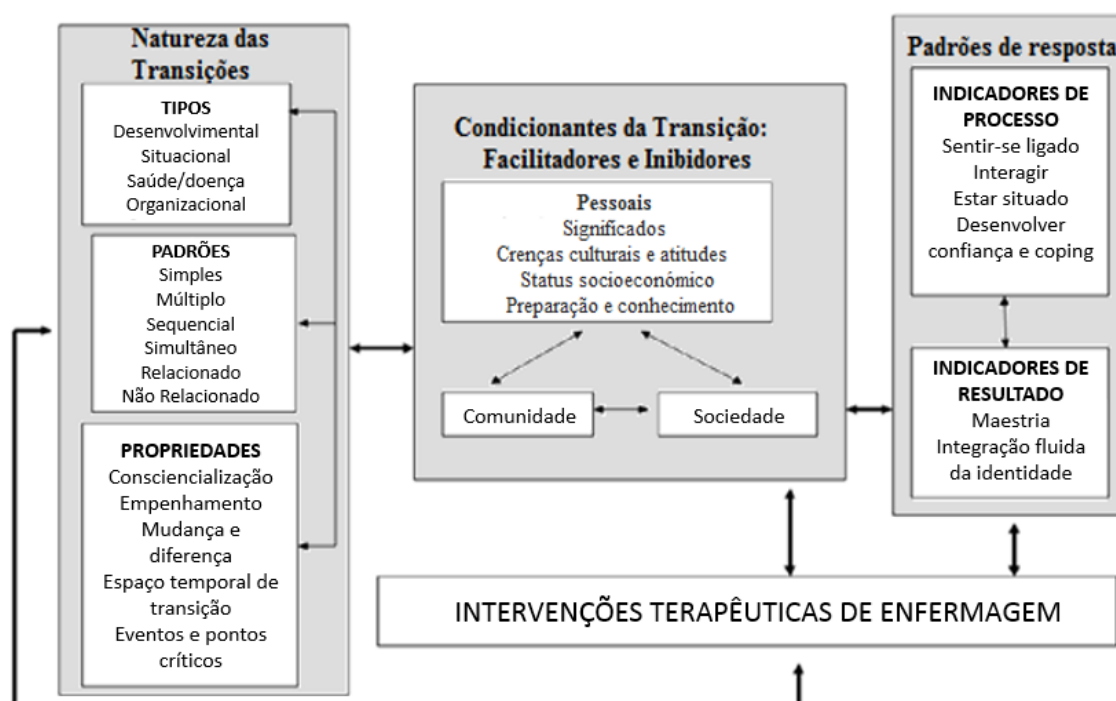
Em meados dos anos 1960, Meleis trabalhava em seu projeto de doutorado na Universidade da Califórnia em Los Angeles (UCLA), a Teoria da Transição. Na sua construção foram investigados o planejamento familiar e os processos envolvidos como o tornar-se mãe/pai e o domínio dos papéis parenterais. Logo depois, seu interesse de investigação foi às intervenções que podem facilitar o processo de transição e as pessoas que não conseguem realizar transições saudáveis (ALLIGOOD, 2013).

Segundo Meleis et al. (2000), a transição consiste em passar de um estado (lugar ou condição) estável para outro estado estável e requer por parte da(s)

pessoa(s), a incorporação de conhecimentos, alteração do seu comportamento e mudança na definição do “self”.

Posteriormente, se realizaram pesquisas acerca das experiências de transição em diferentes situações, e seus resultados foram expressos em um artigo internacional (MELEIS et al., 2000), contribuindo na construção do modelo explicativo para a Teoria das Transições de Meleis: uma teoria de médio alcance (Figura 3).

Figura 3 - Teoria das Transições de Meleis - uma teoria de médio alcance



Fonte: A autora, 2018 tradução e adaptação de CANAVAL et al., 2007.

A Teoria da Transição de Afaf Meleis é de médio alcance, pois pretende providenciar uma estrutura que permita descrever, compreender, interpretar e explicar os fenômenos específicos da Enfermagem que refletem e emergem da prática. Já as teorias de longo alcance pretendem providenciar um constructo sistemático da missão, natureza e objetivos da Enfermagem (MELEIS, 2012).

A Teoria das transições é composta pela natureza das transições (tipos, padrões e propriedades); condicionantes facilitadores e inibidores de transição (pessoais, comunidade e sociedade); padrões de resposta (indicadores de processos e indicadores de resultados) e terapêutica de enfermagem.

Aborda fenômenos e conceitos específicos que refletem a prática. Centra-se na interação entre as pessoas e a natureza a partir de condições facilitadoras ou inibidoras das pessoas ou comunidade/sociedade. O objetivo desta teoria é compreender o processo de transição para que sejam implementadas ações que auxiliem as pessoas a atingirem a estabilidade e a sensação de bem-estar. Para entender o período de transição há a necessidade de descobrir os efeitos e significados das alterações que esse processo envolve (MELEIS et al., 2000).

Aspectos transversais às categorias de transição admitem que essas surgem constantemente, deslocando um estado de estabilidade para outro. As transições são caracterizadas por diferentes fases, marcos e pontos de mudanças, podendo ser determinadas por processos e/ou resultados. Estas modificações emergem das especificidades da própria pessoa, sendo os processos de transição também influenciados pelo ambiente que se está inserido (MELEIS, 2010).

Como a Teoria das Transições centra-se na interação pessoa-natureza, a pessoa a ser cuidada deve ser visualizada como um:

[...] ser humano com necessidades específicas que está em constante interação com o meio envolvente e que tem a capacidade de se adaptar às suas mudanças, mas devido à doença, risco de doença ou vulnerabilidade, experimenta ou está em risco de experimentar um desequilíbrio (MELEIS, 2005, p.107).

Em relação à sua natureza, as transições podem ser de diferentes tipos: desenvolvimental (relacionadas a mudanças no ciclo vital), situacional (associadas a acontecimentos que implicam alterações de papéis), saúde/doença (quando ocorre mudanças do estado de bem-estar para o estado de doença) e organizacional (relacionadas ao ambiente, mudanças sociais, políticas, econômicas ou intraorganizacional) (MELEIS et al., 2000).

Quanto aos padrões, estes podem ser: simples (única transição) ou múltiplas; sequenciais (ocorrem em intervalos de tempo distintos) ou simultâneas; relacionadas ou não relacionadas.

A teoria é complexa, multidimensional e possui propriedades que são primordiais para o processo de transição como: a conscientização, empenhamento, mudança e diferença, espaço temporal da transição, eventos e pontos críticos (MELEIS et al., 2000).

Através da percepção, conhecimento e reconhecimento de uma experiência de transição o indivíduo chega a consciencialização, que é uma característica

definidora da transição, cuja ausência significa que o indivíduo pode não ter iniciado a experiência de transição. Outra propriedade é o empenhamento, que é definido como o grau de envolvimento da pessoa em seu processo de transição. Já que o indivíduo só irá se envolver depois de tomar consciência das mudanças físicas, emocionais, sociais ou ambientais (MELEIS et al., 2000).

A diferença é outra propriedade da transição, representada nas expectativas não atendidas ou divergentes; por exemplo, sentir-se diferente; perceber-se como diferente; ou ver o mundo e os outros de maneira diferente (MELEIS et al., 2000).

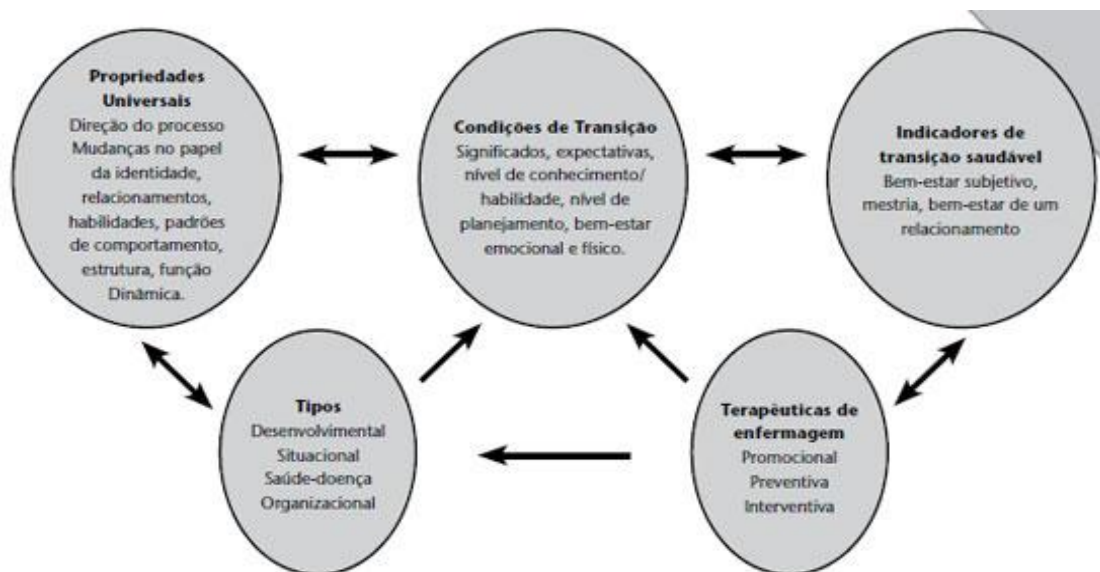
Durante um evento crítico ou pontos de viragem são observados alguns fatores frequentemente associados como a consciência de mudança ou diferença e com um maior envolvimento na experiência de transição. Estes fatores podem ser desencadeados pela necessidade de lidar com algumas situações, como por exemplo, o nascimento, a morte, a menopausa, o diagnóstico de uma doença crônica (MELEIS et al., 2000).

Cada evento crítico potencializa para a enfermeira mais atenção, conhecimento e experiência, já que corresponde a um período de maior vulnerabilidade para os indivíduos, onde encontraram dificuldades para desempenhar o autocuidado e o cuidar (MELEIS et al., 2000).

O conhecimento da enfermeira permite reconhecer e utilizar em sua prática a Teoria das Transições, mostrando-se competente ao estabelecer intervenções contextualizadas para auxiliar as pessoas que vivenciam períodos de transição, acompanhando a pessoa, família e/ou comunidade em períodos que precedem a transição, durante e/ou posteriormente ao processo, de tal modo, configurando-se como profissional experiente e indicado para trabalhar tais processos (MELEIS, 2007).

Por fim, as enfermeiras são frequentemente os primeiros prestadores de cuidados dos clientes e das famílias que se encontram num processo de transição, assim, têm em consideração as mudanças e as exigências que as transições acarretam as vidas dos clientes e das famílias. Para, além disso, as enfermeiras são aquelas que preparam os clientes para a transição e, são quem facilita o processo de aprendizagem de novas competências relacionadas com as experiências de saúde e doença do cliente (MELEIS et al., 2000) (Figura 4).

Figura 4 - Apresentação esquemática da teoria das Transições



Fonte: Abreu e Azevedo, 2012.

Foi realizada uma pesquisa no Banco de Teses e Dissertações da Comissão de Aperfeiçoamento de Pessoal do Nível Superior (CAPES) – Plataforma Sucupira, sendo capturadas uma tese e oito dissertações que utilizaram a Teoria das Transições de Afaf Meleis, no período de 2012 a 2017, a tese foi apresentada na UFBA, e as dissertações distribuídas entre a FURG/RS, UFF, UFMA, UERJ, UFRJ e UFSC.

3 ABORDAGEM METODOLÓGICA

Trata-se de um estudo de caráter descritivo-exploratório com abordagem qualitativa. A pesquisa qualitativa trabalha com o universo de significados, motivos, aspirações, crenças, valores e atitudes, o que corresponde a um espaço mais profundo das relações, dos processos e dos fenômenos sociais e que não pode ser reduzido à operacionalização de variáveis quantificáveis e irreduzíveis (MINAYO, 2010).

A pesquisa qualitativa define-se como um estudo não estatístico, que identifica e analisa, de forma acurada, dados de difícil mensuração, relativos a um determinado grupo de indivíduos em relação a um problema específico. Este problema pode estar representado em sentimentos, percepções, sensações e motivações que tentam explicar diversos comportamentos, delimitados num rol de significados que os indivíduos absorvem em suas situações cotidianas. Esses comportamentos acontecem em situações complexas e não mensuráveis e as descrições e análises devem tratar os dados coletados cientificamente. A pesquisa qualitativa proporciona compreensão dentro da ambiência segundo os passos de uma observação científica (SIMÕES; GARCIA, 2014).

A pesquisa qualitativa se desenvolve por um método indutivo por excelência e busca entender por que o indivíduo age como age, pensa como pensa ou sente como sente. A complexidade de questões desse tipo implica a opção pela abordagem qualitativa (SIMÕES; GARCIA, 2014).

As metodologias qualitativas são capazes de incorporar a questão do significado e da intencionalidade como inerentes aos atos, relações, estruturas sociais, sendo estas compreendidas como construções humanas significativas (MINAYO, 2010).

O método adotado nesta pesquisa foi a Narrativa de Vida, que se mostra eficaz na perspectiva etnossociológica por fornecer dados empíricos, mas que se ajustam à formação da trajetória social. Revela os mecanismos e processos dos sujeitos que chegaram a uma dada situação, como se esforçaram para administrá-la e até mesmo para superá-la (BERTAUX, 2010).

O método, narrativa de vida alcança destaque na pesquisa etnossociológica por proporcionar uma riqueza de informações e descrições confiáveis de situações,

interações e ações. Narrativa de vida é definida por todo e qualquer relato que a pessoa faça de sua história a outra pessoa que retrate a experiência por ela vivenciada de determinado fato, independentemente de ordem cronológica e comprovação histórica. Haverá narrativa de vida desde que haja descrição, sob forma narrativa, de um fragmento de sua história (BERTAUX, 2010).

Nessa abordagem metodológica, o que interessa ao pesquisador “é o ponto de vista do sujeito. O objetivo desse tipo de estudo é justamente apreender e compreender a vida conforme ela é relatada e interpretada pelo próprio ator”. Assim, o método Narrativa de vida tem como objetivo tirar o pesquisador de seu pedestal de “dono do saber” e ouvir o que o sujeito tem a dizer sobre ele mesmo: o que ele acredita que seja importante sobre sua vida (SPINDOLA; SANTOS, 2003).

Neste método o pesquisador não tem o controle da situação, deve respeitar a opinião do participante e garantir que os fatos dignos de interesse científico sejam apontados pelos participantes e não pelos interesses do pesquisador ou do que ele achava que iria encontrar. O estudo é direcionado pelo entrevistado a partir da experiência vivenciada dos fatos e como ele interage com o presente (BERTAUX, 2010).

Diferentemente das outras formas de investigação que envolve depoimentos com questionários ou entrevistas semiestruturadas, apesar de haver a intenção em “ouvir o sujeito”, o pesquisador seleciona e especifica os temas a serem abordados. Ao utilizar a entrevista aberta, a narrativa de Vida, permite a condução do estudo por parte dos participantes, segundo sua visão de mundo. Ao invés de responder perguntas pré-determinadas, os sujeitos divergem livremente sobre aquilo que consideram relevante em sua experiência a forma como vivenciaram os fatos narrados e como esses interferem no presente (SANTOS et al., 2004).

Outra característica no método narrativa de vida é a entrevista com estrutura diacrônica, ou seja, os acontecimentos são narrados sem a preocupação cronológica de quando aconteceram. O entrevistado ao narrar determinado fato, por associação de ideias, ou necessidade de explicar alguma coisa, retorna a situações que aconteceram em outro momento temporal. Depois volta ao presente e ainda pode saltar falando de aspirações futuras (BERTAUX, 2010).

3.1 As participantes do estudo

O critério de inclusão das participantes do estudo foi ser mulher com diagnóstico confirmado de Síndrome de Turner. E como critério de exclusão as mulheres que apresentaram desorientação espaço temporal.

3.2 Cenário do estudo

O estudo foi realizado no ambulatório de um Instituto Estadual localizado no Rio de Janeiro, o qual é referência para as atividades de Endocrinologia, Diabetologia, Metabologia e Nutrição, sendo a única Instituição Pública de Saúde do Brasil dedicada exclusivamente a essa especialidade, e conta com o apoio de uma Fundação cujos recursos têm sido fundamentais para o desenvolvimento da unidade e implementação de suas atividades.

3.3 Coleta das narrativas

Para a coleta dos dados foi utilizada a entrevista aberta com uma única pergunta: “Fale-me sobre sua vida que tenha relação à descoberta da Síndrome de Turner”. A entrevista aberta “deve ser uma combinação de escuta atenta e questionamento porque o sujeito não relata simplesmente a sua vida, ele reflete sobre a mesma, enquanto conta” (BERTAUX, 2010). Essa ferramenta é adequada ao método Narrativa de Vida, por permitir obter informações na essência subjetiva da vida de uma pessoa. Antes das entrevistas foi feita uma busca nos prontuários para identificar alguns dados importantes e de grande contribuição para a pesquisa.

Para facilitar o entendimento das entrevistadas, o método de narrativa de vida prevê o uso de filtros, que representam um elenco de opções que tenham relação com o objeto investigado, esteja centralizado nos objetivos da pesquisa e tenham adequação ao interesse da investigação.

Os filtros elaborados e utilizados para este estudo foram: que a entrevistada contasse sobre a sua vida a respeito do diagnóstico, tratamento e influência da Síndrome de Turner; quais os principais problemas enfrentados até agora, após o diagnóstico da Síndrome de Turner; a família ajuda ou atrapalha em relação à Síndrome de Turner, qual expectativa para o futuro e relação da sexualidade com a Síndrome de Turner.

Os filtros foram utilizados antes de iniciar a gravação, após a leitura do termo de consentimento (APÊNDICE A), explicando para a participante que as questões dos filtros eram o foco de interesse na abordagem delas. A seguir, iniciou-se a gravação onde foi feita a pergunta norteadora da entrevista e seguiu-se a gravação até o término da mesma.

Utilizou-se um diário de campo onde foram feitos registros desde o primeiro contato com a entrevistada, o agendamento e no dia de cada entrevista. Este diário é recomendado pelo método narrativa de vida. Sua finalidade foi ajudar na transcrição e análise através das anotações das falas que antecedem as gravações, das impressões, emoções, silêncios, postura, choro, dificuldades.

A entrevista aberta em Narrativa de Vida acontece:

sem um roteiro pré-determinado, na qual se pede ao sujeito para falar livremente sobre sua vida, um determinado período ou aspecto dela. A partir de suas colocações, o entrevistador irá formulando questões ou tecendo comentários para esclarecer ou aprofundar determinado ponto, porém a direção da conversação e os tópicos a serem abordados são escolhas espontâneas do sujeito (SANTOS et al, 2004, p.4).

Bertaux (2010) afirma que pode ser feito um pacto de entrevista entre o pesquisador e o entrevistado; o autor chama este pacto de filtro. O filtro serve como uma entrada no assunto, pelo qual o pesquisador explica sobre o que se trata a pesquisa e os objetivos, servindo como orientação para o entrevistado do que falar. Porém, uma vez feita a pergunta ou frase chave, cabe ao entrevistado a escolha de falar ou não diretamente sobre o assunto proposto. No presente estudo o filtro será: Você pode falar desde a sua infância. Sua relação com colegas de rua e da instituição de ensino. Dificuldades vivenciadas por ter a síndrome. Como se sentiu ao saber o diagnóstico. Como se sente.

A entrevista teve duração livre, variando de acordo com a disposição da participante e o encerramento ocorreu naturalmente quando não havia mais nada a

ser acrescentado por parte da entrevistada. Em relação ao número mínimo de participantes entrevistadas não houve uma determinação rígida. Encerrou-se ao atingir o ponto de saturação: “quando, a partir de certo número de entrevistas, o pesquisador tem a impressão de não apreender nada de novo nas narrativas” (BERTAUX, 2010, p. 46).

As entrevistas foram realizadas na residência das participantes, primeiramente, por não ter local apropriado no cenário de captação das mesmas, outro fator foi que a grande maioria após as consultas no ambulatório já tinham outras atividades diárias além da dificuldade de locomoção pela distância e custo financeiro, visto isso procurando facilitar um ambiente mais favorável para realização das entrevistas foram agendadas previamente na casa das participantes, o que as deixou mais a vontade e confortável facilitando a coleta das narrativas.

A coleta de dados ocorreu no período de abril e junho de 2018. As entrevistas foram gravadas em áudio e, posteriormente, transcritas na íntegra textualmente, buscando a total imparcialidade dos dados.

A análise dos dados foi realizada a partir das transcrições das narrativas. Bertaux (2010) aconselha que ocorra imediatamente após as entrevistas e a análise ao longo da pesquisa, permitindo ao pesquisador organizar suas ideias à medida que os dados vão sendo coletados, ajudando na definição do ponto de saturação.

A pesquisa não recebeu nenhum tipo de financiamento para a sua realização e todos os custos referentes ao seu desenvolvimento foram de responsabilidade da pesquisadora.

3.4 Aspectos éticos da pesquisa

O presente estudo respeitou os preceitos das Resoluções nº 466/12 e 510/16 do Conselho Nacional da Saúde – CNS/MS. Ressalta-se que os aspectos éticos foram obedecidos em sua totalidade e assegurou-se a confidencialidade dos dados mantendo-se a identidade das entrevistadas preservada, desse modo, a pesquisadora adotou todos os princípios necessários para preservação da identidade das participantes e garantiu-se, os nomes das mesmas em anonimato. O conteúdo das informações obtidas será utilizado para fins específicos deste estudo,

em eventos e publicações científicas, a pesquisadora manterá a preservação dos dados da pesquisa durante cinco anos, e após este prazo os áudios serão apagados e as entrevistas incineradas.

O projeto de pesquisa foi apresentado ao Centro de Estudos da Instituição Estadual do Rio de Janeiro onde foram coletados os dados, que o encaminhou para à diretora de enfermagem da Instituição para sua apreciação e aprovação. Após o projeto foi encaminhado ao Diretor da Instituição para as assinaturas da carta de anuência, e do termo de autorização da pesquisa naquela unidade hospitalar. Com a posse de tais documentos o projeto de estudo foi registrado na Plataforma Brasil e submetido à Comissão de Ética em Pesquisa da UERJ (COEP) com aprovação no dia 28 de março de 2018 sob o parecer nº 2.568.735. Foi submetido também ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Instituição coparticipante onde foi realizada a pesquisa, que tem o seu comitê próprio, com aprovação no dia 28 de junho de 2018 sob o parecer nº 2.742.204 (ANEXO C e D).

A pesquisa ofereceu riscos mínimos como possível “abalo emocional” diante da entrevista devido ao conteúdo narrado. Ressalta-se que não houve necessidade de interromper a entrevista.

3.5 Processo analítico das narrativas

A análise das narrativas foi realizada através da análise temática, que de acordo com BERTAUX (2005, pg.99), “consiste em reportar em cada relato de vida as passagens concernentes a tal ou qual tema, com o objetivo de comparar depois os conteúdos dessas passagens de um relato a outro”.

Na fase de análise deve ser levado em consideração que o sujeito ao narrar um percurso de sua vida explicita acontecimentos marcantes e sua ordem temporal. Em uma narrativa espontânea o sujeito pode caminhar por diferentes assuntos, indo e vindo, por isso faz-se necessário por parte do pesquisador desenvolver suas próprias técnicas gráficas para representar a estrutura diacrônica de um percurso (BERTAUX, 2010).

Recomenda-se não confundir diacronia e cronologia. A diacronia se refere à sucessão temporal de acontecimentos, às relações de antes/depois. A cronologia se

refere à datação de quanto à data do acontecimento, ou quanto à idade. No transcurso da entrevista, há de se oportunizar que o sujeito ofereça os elementos necessários para a reconstrução da diacronia, e não o importunar com constantes perguntas sobre as datas precisas de tal ou qual acontecimento (BERTEAUX, 2010).

A análise da Narrativa de vida, segundo Bertaux (2010), ocorre em três etapas:

- a) Transcrição: ao transcrever os discursos o pesquisador levanta as experiências pertinentes ao seu objeto de estudo. Dessa forma a análise da Narrativa de Vida não é extrair todas as significações que ela contém, mas identificar somente aquelas relacionadas ao objeto da pesquisa, chamadas de indícios (BERTAUX, 2010);
- b) Leitura flutuante: consiste em estabelecer contato profundo de imersão com as histórias de vida a analisar e deixando-se invadir por impressões e orientações. Com isso a leitura vai se tornando mais eficiente, a projeção de teorias adaptadas sobre o material e a possível aplicação de técnicas utilizadas sobre materiais análogos (BERTAUX, 2010).
- c) Categorização dos dados: ocorre após a transcrição e leitura flutuante, basicamente consiste em identificar a partir da transcrição das entrevistas os conteúdos ou tópicos mais frequentes que emergem do discurso dos entrevistados, os quais serão, posteriormente, agrupados em categorias de análise ou núcleos temáticos (GLAT et al., 2003).

As categorias não são preestabelecidas segundo Glat et al. (2003), ao contrário surgem naturalmente durante o processo de análise dos dados depoimentos e, posteriormente, será interpretada à luz do referencial teórico escolhido.

Na perspectiva etnossociológica as primeiras narrativas são de grande importância porque através delas o pesquisador compreende uma parte da realidade a qual quer investigar. Esta é a fase exploratória do estudo e tem como o objetivo construir e desconstruir o conhecimento. Começa desde as primeiras entrevistas e facilita as entrevistas posteriores. A partir da segunda entrevista iniciou-se a fase da análise comparativa onde se percebeu as recorrências nos percursos biográficos. A análise comparativa é o cerne da pesquisa etnossociológica. É pela comparação que

se esclarece, se confirmam ou se descartam as hipóteses do pesquisador, o espírito comparativo irriga toda a pesquisa (BERTAUX, 2010).

Extraíram-se das narrativas de vida as informações e significações pertinentes ao objeto da pesquisa que é denominado de status de indícios. O status de indícios são os recortes das narrativas que tiveram mais recorrências correspondendo a um momento na contextualização da narrativa em sua totalidade. É importante extrair os conteúdos que sejam pertinentes ao objeto de estudo e explicitar os conteúdos latentes de cada narrativa para que as recorrências apareçam de maneira mais precisa. (BERTAUX, 2010).

A comparação das passagens das narrativas foi feita atribuindo uma cor a cada a unidade temática. Assim emergiram 38 unidades temáticas. Após esta codificação com o recurso de cores, foi feita a leitura exaustiva das narrativas comparando-as com as unidades temáticas, percebendo se haveria a possibilidade do surgimento de novos temas e como realizar os grupamentos. Esta é a fase da recodificação que deu origem a dois grupamentos.

O quadro 1 apresentado a seguir foi elaborado com a finalidade da melhor visualização da realização destas duas primeiras etapas de organização dos dados contidos nas narrativas.

Quadro 1 – Recorrências das narrativas conforme unidades temáticas (continua)

UNIDADES TEMÁTICAS		RECORRÊNCIAS NAS NARRATIVAS DE VIDA											
SURGIMENTO DAS UNIDADES TEMÁTICAS													
AS UNIDADES TEMÁTICAS		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1	Diagnóstico/tratamento	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
2	Queria ter filhos/desejo de ser mãe	X	X	X					X	X		X	
3	Dificuldade no diagnóstico							X		X	X		
4	Infertilidade	X	X	X				X			X	X	X
5	Gênero	X											
6	Como ela se vê	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
7	Socialização/timidez	X		X	X		X		X			X	X
8	Namoro tardio	X				X			X		X		
9	Superproteção	X		X	X	X				X	X	X	
10	Ajuda psicológica	X											
11	Acesso à informação	X		X									
12	Apoio familiar	X	X	X	X	X	X	X	X	X		X	X
13	Relacionamentos	X	X	X	X		X	X	X		X	X	X
14	Estigmas	X		X	X		X			X		X	
15	Desconhecimento médico		X			X	X	X					
16	Informação sobre a S.Turner		X								X		
17	Dificuldade de falar da S. Turner		X	X		X							
18	Convívio com outras meninas S. Turner			X									
19	Adoção	X	X						X	X	X	X	X
20	Reação frente ao diagnóstico		X			X				X		X	
21	Estatura		X	X		X	X		X			X	X
22	Bullying			X		X						X	
23	Enfermagem			X									
24	Influência da Síndrome de Turner					X			X		X		X
25	Expectativa para o futuro					X	X	X	X			X	X
26	Padrão de beleza					X							
27	Dificuldade de arrumar emprego					X		X					
28	Reação dos pais frente ao diagnóstico					X					X	X	
29	Menstruação					X	X	X	X	X	X	X	X
30	Falta de informação da paciente					X				X			

Quadro 1 – Recorrências das narrativas conforme unidades (conclusão)

2º GRUPAMENTO: ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO													
TEMAS	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	
68	Como ela se vê	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	
69	Dificuldades de falar da Síndrome		X	X		X							
70	Timidez			X		X		X			X	X	
71	Autoestima/Baixa-estima				X	X			X		X		
72	Padrão de beleza				X								
73	Independência					X			X	X		X	
74	Expectativa para o futuro				X		X	X			X	X	
75	Incentivos de amigos/coordenador					X	X						
76	Enfermagem			X									

Nota: Narrativas de vida das mulheres entrevistadas.

Fonte: A autora, 2018.

Finalmente foi feita nova leitura das narrativas e analisando os grupamentos deu-se início a fase que denominamos de síntese. Após leitura, reflexão e análise dos grupamentos percebeu-se a presença de uma grande categoria: A vivência da mulher com Síndrome de Turner e as facilidades e dificuldades para inclusão na sociedade, e uma subcategoria: As estratégias de enfrentamento como possibilidade para alcançar a transição saudável.

O Quadro 2 abaixo reúne esquematicamente a fase de síntese:

Quadro 2 – Categorização e síntese das unidades temáticas e agrupamentos

01 – CATEGORIA A VIVÊNCIA DA MULHER COM SÍNDROME DE TURNER E AS FACILIDADES E DIFICULDADES PARA INCLUSÃO NA SOCIEDADE	1º AGRUPAMENTO A MULHER COM SÍNDROME DE TURNER
01 – SUBCATEGORIA AS ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO COMO POSSIBILIDADE PARA ALCANÇAR A TRANSIÇÃO SAUDÁVEL	2º AGRUPAMENTO ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO

Fonte: A autora, 2018.

Para que se possam compreender melhor os resultados, seguem dois quadros caracterizando as participantes. O Quadro 3 traz os dados sociodemográficos, idade, estado civil, altura e idade do diagnóstico e o Quadro 4 apresenta o Historiograma, que é um breve histórico de cada participante para melhor contextualização das narrativas.

Quadro 3 – Categorização das participantes

PARTICIPANTES	IDADE ID/DIAG.	PROFISSÃO/OCUPAÇÃO	ESCOLARIDADE	ESTADO CIVIL	ALTURA
P1	34 anos Diag. 14 anos	Serviço Social / Operadora de telemarketing	Superior completo	Solteira	1,40 cm
P2	20 anos Diag. 14 anos	Estudante Enfermagem	Superior incompleto	Solteira	1,45 cm
P3	28 anos Diag. 12 anos	Desempregada	Segundo grau completo	Solteira	1,43 cm
P4	29 anos Diag. Nasc.	Serviços gerais	Segundo grau completo	Casada	1,40 cm
P5	24 anos Diag. 08 anos	Estudante Pedagogia	Superior incompleto	Solteira	1,41 cm
P6	22 anos Diag. Nasc.	Comerciária	Segundo grau completo	Solteira	1,44 cm
P7	55 anos Diag. 13 anos	Do lar	Superior completo	Casada	1,38 cm
P8	26 anos Diag. 11 anos	Desempregada	Superior incompleto	Solteira	1,42 cm
P9	42 anos Diag. 09 anos	Do lar	Superior incompleto	Casada	1,50 cm
P10	43 anos Diag. 11 anos	Professora Port./lit.	Superior completo	Casada	1,46 cm
P11	26 anos Diag. 12 anos	Desempregada	Segundo grau completo	Solteira	1,32 cm
P12	34 anos Diag. 14 anos	Professora Letras/ Auxiliar administrativo	Superior completo	Solteira	1,40 cm

Fonte: Narrativas de vida, 2018.

Quadro 4 – Historiograma (continua)

NARRATIVAS	BREVE RELATO DAS HISTÓRIAS
NV1	34 anos, morena, cabelos cacheados, diagnóstico aos 14 anos, trabalha como operadora de telemarketing, mulher bem resolvida, separada, namorando, graduada em serviço social, porém não atua na área, relata bom relacionamento familiar, meiga, agradável, autoestima positiva, 1,40 cm de estatura.
NV2	20 anos, morena, olhos e cabelos castanhos escuro, diagnóstico tardio aos 14 anos, não trabalha no momento, faz faculdade de enfermagem (7º período), ajuda a mãe em casa, mora com a mãe e o irmão, pais são separados, padrasto frequenta a casa, mas não mora com sua mãe, menina meiga, tímida, agradável, fala bastante porém é bem objetiva, tem poucos amigos mais chegados, não conta pra todo mundo que tem a Síndrome por conta da desinformação, e não quer que sintam pena dela, 1, 45 cm de estatura.
NV3	28 anos, branca , olhos e cabelos castanhos claros, diagnóstico aos 12 anos, mora com os pais, atualmente desempregada, tem uma irmã mais velha, relação familiar tranquila, vínculo entre o pai e a mãe estremecido, menina meiga, sorriso fácil, conversa agradável, se questionou um pouco sobre ter a Síndrome, queixa-se da superproteção, tem poucos amigos, nunca teve um vínculo amoroso, 1, 43 cm de estatura e 62 kg. Não teve problemas pra se relacionar socialmente, mas não conta pra todo mundo que tema Síndrome, devido a falta de informação, tem receio de sentirem pena dela.
NV4	29 anos, diagnosticada ao nascimento, casada, diagnóstico ao nascimento, trabalha na supervia, Serviços Gerais da supervia , pais separados, tem um casal de irmãos mais velhos, o irmão mora no Paraná, tem um bom vínculo familiar ... Fala pouco, bastante objetiva nas respostas, não relatou ter problema ao lidar com a Síndrome, 1, 40 cm de estatura, vida social normal, relatou não ter problema algum com a questão da esterilidade, pois não idealizava ser mãe. Seu esposo já tem um filho do primeiro casamento.
NV5	24 anos, branca, olhos e cabelos castanhos escuros, diagnóstico aos 8 anos, solteira, mora com a mãe e a irmã mais nova, pais separados, relata bullying e preconceito, fez formação de professores, faz estágio remunerado, e cursa o sexto período de Pedagogia. Tem problemas com autoestima, 1, 41 cm de estatura, tinha dificuldade com a imagem corporal. Não teve muito problema pra ser relacionar socialmente, mas não falava que tinha à Síndrome nem mesmo para amigos mais íntimos, pois não sabia qual seria a reação, e não queria que sentissem pena dela. Tem uma visão positiva para o futuro.
NV6	22 anos, branca, cabelos e olhos castanho médio, mora com a mãe e a irmã, pais separados, diagnóstico ao nascer, trabalha em shopping, cursou o ensino médio, atualmente faz técnico em Enfermagem, menina meiga, agradável, fala bastante, apesar da timidez. Se preocupa em não faltar as consultas e tomar a medicação de forma adequada. Menina que pensa positivamente em relação à Síndrome e a vida. Teve um pouco de dificuldade para se relacionar... principalmente na infância, melhorou um pouco na fase adulta, tenta levar a baixa estatura de forma natural, pra evitar estresse e mais zoações, 1, 44 cm de estatura.
NV7	55 anos, branca, cabelos e olhos castanho médio, casada, tem mais quatro irmãos, sendo a penúltima filha, cursou o curso normal mas nunca lecionou, se graduou em Teologia, diagnóstico aos 13 anos, relata que terminou os estudos tarde ... e que sofreu preconceito, mulher meiga, agradável, fala bastante, apesar da timidez. Se preocupa em não faltar as consultas e tomar a medicação de forma adequada. Mulher que pensa positivamente em relação à Síndrome e a vida, não aceitou a negatividade dos médicos, e recebeu a questão da infertilidade de uma forma natural, 1, 38 cm de estatura.
NV8	26 anos, morena, cabelos e olhos castanho médio, solteira, tem mais dois irmãos por parte de pai, sendo a mais velha e única por parte de mãe, mora com a mãe e o padrasto, diagnóstico aos 11 anos, pais separados, desempregada, cursando graduação de Letras (PORTUGUÊS/INGLÊS), mulher meiga,

Quadro 4 – Historiograma (conclusão)

	agradável, fala bastante, apesar da timidez. Se preocupa em não faltar as consultas e tomar a medicação de forma adequada. Mulher que pensa positivamente em relação à Síndrome e a vida. Tem uma autoestima alta ... Se aceita muito bem, 1, 42 cm de estatura.
NV9	42 anos, morena cabelos e olhos castanho médio, casada, diagnóstico ano 09 meses, 04 irmãos, sendo a filha mais velha, perdeu o pai recentemente, muito ligada a família, foi tratada com normalidade pelos familiares, do lar, cursou pedagogia (não defendeu o tcc, pois teve problemas com a professora). Muito alegre, extrovertida e se aceita muito bem, 1, 50 cm de estatura.
NV10	43 anos, morena cabelos e olhos castanho claro, casada, 06 irmãos, filha do meio, diagnóstico aos 11 anos, graduada em letras (português/literatura), fez a reposição hormonal, focou em sua independência chegando a morar sozinha para estudar, relatou vida normal, citou que a síndrome muitas vezes está relacionada a deficiência, facilidade em fazer amizades pela espontaneidade, 1, 46 de estatura.
NV11	26 anos, negra, solteira, desempregada, diagnóstico aos 12 anos, cursa pré-vestibular, sonha em ser engenheira, mora com os pais e irmãos, sendo a mais velha, apresenta também vitiligo, 1, 32 cm de estatura, devido à altura sua mãe não gosta que saia sozinha, no início não dava atenção ao tratamento, apresenta baixa autoestima, tentou suicídio cinco vezes, faz acompanhamento e agora está melhor.
NV12	34 anos, morena, cabelo e olhos castanhos escuros, mora com os pais e duas irmãs, sendo a mais velha, cursou letras na UFRJ, trabalha no conselho federal de radiologia, solteira, diagnóstico ao nascimento, meiga, sentimental, tímida, no momento está focada em passar em mais concurso melhor do que o primeiro, relacionamento está em segundo plano, 1, 40 cm de estatura.

Fonte: A autora, 2018.

4 ANÁLISE E DISCUSSÃO DAS NARRATIVAS

Procedeu-se a elaboração do relatório final da dissertação e apresentação dos dados obtidos fundamentados em conceitos de vulnerabilidade, estigma, teoria dos sistemas familiares e utilizou-se como referencial teórico a teoria da transição de Afaf Meleis.

A teoria da transição de Afaf de Meleis foi selecionada como referencial teórico por apresentar referências centrais que clarificam a experiência vivenciada das participantes deste estudo. O conceito de transição, de insuficiência de papel e de suplementação de papel que norteia a teoria de médio alcance de Afaf Meleis ajudam a compreensão do fenômeno transicional na vida das participantes e dá suporte a reflexão da importância do diagnóstico e intervenção de enfermagem no processo de transição com respostas saudáveis.

4.1 A Vivência da mulher com Síndrome de Turner e as facilidades e dificuldades para inclusão na sociedade

As narrativas de vida das mulheres com Síndrome de Turner evidenciaram que a maioria das participantes do estudo teve o diagnóstico tardio (oito) estabelecido na adolescência e quatro logo ao nascer, como evidenciado nas narrativas a seguir:

Fui diagnosticada com 14 anos, daí comecei o tratamento, desde os 07 anos buscava o diagnóstico sem sucesso, o que aconteceu aos 14 anos onde iniciei o tratamento e toda minha vida mudou [...] (NV1).

Eu quando fui diagnosticada com essa doença, a Síndrome em mim, estava com treze anos de idade, minha mãe era Enfermeira, e assim ela foi vendo meu dia-a-dia, o procedimento, o desenvolvimento, ela viu que eu não crescia, não desenvolvia então aquilo ali angustiou ela [...] (NV7).

Então a minha Síndrome foi descoberta assim que nasci, nasci com os pés inchados, logo após o meu nascimento eu tive um problema com pneumonia, daí foi feita uma bateria de exames até chegar na Síndrome (NV4).

O diagnóstico foi descoberto assim que eu nasci, logo cedo, então desde que eu nasci eu faço tratamento, fui fazendo tratamento, a tomar o GH com cinco anos, antes foi só o acompanhamento [...] (NV6).

O diagnóstico da Síndrome de Turner deve ocorrer o mais precocemente possível, viabilizando o início do tratamento hormonal o que ajuda a amenizar algumas características da Síndrome. A idade mediana do diagnóstico desse estudo foi 12 anos, o mais tardio foi 14 anos. O que indica a falta de reconhecimento das características da Síndrome pelo pessoal de saúde e pela família, o que é muito grave. Já que isso aumenta significativamente a vulnerabilidade individual destas mulheres.

Tal diagnóstico pode ser feito no pré-natal pela amniocentese, embora os cromossomos devam ser reavaliados após o nascimento para confirmar o diagnóstico (BONDY, 2007; DAVENPORT; ROSENFELD, 2003; POSTELLON, 2008). O diagnóstico é fechado após a realização do Cariótipo (teste para identificar e avaliar o tamanho, a forma e o número de cromossomos em uma amostra de células do corpo).

Ao nascimento, o diagnóstico da Síndrome pode ser feito após a identificação das mãos e pés edematosos (linfedema). Um pescoço alado, deformidades da orelha, peito largo e malformações cardíacas ou renais resultantes do linfedema congênito também podem ser aparentes. Falência de crescimento, a falta de desenvolvimento puberal e / ou amenorréia geralmente levam essas meninas ao atendimento médico após o período neonatal (MOSHANG, 2005).

Existem características físicas comuns e anormalidades que podem ocorrer na ST, as meninas podem exibir uma ou várias dessas anomalias. Deve-se enfatizar que algumas meninas apresentarão baixa estatura e / ou sinais de insuficiência ovariana, enquanto as outras características da síndrome podem ser leves ou ausentes causando um diagnóstico tardio (LÓPEZ; AGUILAR, 2009).

Ao identificar os sinais que orientam o diagnóstico, a baixa estatura foi o sinal crucial na maioria dos casos, seguida do linfedema e da disgenesia gonadal. Portanto, a possibilidade de diagnóstico da Síndrome deve ser considerada neste achado, bem como procurar outros sinais específicos. Ressaltando então a importância de qualificar a capacitação dos médicos para detecção de baixa estatura, como abordá-la e fazer diagnósticos diferenciais, bem como reconhecimento do linfedema como uma importante informação que orienta o diagnóstico da Síndrome.

O cariótipo deve ser solicitado em qualquer menina que apresentar uma falha de crescimento inexplicável, já que nem todas as características são óbvias,

evitando assim a perda do diagnóstico, uma vez confirmado o diagnóstico de ST, a paciente deve ser encaminhada a um endocrinologista pediátrico. Nesse ponto, o diagnóstico seria discutido exaustivamente para que novos testes e tratamentos possam começar.

Receber o diagnóstico de uma doença nunca foi fácil. Ninguém quer saber-se doente. Revelar que tem uma enfermidade também não é agradável. Mas a questão é: todas as doenças têm o mesmo peso quando se recebe o diagnóstico? Principalmente de uma Síndrome genética, pouco falada, que acarretará um acompanhamento médico e uso de medicações continuamente, e com consequências que influenciam as etapas do ciclo vital.

O momento do diagnóstico é marcante para pessoas que apresentam uma condição clínica imutável: representa um alento por ser desvelado o motivo das dificuldades e conflitos vivenciados. Ao mesmo tempo, significa entrar em contato com o desconhecido, é estar “sem-chão”, ou melhor, se encontrar em outro universo, principalmente, se tratando de síndromes raras, sobre as quais a maioria das pessoas não supõe a existência.

O momento do diagnóstico é crucial para o desenvolvimento psicossocial das pessoas que o recebem e influenciador do funcionamento do grupo familiar muitos pais também se veem em uma realidade nova com a qual têm de conviver por toda a vida e, por isso, impactante a princípio. Razão pela qual, tendem a tentar proteger seus filhos, não lhes dando autonomia suficiente para discutir a respeito o quadro clínico e tomar decisões sobre seu tratamento (GRAVHOLT, 2011).

Nas mulheres diagnosticadas com Síndrome de Turner, a confirmação do diagnóstico implica a necessidade de se adaptar às novas condições médicas, a fim de melhorar sua qualidade de vida no futuro. A maior parte de sua vida e desenvolvimento é medida por tratamentos hormonais e controles médicos, com os quais assumem uma atitude de compromisso, embora em alguns momentos sejam irritantes e desconfortáveis. Isso nos faz refletir na ambivalência delas referirem que a Síndrome não afeta suas vidas em nada, por outro lado, que os controles médicos excessivos geram uma diferença em relação às outras mulheres (BONDY, 2007; ELSHEIKH et al., 2002; LÓPEZ-SIGUERO, 2012).

Segundo as participantes fazer o tratamento requer uma mudança na rotina de vida não só da mulher com Síndrome de Turner, mas, de toda a família:

O tratamento atrapalhou um pouco a minha mãe, porque até poder ir sozinha, ela tinha que pedir dispensa ou sair mais cedo um pouco do trabalho pra me levar nas consultas, minha mãe sempre me ajudou muito [...] (NV8).

Eu estudava de manhã, então às vezes, o dia que tinha médico eu não ia, só chegava de tarde, também fazia exame daí tinha que chegar mais cedo, ou então ia perder um dia pra fazer o exame e outro por causa da consulta (NV8).

A transição de saúde-doença estabelece-se diante da passagem de uma condição saudável para uma condição de doença, em que o ser humano se depara, de forma abrupta e intensa, com mudanças que desestabilizam seu viver, gerando sentimentos de inadequação diante da nova situação.

A doença traz insegurança, ansiedade, medo da morte. O ambiente hospitalar acentua estes sentimentos, por suas características e diante de um modelo biomédico focalizado apenas na doença, que não valoriza os aspectos subjetivos como os sentimentos do indivíduo. Muitas vezes, os profissionais de saúde, envolvidos no desempenho técnico, não percebem os sentimentos envolvidos.

Neste caso, o diagnóstico de uma doença genética que requer tratamento contínuo, caracteriza segundo Meleis, a transição do tipo saúde-doença, pelo tratamento contínuo e devido a internação em alguns casos pelas comorbidades causadas pela doença, situação que envolve toda a família, enquanto criança e adolescente sem poder fazer o acompanhamento sozinha, o tratamento das mulheres com Síndrome de Turner gera mudanças na rotina familiar.

Segundo Meleis (2010) a transição do tipo saúde-doença refere-se ao aparecimento de algum agravo na saúde do indivíduo, que afeta sua rotina, os hábitos e expira cuidados, acarretando mudanças também em sua estrutura familiar, pois muitas vezes esta passa a depender de outros para o seu cuidado.

Segundo a autora, a categoria saúde-doença inclui: as transições, em que ocorrem mudanças repentinas de papéis que resultam da mudança de bem-estar para um estado de doença; mudanças de papéis graduais (distinta da anterior porque permite tempo para uma incorporação gradual de comportamentos e sentimentos do novo papel); mudanças de papéis de doença para saúde; mudanças repentinas ou graduais de papéis de saúde para doenças crônicas, reabilitação, transição de hospitais psiquiátricos para a comunidade entre outros (MELEIS, 2010).

Quanto à vulnerabilidade, essas narrativas evidenciaram que as participantes apresentaram a vulnerabilidade individual, que diz respeito ao grau e à qualidade da

informação de que as pessoas dispõem sobre a Síndrome, bem como à capacidade de elaborar essas informações e incorporá-las aos seus repertórios cotidianos de preocupações e, finalmente, ao interesse e às possibilidades efetivas de transformar essas preocupações em práticas (AYRES, J. R. C. M.; 2006).

Há uma grande necessidade de informação dos pais sobre como progredirá sua filha, a evolução e consequências da sua síndrome, o objetivo e o papel da educação no seu desenvolvimento e as expectativas de vida. Ressalta-se também, elevada necessidade de informação sobre como lidar e cuidar da sua filha, como os outros pais lidam com a síndrome, onde obter informação e como falar aos outros sobre os problemas e dificuldades da sua filha.

Tantos os pais quanto às mulheres com Síndrome de Turner apresentaram a vulnerabilidade individual, considerando a falta de informação, o pouco conhecimento sobre a Síndrome dificultando o empoderamento de ambos, o que geraria uma mudança de comportamento através de novas atitudes. O diagnóstico interfere, também, nas questões familiares, de amizades e na situação psicoemocional dos pais e dessas mulheres.

As narrativas evidenciaram:

Os médicos falaram pra minha mãe que eu não ia andar, nem falar, e que eu ia ficar em cadeira de rodas, isso preocupou não só a minha mãe mas toda a família (NV6).

[...] explicaram que eu não ia poder ser mãe, porque o útero infantil, que ia ter baixa estatura porque a Síndrome envolve um pouco do nanismo [...] (NV9).

Minha mãe estava comigo no dia e ela quase desmaiou, só que ela não quis me falar, ela passou mal mesmo [...] (NV11).

No começo eles ficaram tristes, por causa da notícia. Minha avó também, ficou triste, todo mundo [...] Aí minha avó chorou no dia, meu pai também (NV12).

Por outro lado, os resultados deste estudo apontam, não só o desconhecimento das participantes e seus familiares, como também, um desconhecimento médico sobre o diagnóstico e as consequências da Síndrome de Turner, contribuindo para aumentar a vulnerabilidade individual dessas mulheres, o que fica evidente em algumas narrativas:

[...] quando médico fechou o diagnóstico ele falou para a minha mãe que eu não conseguiria aprender nada, não iria assimilar as coisas, ia ter dificuldade de aprender, mas que me deixasse à vontade [...] (NV7).

Porque quando eu nasci o médico falou tanta coisa pra minha mãe, que parecia que ia nascer deformada, ia nascer com um monte de coisa, e nada verdade não foi nada disso [...] (NV6).

Minha mãe me falou e fiquei desesperada, mas, a médica disse que não sabia se eu era menino ou menina [...] (NV5).

A vulnerabilidade individual está associada a comportamentos que possibilitem o adoecimento, dependendo do nível de conhecimento que o indivíduo possui sobre determinado problema ou situação. Então, o grau de consciência que o indivíduo tem de determinada situação associa-se com maior ou menor vulnerabilidade (AYRES, 2002).

Considera-se, entretanto, que os comportamentos associados à maior vulnerabilidade não podem ser entendidos como decorrência imediata da vontade dos indivíduos, mas relacionam-se ao grau de consciência que estes indivíduos têm dos possíveis danos decorrentes de tais comportamentos e ao poder de transformação efetiva de comportamentos a partir dessa consciência (AYRES, 2002).

Analisando o conceito de vulnerabilidade individual, pode-se dizer que as mulheres com menor grau de conhecimento sobre a transição pela qual estão passando, ou seja, o diagnóstico de uma Síndrome genética, são mais vulneráveis no processo de transição. Esta afirmação corrobora com Meleis (2000), que afirma ser o nível de conhecimento um fator determinante para um processo de transição, ou seja, quanto maior o nível de conhecimento sobre o processo de transição pelo qual se está passando, mais fácil será o processo. O nível de conhecimento elevado é um fator facilitador do processo de transição, pois tira a mulher da situação de vulnerabilidade individual.

Das narrativas emergiram alguns sentimentos relacionados ao recebimento do diagnóstico, tanto das mulheres com Síndrome de Turner como de seus familiares.

Porque vão ficar desesperadas como minha mãe ficou, poxa eu pensei que era normal como as outras meninas e não [...] tem todo um processo [...] (NV2).

[...] me colocou a par de tudo, minha pressão subiu, porque até então minha mãe ia comigo nas consultas e tentava me acalmar, eu levei um baque (NV5).

Então até aos 14 anos ela achava que tinha uma filha normal, que iria se desenvolver, daí vem o diagnóstico, então ela ficou preocupada (NV2).

Outro dado importante do presente estudo se dá em relação ao acesso à informação e às informações propriamente dita sobre a Síndrome de Turner, visto que a maioria das participantes referiu que as informações disponíveis na mídia, na internet, por exemplo, não condiz com a realidade vivenciada por elas, pois cada mulher com a Síndrome é única, podendo apresentar certas características e consequências, não expressa em outra. Isso se exemplifica em algumas narrativas:

Para as próprias portadoras o acesso à informação ainda é limitado, mas, está bem maior do que antes, por exemplo, eu só fui ter acesso a algum material sobre a Síndrome quando eu já tinha 16 anos [...] (NV1).

É a gente não vê na mídia, na mídia televisiva, a gente não vê falando da Síndrome, que eu me lembre nunca ouvi falar da Síndrome (NV3).

Sim porque a gente fica curiosa, o que pode causar, o que acontece o que não, o que vai ser [...] você fica cheio de dúvidas, muita vontade de perguntar e a mídia também não tem muita coisa (NV5).

Muitas das dificuldades apontadas referem-se, mais propriamente, ao atendimento realizado, pela necessidade de entender melhor a síndrome e sua repercussão.

A busca de informações na internet é o socorro de quem tem medo de perguntar, de quem não recebeu as explicações suficientes, de quem tem vergonha de revelar. Informação é bom e importante, desde que fornecida corretamente, pelo meio certo, por via confiável e com oportunidade de esclarecimento de dúvidas. A informação indevida pode se tornar um instrumento destruidor.

Ainda sobre a vulnerabilidade individual, as participantes apresentaram devido à falta de informações e conhecimento da Síndrome, receio de falar da Síndrome para outras pessoas e serem interpretadas erroneamente, e receberem como retorno o sentimento de pena.

O que foi explicitado nas narrativas:

Só falo da Síndrome para os mais chegados mesmo, com a família e meus amigos mais próximos que eu já contei e explique a situação (NV2).

Não falo pra todo mundo que conheço que tenho a Síndrome porque ela é muito pouco falada, eu mesmo não conhecia, tenho medo de virar uma ignorância [...] (NV3).

A vida das pessoas nas sociedades é mediada por diversas instituições sociais: família, escola, serviço de saúde etc. Assim, é necessário que estejam disponíveis de forma efetiva e democrática os recursos sociais que as mulheres com Síndrome de Turner precisam para acompanhamento e tratamento, visando diminuir suas consequências para isso é necessário que existam esforços programáticos (institucionais) nesta direção.

A análise da dimensão programática (ou institucional) da vulnerabilidade avalia como, em circunstâncias sociais dadas, as instituições, especialmente as de saúde, educação, bem-estar social e cultura, atuam como elementos que reproduzem, quando não mesmo aprofundam, as condições socialmente dadas de vulnerabilidade (AYRES, J. R. C. M.; 2006).

A dificuldade do diagnóstico e falta do hormônio do crescimento caracterizam a vulnerabilidade programática ao serem narradas:

Fui diagnosticada no X, até chegar nesse hospital que é referência, foi difícil, passei por vários hospitais, UPA e até pronto socorro, os hospitais que conseguem fazer esse diagnóstico são mínimos aqui no estado do Rio, antes era mais difícil ainda (NV1).

Antigamente era difícil, tive que passar por uma cirurgia para ver por que não desenvolvia e na época todos os meus irmãos tiveram que tirar foto comigo, para comparar minhas irmãs comigo (NV7).

[...] nem fiquei muito no Instituto X, lá iniciei o premarim, depois fui para o Instituto Y, pois no Instituto X, não dava o hormônio GH (NV12).

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. Portanto, o suporte psicológico é de grande importância tanto para as pacientes quanto para suas famílias, no sentido de perceberem a Síndrome enquanto uma condição crônica, que exige cuidados médicos constantes, promovendo, assim, a aderência ao tratamento; mas, ao mesmo tempo, evitando que esta percepção de doença crônica provoque profundo impacto emocional e incentivando a possibilidade de se ter uma vida normal (SUZIGAN; SILVA; MACIEL-GUERRA, 2005).

A Síndrome de Turner por si só sendo uma Síndrome genética já traz consigo um conjunto de incertezas, insegurança, tendo em vista as suas consequências relacionadas à baixa estatura, trazendo o estigma social e o preconceito, a ausência de menstruação que vai interferir no modo dessa mulher se vê, e a questão da infertilidade que aponta para o social, cobranças e comparações.

No estudo emergiu também a vulnerabilidade social da mulher com Síndrome de Turner, determinada pelas normas sociais, estigma e preconceito, interferindo nas relações sociais, nas questões de emprego e, conseqüentemente, no salário delas.

O que pode ser evidenciado nas narrativas:

Na rua que às vezes percebo um olhar diferente, tipo assim nossa como é pequena, mas também não é todo mundo (NV3).

[...] aí começa a te zoar de uma forma, ah tampinha, nanica, anãzinha, que eles não entendem e nem vão entender [...] (NV5).

Para compreender a dimensão social da vulnerabilidade, precisamos entender os processos saúde-doença como processos sociais, outras avaliações que não podem ser respondidas no plano individual. O acesso à informação, o conteúdo e a qualidade dessa informação, os significados que estas adquirem ante os valores e interesses das pessoas, as possibilidades efetivas de colocá-las em prática, tudo isso remete a aspectos materiais, culturais, políticos, morais que dizem respeito à vida em sociedade (AYRES, J. R. C. M.; 2006).

O dicionário Aurélio descreve estigma como: “Marca, cicatriz perdurável, marca infamante feita com ferrete, nota de infâmia”. E estigmatizar como: “Marcar com estigmas, condenar, verberar”. Esta é uma compreensão bastante simples, não expressando, portanto, o sentimento simbólico que tal palavra pode designar.

Segundo Gallino (2005), a palavra estigma remete ao termo traços somáticos, que segundo tal dicionário, significam:

Estatura, cor da pele, a cor e a forma dos cabelos, a cor e o formato dos olhos, a pilosidade do corpo e de determinadas partes dele, o porte corpóreo, a presença ou ausência de mutilações ou malformações ósseas, quer inatas, quer adquiridas por causa do tipo de nutrição ou do clima, ou por meio de intervenções humanas ou de idade [...] (GALLINO, 2005, pg. 640).

Tais características descrevem melhor o que sociologicamente pode ser compreendido como estigma, em consideração a diversos grupos sociais, seja em questão interna ou externa em relação a outros grupos, constroem características positivas ou negativas deles mesmo ou impõem a outros grupos. Tal fator interfere na interação social entre os sujeitos, colaborando para o surgimento de diferentes formas de diferenciação social, ou seja, a desigualdade e discriminação podem ter sua origem neste fator. Portanto, “quando um traço somático é alvo de avaliações negativas difusas e hostis, capazes de marcar severamente a identidade e autoestima do sujeito [...] isto se chama estigma” (GALLINO, 2005, pg.641).

Segundo Goffman (2013, pg.13) estigmatização é conceituada como “referência a um atributo profundamente depreciativo, mas, o que é preciso, na realidade, é uma linguagem de relações e não de atributos. Um atributo que estigmatiza alguém pode confirmar a normalidade de outrem, portanto ele não é em si mesmo, nem honroso nem desonroso”. Para o autor existem três tipos de estigma:

Em primeiro lugar, há as abominações do corpo – as várias deformidades físicas. Em segundo, as culpas de caráter individual percebidas como vontade fraca, paixões tirânicas ou não naturais, crenças falsas e rígidas, desonestidade, sendo essas inferidas a partir de relatos conhecidos de, por exemplo, distúrbio mental, prisão, vício, alcoolismo, homossexualismo, desemprego, tentativas de suicídio e comportamento político radical. Finalmente, há os estigmas tribais de raça, nação e religião, que podem ser transmitidos através da linhagem e contaminar por igual todos os membros de uma família (GOFFMAN, 2013, pg. 14).

Na interação entre um sujeito estigmatizado e um outro, o estigmatizado poderá sentir-se sendo constantemente vigiado em todas as suas ações, para ver como ele vai se portar ou que dizer. Este fator será uma das razões que levará o indivíduo estigmatizado a desenvolver estratégias para encobrir sua identidade, tentando assim garantir uma vida normal.

A relação entre a identidade virtual e real, torna-se o ponto de partida do processo de estigmatização, este processo não ocorre devido à presença do atributo em si, mas, pela relação entre os atributos e os estereótipos. Os normais criam estereótipos distintos dos atributos de um determinado indivíduo, caracterizando o chamado processo de estigmatização (SIQUEIRA; CARDOSO, 2011).

Vale salientar que as relações sociais entre as pessoas estigmatizadas e não estigmatizadas não são igualitárias devido ao sistema de percepções das pessoas não estigmatizadas e pelo conjunto de categorias delas, as quais não permite a

previsão de uma pessoa estigmatizada na mesma categoria que a sua. Portanto, uma pessoa dentro de uma categoria onde ela não é esperada pode ser tolerada, mas não aceita totalmente (SIQUEIRA; CARDOSO, 2011).

Essa não aceitação plena social das mulheres com Síndrome de Turner fica evidente em algumas narrativas:

Meus colegas sempre falavam da minha estatura, ah até os funcionários ficavam me zoando que eu era pintora de rodapé, que eu era anã de jardim (risos) (NV4).

No meu estágio as crianças ficam me zoando, ih tia você tem a minha altura, tia você é anã, você acaba se sentindo um pouco inferior, mas aí você acaba não ligando [...] (NV5).

O próprio nome “Síndrome” já assusta, associam com “Síndrome de Down” e outros tipos de síndrome sem conhecer a fundo como que é a Síndrome de Turner, já faz às vezes, até pelo olhar, se percebe um pré-julgamento (NV10).

Ter um rótulo e ser estereotipado traz consigo consequências negativas gerando uma colocação mais baixa na hierarquia social onde o indivíduo vive, propiciando efeitos indesejáveis em suas oportunidades. Com isso podemos definir discriminação como um comportamento manifestado em consequência da perda do status, rotulação, estereotipização e separação.

Em relação à diminuição das oportunidades algumas participantes narraram dificuldade de arrumar emprego:

Quando vou fazer entrevista, percebo que eles já olham e não querem [...] as meninas que não tem problema de saúde nenhum por serem novinha as mães já olham, imagine as meninas com Síndrome de Turner, veem a gente baixinha, criam esse preconceito na hora de contratar, por parte da diretora (NV5).

[...] enfrento dificuldade assim para arrumar emprego porque as pessoas têm um olhar pensa que é infantil, olha o tamanho, ninguém respeita, essas coisas assim [...] (NV5).

Lembro bem que estava pra arrumar um trabalho na escola, iria substituir uma professora, e ali a mãe de uma aluna virou assim perto de mim e disse: “Essa daí que vai ser a professora do meu filho” (NV7).

Rapidamente os estigmatizados percebem o olhar do outro. Podendo sofrer um complexo processo de normatização, que ocorre com a forma de adaptação do estigmatizado a sociedade, com o objetivo de reduzir sua diferença das normas culturais.

Na conscientização por parte do estigmatizado do processo que lhe envolve pode ocorrer situações na qual rejeite ou ignore a marca que lhe é dada, não incorporando esta marca como um aspecto do seu autoconceito. E, há casos em que não são as pessoas que estigmatizam o indivíduo, mas ele mesmo se estigmatiza a si mesmo, e absorve este processo em seu autoconceito (SIQUEIRA; CARDOSO, 2011).

É fato que as principais características presentes nesta síndrome, como baixa estatura, dentre outras, podem causar graves consequências no funcionamento psicológico e social das pacientes. Essas consequências podem ser devidas à reação da própria paciente a essas características ou à reação de outros.

As narrativas referem isso:

É aquele Bullying, tipo anã de jardim (risos), pintora de rodapé (risos), essas coisas de criança, eu ficava muito chateada (NV3).

Eu era muito zuada na minha turma ficavam me chamando de baixinha da coca-cola, de pitchulinha, isso acontecia em todas as séries (NV5).

No estudo de Sutton et al (2005), durante a adolescência a baixa estatura incomodava mais do que a infertilidade para algumas meninas com ST e, segundo elas mesmas, era responsável por diversos problemas, como sofrer provocações e ridicularizações de colegas; depender de outras pessoas para desempenhar algumas tarefas do dia-a-dia, como dirigir veículos ou alcançar objetos; e prejudicar as relações com o sexo oposto, por serem vistas de maneira diferente. O que também se mantém, segundo as narrativas:

[...] na fase adulta não me afeta como afetava na adolescência, mas eu percebo que isso vai me acompanhar por toda a minha vida (NV1).

Em relação aos problemas que no começo eu enfrentava muito era em relação à altura, porque era bem novinha e esquentava muito (NV6).

[...] tive nessa minha caminhada aí, tive preconceito sabe! Passei por preconceito sim (NV7).

O preconceito começou a ser estudado na década de 1920, sendo suas causas e consequências investigadas atentamente por psicólogos. Em 1954, Gordon Allport o definiu como “uma atitude hostil contra um indivíduo, simplesmente porque ele pertence a um grupo desvalorizado socialmente” (ALLPORT, 1979, p.7). Para

ele, o preconceito é histórico e socialmente construído. De maneira geral, indica a percepção negativa de um indivíduo por parte de outras pessoas ou um grupo, que expressam pareceres desfavoráveis, apontando-o como uma categoria inferior. Este é um conceito de exclusão impregnado de graus de irracionalidade, autoritarismo, ignorância ou, ainda, decorrente do pouco contato ou convivência com membros de grupos excluídos (LACERDA et al., 2002).

O preconceito, ou seja, uma “atitude que predispõe uma pessoa a pensar, perceber, sentir e agir de maneira favorável ou desfavorável em relação a integrantes de determinado grupo” (GIL, 2011, p. 132), gerando estereótipos, que é construído por “descrições exageradas aplicadas a cada pessoa que integra determinada categoria” (GIL, 2011, p. 133).

A questão do preconceito é segundo as narrativas, vivenciado pela maioria das participantes, ao perceberem um olhar diferente por parte do outro, pelas ridicularizações em público, as brincadeiras e apelidos sem graça, tudo isso irá influenciar as relações sociais e a autoestima dessas mulheres.

É aquele Bullying tipo anã de jardim (risos), pintora de rodapé (risos), essas coisas de criança, eu ficava muito chateada porque eu não sabia que tinha essa Síndrome (NV3).

No colégio me chutavam, colocavam assim pra cima o meu tênis sabiam que eu não ia alcançar e aí depois que eu cansava de tanto pular jogava o tênis lá longe (NV4).

Na faculdade quando comecei, passei por muito problema, tinha colegas que não queriam fazer trabalhos comigo, porque achavam que eu era menos capaz do que elas, não acreditavam que eu poderia fazer um bom trabalho [...] (NV9).

A discriminação é o preconceito em ação, ou seja, uma linha imaginária que separa indivíduos ou grupos que integram uma matriz de reação de poder. São violências contra indivíduos por motivos diversos, com um forte elemento simbólico, e exercidas pelo poder das palavras que negam, oprimem ou aniquilam psicologicamente (BRASIL, 2012a).

A autoestima é uma das maneiras onde podemos observar o efeito do estigma para aquele que é estigmatizado diante do seu autoconceito. A autoestima insinua que o indivíduo se sinta bem com si mesmo, enquanto a baixa estima é o oposto, ou seja, o indivíduo tem sentimentos negativos quanto a si. Assim, a estigmatização pode ser um dos fatores que contribuem para a elaboração da baixa

autoestima, já que, a avaliação dos atributos que compreendem a si é mudada (SIQUEIRA; CARDOSO, 2011).

Isso fica evidente na narrativa:

Então não me afetou muito eu sempre tratei com isso sem problemas, eu estou estudando faço enfermagem, a doença não me afetou muito, eu não deixei de ter a autoestima (NV2).

Ressalta-se que o autoconceito é um processo social, visto que, outras pessoas são essenciais para alguém adquirir conhecimento sobre si e para a evolução e interpretação de suas experiências de vida.

Ao analisarmos a extensão da experiência negativa, segundo Bornheim (2009), vamos perceber que pode se processar de duas posturas básicas. Na primeira essa mulher com síndrome de Turner assume um comportamento totalmente passivo, limitando-se a assistir ao que lhe acontece. O que pode ocorrer em um plano existencial ou intelectual. Na segunda postura essa mulher assume um comportamento ativo, fazendo da negação o objeto de sua conquista.

Isso fica expresso nas narrativas:

Tamanho não quer dizer caráter essas coisas, a pessoa é baixinha, mas corre atrás dos seus objetivos (NV2).

Aprendi que me aceito assim e que sou tão normal, tão ser humano quanto qualquer um [...] (NV4).

Eu me sinto inferior na hora de comprar roupa porque as roupas que a gente gosta, ou que você quer não tem aí você começa usar infantil [...] (NV5).

Eu já tentei cometer suicídio 5 vezes, uma foi tentando me enforcar, outra foi com a faca, outra foi com o fio que eu tentei me enforcar também. Porque eu ficava cheia já da minha vida (NV12).

Observa-se então quatro posturas relacionadas à experiência negativa: passiva intelectual, passiva existencial, ativa intelectual e ativa existencial. A passiva intelectual consiste em não conhecer a realidade, em viver numa realidade que lhe permanece alheia, estranha. No caso dessa mulher a negação será de tal forma que ela não buscará conhecer essa nova realidade que é a Síndrome de Turner, com isso esse novo mundo lhe parecerá obscuro e sombrio.

Uma coisa que me entristece é que não terminei a faculdade de pedagogia principalmente por causa de uma professora, ela começou a desfazer de mim nas correções do meu trabalho (NV9).

Ah, a gente sempre se questiona, acho que é do ser humano, quando a gente está com alguma coisa que não é o que você deseja ou espera [...] (NV3).

Mas nunca desisti sempre tive vontade de aprender, não queria ficar sem aprender, ser uma analfabeta, uma ignorante sabe [...] (NV8).

Ah, então eu não deixei me afetar porque eu vi que eu era uma pessoa normal como as outras [...] (NV2).

Sim sempre encarei a minha Síndrome não como anormalidade, tipo uma coisa normal, nunca me senti anormal (NV9).

Mas agora nem ligo mais... As pessoas me olham, nem ligo, podem olhar. Quer olhar? Deixa olhar (NV11).

O atraso no desenvolvimento puberal é grande fonte de *stress* para muitas pacientes com ST. Quando a puberdade não acontece próxima à idade das amigas, pode levar a paciente a sentir-se diferente e a isolar-se, justamente numa época da vida em que os relacionamentos sociais são de suma importância. Sentimentos intensos de inferioridade e comportamento imaturo também são relatados diante do atraso puberal (SYLVÉN et al., 1993).

A falta de puberdade espontânea, ocorrendo justamente numa fase em que a aceitação dos colegas e a autoestima são importantes, pode ser emocionalmente perturbadora para as meninas com Síndrome de Turner.

Isso foi narrado pelas participantes:

Porque você não é igual às meninas da sua idade, porque você ainda não menstruou, porque ainda não tem seios [...] (NV1).

A partir do tratamento todo o meu psicológico mudou, porque passei a ter uma vida um pouco mais normal pra minha idade, passei a ter uma vivência mais de acordo com a minha idade [...] (NV1).

Às vezes você fica com autoestima mais baixa, mas porque você começa a ver suas colegas botando mais corpo, mais peito, usando roupas de tamanho maiores [...] (NV5).

O atraso puberal pode contribuir, juntamente com a baixa estatura, para que a menina com Síndrome de Turner, seja tratada de forma infantilizada, atrasando seu desenvolvimento emocional e cognitivo.

Enquanto crescemos fisicamente estamos formando e moldando diferentes aspectos da nossa personalidade, cognição, a moral e os valores, as relações sociais, habilidades sociais, identidade etc., sempre de uma forma inter-relacionada,

alcançando formação do indivíduo como um todo, como uma unidade biopsicossocial (SARTORI; LÓPEZ, 2015).

Portanto, este processo é dado desde a infância e na idade adulta, a passagem de uma heterônoma para uma moral autônoma (ELORRIETA-GRIMALT, 2012; LINDE-NAVAS, 2009).

Os estádios estão agrupados em três níveis principais:

- a) Nível pré-convencional: normas e expectativas sociais são algo externo ao eu e a expectativa social é concreto individual. Não há compreensão de regras sociais e, portanto, elas não são defendidas. Neste estágio estão localizados, segundo o autor, crianças menores de nove anos, alguns adolescentes e muitos adolescentes e adultos delinquentes;
- b) Nível Convencional: existe um self identificado com regras e expectativas de outros, especialmente as autoridades, que podem se internalizar. A expectativa social é ser um membro da sociedade, submetendo o indivíduo a regras que ele respeita e defende porque são os acordos e convenções de um determinado grupo humano. A maioria dos adolescentes e adultos está localizada aqui;
- c) Nível pós-convencional: o indivíduo diferencia seu eu das regras e expectativas dos outros, defendendo seus valores de acordo com seus próprios princípios escolhidos. A perspectiva social é anterior à sociedade e a aceitação das normas sociais baseia-se na formulação e aceitação dos princípios morais de natureza geral que estão sob essas regras. Uma minoria de adultos está localizada aqui e geralmente é possível chegar a esse estágio somente após os 20 anos de idade (AGUIRRE DÁVILA, 2009).

Desta forma, estar atentos ao desenvolvimento da moralidade e das habilidades sociais na infância e, principalmente, na transição para a adolescência, pode ser uma ferramenta fundamental para a promoção de saúde dessa população vulnerável como as mulheres com Síndrome de Turner, visando o desenvolvimento de estratégias de intervenção voltadas para o favorecimento da passagem da heteronomia para a autonomia, resultando num desenvolvimento mais saudável e melhor adaptação.

A transição desenvolvimental é aquela que foca estágio do ciclo da vida, com ênfase no indivíduo (MELEIS, 2010). Pode-se citar como exemplo a adolescência, menopausa, velhice, neste estudo as narrativas das participantes evidenciaram a transição desenvolvimental, uma vez que o diagnóstico na maioria das vezes, ocorreu na adolescência uma fase de turbulências inclusive hormonais, juntamente com uma Síndrome que interfere na parte hormonal, menopausa precoce e infertilidade e interfere em diferentes estágios na vida desta mulher.

Segundo as narrativas esse processo pode ser facilitado com o apoio familiar, o convívio com outras mulheres com Síndrome de Turner e ajuda psicológica.

Não tive nenhuma ajuda profissional pra trabalhar meu emocional, consegui sozinha, em algum momento pensei em procurar ajuda profissional [...] (NV1).

Tinha que ter sim, contato com outras meninas com a Síndrome, para gente poder conhecer mais, trocar experiência [...] (NV3).

Sempre tive muito apoio da minha família, minha mãe, minha vó, minhas irmãs nunca me trataram diferente, sempre me trataram como uma pessoa normal (NV7).

Como sofrem de insuficiência ovariana, a maioria das mulheres com Síndrome de Turner, só menstruam com o uso da medicação, o que acaba interferindo em diversos fatores na vida dessas mulheres, a menstruação é um modo de ser igual a outras meninas:

Sim como não tenho hormônio, e meu útero é infantil só consegui menstruar com os hormônios aos quinze anos [...] (NV6).

A insuficiência ovariana traz como consequência também a infertilidade que para a maioria das mulheres com Síndrome de Turner é vista como o pior aspecto a ser enfrentado na Síndrome, segundo as narrativas:

Todas as outras experiências da minha vida foram praticamente normais, com exceção da maternidade que isso é importante em todas as idades, é um fator a ser trabalhado psicologicamente, porque tem uma fase da vida que você deseja a maternidade e ao mesmo tempo tem que aceitar que não pode (NV1).

O baque maior pra mim ao descobrir a doença foi à infertilidade, quando o médico falou que por conta da Síndrome não poderia [...] (NV3).

Sim, a maioria das mulheres que conheço quer ser mãe, inclusive eu, infelizmente a gente não pode [...] (NV5).

Eu já pesquisei, a grande parte das meninas não pode, mas não é impossível, tem casos que pode fazer a In.vitro, no meu caso se não for possível a adoção seria uma opção [...] (NV5).

Depois foi a fase da infertilidade, porque você se julga assim “ah será que eu não sou normal”, quando que isso daí nada mais é do que “não posso ter filho” (NV10).

Bom, no começo eu fiquei triste. Chorei com a minha mãe, mas agora nem ligo mais também. O que eu posso é adotar quando eu casar (NV11).

A insuficiência ovariana é tratada com a terapia de estrogênio, começando por volta 12 a 14 anos de idade (DAVENPORT, 2006). Essa terapia inicia a puberdade e mantém o desenvolvimento das mamas (ANEXO G) e ajuda a manter a massa óssea, já os ciclos menstruais mensais ocorrem com o uso de estrogênio e progesterona na mesma idade visando manter a saúde uterina. As narrativas mostraram algumas informações sobre o tratamento (NATIONAL ASSOCIATION OF SCHOOL NURSES, 2007).

[...] então a partir daí toda a minha vida mudou as mudanças foram rápidas, logo no início do tratamento eu pude notar a diferença (NV1).

Iniciei o GH que tomei por uns 06 anos, depois a reposição hormonal, bom eu tento, no começo era bem chato (NV3).

Comecei a tomar o GH com cinco anos, antes foi só o acompanhamento, depois do GH comecei a tomar os comprimidos da tireoide, hormônios essas coisas (NV6).

Segundo Mujica (2013), entre 2-3% de mulheres conseguem engravidar espontaneamente. Destas, 44% conseguem conceber um nascituro saudável; havendo, por conseguinte, um alto índice de abortos espontâneos (29%), malformação fetal (20%) e feto natimorto (7%). Vale salientar que 4% dos fetos podem apresentar trissomia 21 (Síndrome de Down) e 15% ST - o que é relevante, levando-se em consideração a probabilidade aplicada à população em geral: 0,4% e 0,5%.

Muitas mulheres sonham em ser mãe, além de ser algo criado socialmente, parece que é instintivo, faz parte dos ciclos da vida, nascer, crescer, multiplicar e morrer. Assim, o não poder reproduzir te coloca numa posição de “diferente” dos ditos “normais”, é como se uma parte da sua vida fosse interrompida, tendo em vista que não foi sua a escolha.

Talvez, essas mulheres possam substituir, sem danos psicológicos o processo da maternidade pelo processo da maternagem, do cuidar do outro independentemente dos laços consanguíneos.

No mundo pós-moderno, cada uma se atém cada vez mais à sua própria particularidade, contestando os antigos modelos e papéis sexuais, criando uma infinidade de modelos possíveis. Portanto, engravidar ou não engravidar, ser mãe biológica ou adotiva, constituir família com ou sem crianças, estudar e realizar-se profissionalmente são modalidades que se abrem para as mulheres dentro de um amplo leque de novas possibilidades.

Surgiu também as questões de gênero atribuídas ao sexo feminino, onde nascer homem ou mulher confere “lugares e papéis sociais”, imagens, atributos diferentes que são construídos a partir do sexo genital. Esses papéis, entretanto, são construídos de formas assimétricas e muito bem sedimentados em nossa cultura (MORENO, 2014). E, um dos papéis atribuídos à mulher é o de gerar. Quando ela não cumpre esse papel, é vista como incapaz. Sentir-se diferente, meio anormal por não ter filhos, coloca a questão: quem eu sou? A que mundo eu pertencço? Pois uma mulher que não pode procriar num mundo que exige e espera isso dela, a que mundo pertence?

A criação da vida passou a ser privilégio do homem, e essa inversão de valores postergou-se pelos séculos a fora, tanto que “a mulher infértil passou a ser estigmatizada socialmente, situação que ainda persiste” em diversas civilizações do mundo contemporâneo (NUNES, 2000). Isto pode ser confirmado nas narrativas:

A mulher sempre teve na sociedade o papel de procriar, então a partir do momento em que a mulher não pode gerar um filho, não é vista como normal [...] (NV1).

A sociedade é muito machista, patriarcalista, então a mulher ainda tem essa função de objeto de cama, mesa e banho [...] (NV1).

No desenrolar da história do mundo ocidental, a sexualidade da mulher passou a ser um assunto privilegiado dos discursos médicos, e a feminilidade ideal ficou mesmo “restrita à esfera estreita que a ordem social liberal lhe destinará: a mulher sã e feliz é a mãe de família, guardiã das virtudes e dos valores eternos” (NUNES, 2000).

Sendo assim, o lugar do saber-se ético é fundamental para novas abordagens educativas. Requer um olhar diferenciado e postura crítica sobre a nossa inserção no mundo como seres, cuja historicidade e cultura determinam o que é ser “homem” e ser “mulher” (COSTA; COELHO, 2013).

Em relação à sexualidade as narrativas evidenciaram que as mulheres pouco fazem referência a esse aspecto. O tema sexualidade ainda se mantém velado por muitas mulheres. No presente estudo, poucas mulheres narraram a respeito de sua sexualidade.

Não me acho aquela garota sensual, não me acho linda, mas não me acho feia, sei que tenho minha beleza, cada mulher tem sua beleza, cada uma tem o seu jeito de chamar atenção (NV8).

Sobre isso não tem o que falar, porque só tive meu primeiro namorado, não durou muito, no momento não estou tendo vida sexual, agora estou priorizando os estudos [...] (NV12).

O mesmo ocorre com os profissionais de enfermagem, visto que existem barreiras como tabus, preconceitos, dificuldade de o profissional abordar o tema e, também, falta de vínculo entre cliente e enfermeira. Portanto, nessa perspectiva é preciso romper o silêncio que ainda prevalece na enfermagem sobre a sexualidade, pois a mesma é um componente essencial na integralidade do cuidado ao cliente (COSTA; COELHO, 2011).

A sexualidade e a saúde reprodutiva são questões centrais nas políticas brasileiras de saúde, configurando-se como aspectos importantes numa abordagem integral à saúde da mulher (GOMES et al., 2010).

A saúde da mulher deve ser vista como o resultado de uma associação de fatores, e a sexualidade é um componente fundamental da qualidade de vida, essencial para manter as relações interpessoais saudáveis, o autoconceito e um de integridade, é crucial valorizar a percepção da mulher no que tange à sua sexualidade (VIEIRA; COUTINHO; SARAIVA, 2016).

A aplicação do controle e interdição da sexualidade, pode ser argumentada, a partir do momento em que a sexualidade, é apresentada como domínio do conhecimento, tornar-se objeto das relações de poder. Um dos fatores que contribuiu com isso foi o grande investimento nos procedimentos discursivos e nas técnicas de saber. Os mecanismos de controle, deflagrados pelo dispositivo da

sexualidade, interferem na constituição do sujeito que se dá mediante a subjetivação (FOUCAULT, 1997).

As amarras do binômio sexualidade-reprodução foram cortadas, a partir dos anos 60 do século passado, quando o movimento feminista ganhou impulso, fazendo com que as ideias sobre casamento monogâmico ruíssem e a liberdade sexual se estabelecesse. Esse movimento foi reforçado com o advento da pílula contraceptiva que possibilitou às mulheres, o arbítrio sobre o próprio corpo e o acesso a uma sexualidade não reprodutiva. Dando as mulheres à liberdade de uma função quase que imposta a seus corpos e optassem por ter ou não filhos (ARAN,2003).

Outra contribuição para a separação entre sexualidade e reprodução foi à inserção da mulher no mercado de trabalho como consequência da nova concepção de socialização, resultando na modificação da relação das mulheres com o mercado de trabalho tanto no espaço doméstico como no espaço público (ARAN,2003).

As mulheres com Síndrome de Turner, desta investigação, apresentaram dúvidas normais, relacionadas à infertilidade à sexualidade, o que são coisas distintas. Apresentam o órgão sexual feminino normal, e apesar do déficit hormonal possuem os mesmos desejos e vontades que outras mulheres, podendo atingir o prazer durante o ato sexual como qualquer outra.

Isso foi narrado pelas participantes:

Assim sensual, sensual, aquela coisa de chamar atenção, não! Não acho que eu seja uma Gisele Bündchen, mas assim, eu gosto do meu corpo, sou bem resolvida, gosto do conjunto (NV8).

Sou a mulherão do pedaço, sou completamente realizada como mulher, na minha vida sexual sou realizadíssima, a minha Síndrome nunca me impediu de sentir prazer, deu me sentir mulher, ao contrário nesse momento sou um mulherão (NV9).

Nunca interferiu de sentir prazer com meu esposo, e ele comigo, nunca interferiu de a gente se amar muito, e isso é fundamental, acho que sexualidade pra mim é uma coisa linda (NV9).

O ponto "x" foi: "Jesus, será que eu vou fazer isso direito? As preocupações normais, porque assim, como a gente sabe que não vai menstruar, será que vai ter alguma diferença quando tiver relação sexual? (NV10).

Um aspecto da Síndrome de Turner discutido na literatura relacionado à baixa estatura é a "juvenilização", o que gera a questão da superproteção, podendo prejudicar o desenvolvimento da maturidade dessas mulheres. Há uma tendência de uma criança com baixa estatura ser considerada mais jovem do que a idade

cronológica, também existem expectativas mais baixas, por parte dos adultos, e suas habilidades e oportunidades limitadas para que desenvolvam sua independência ameaçando seu senso de autonomia (ERLING, 2004). Encontramos nas narrativas esta evidência.

Para minha mãe, pra minha família eu era uma pessoa frágil, não tinha uma saúde perfeita pra viver experiências que todo mundo vivia como: andar descalço, andar na chuva (NV1).

E por eu ser baixinha ninguém diz que eu tenho 20 anos, uns dão 15, e outros são até generosos dão 18, chegam até perto (risos) [...] (NV2).

Minha filha, cuidado, me liga. Essas coisas de mãe, minha filha você tem que tomar cuidado com isso. Sabe essa superproteção (NV3).

A terapia com hormônio de crescimento (GH), é utilizada para aumentar a altura, pode ser iniciada a partir dos 2 anos de idade para benefício máximo de altura (FRIAS; DAVENPORT, 2003). Esta terapia deve começar quando a altura da menina estiver abaixo do 5º percentil para a idade (RIESER; DAVENPORT, 2005).

É necessário um estudo da idade óssea antes, durante e após a terapia com hormônio de crescimento para determinar a idade de desenvolvimento em comparação com a idade cronológica real, o que ajuda a acompanhar o progresso do crescimento (ANEXO F). O hormônio do crescimento, administrado por injeção subcutânea, geralmente é administrado diariamente. Esta terapia possibilita que as meninas com ST atinjam uma altura adulta normal se forem tratadas precocemente (NATIONAL ASSOCIATION OF SCHOOL NURSES, 2007).

Fazendo uma ligação entre as narrativas das participantes com a teoria dos Sistemas familiares, nota-se cinco tópicos principais dos oito conceitos criados por Bowen (1978), Triângulo, o processo de projeção familiar, processo multigeracional de transmissão, diferenciação do “self” e processo emocional societal.

a) Triângulo: um triângulo é um sistema de relacionamento de três pessoas. Sendo considerado o bloco de construção ou “molécula” de sistemas emocionais maiores, sendo o triângulo o menor sistema de relacionamento estável. Um sistema de duas pessoas é instável porque tolera pouca tensão antes de envolver uma terceira pessoa. Sendo a tensão classificada de leve-moderada, moderada e alto nível de tensão. Neste caso, surge nas narrativas:

Me dou muito bem com meus pais, eles me apoiam, me incentivam sempre me incentivaram a fazer tudo, não só eles mais como toda minha família, nunca vi um olhar assim diferente sabe [...] (NV3).

Em relação aos meus familiares tentam agir da forma mais natural possível com o problema, não me tratam diferente, é supertranquilo me tratam normal como se tivesse a mesma capacidade, não me tratam com indiferença (NV8).

b) O processo de projeção familiar: o processo de projeção da família descreve a principal maneira pela qual os pais transmitem seus problemas emocionais a uma criança. Isso foi observado na reação dos pais frente ao diagnóstico, que exprimi um alto nível de tensão ou não.

Mas meus pais fizeram ver que não era um bicho de sete cabeças, que a injeção por exemplo, em algum momento iria acabar e era para o meu bem (NV3).

Em contradição quando os pais trazem consigo uma bagagem de problemas não resolvidos e transmitem isso para os filhos, teremos uma postura de desespero mediante ao problema.

Minha mãe me falou e eu fiquei desesperada, mas a médica disse que não sabia se eu era menino ou menina aí quando começou tudo [...] (NV5).

No que diz respeito à mulher com Síndrome de Turner, podemos exemplificar, quando os pais tentam “consertar”, o problema que diagnosticaram na criança, quando a mulher com ST apresenta baixa autoestima, repetidamente tentam afirmar a filha, e a autoestima da menina cresce dependendo de sua afirmação.

Meu pai também sempre me protegeu, tudo que podem fazer por mim, para me ajudar até me animar, levantar minha autoestima, meu pai me deu de presente de 20 anos, como eu não tinha muito peito, a cirurgia pra colocar silicone (NV5).

Assim, minha família sempre me ajudou nisso, de nunca deixar que as pessoas te diminuam, ou façam você se sentir inferior, porque minha mãe sempre falou que perante a Deus todo mundo é igual (NV8).

c) O processo multigeracional de transmissão: o processo de transmissão multigeracional não apenas programa os níveis de desenvolvimento de “self”, mas também a interação com outras pessoas. Por exemplo, se uma família programar alguém para se ligar intensamente a outras pessoas e funcionar de maneira impotente e indecisa, ele provavelmente escolherá se relacionar com pessoas que

não só se ligue a ele com a mesma intensidade, mas que direcione os outros e tome decisões por eles. E, aqui está um ponto crucial no desenvolvimento das mulheres com Síndrome de Turner, pois vai interferir no “self” da mesma e nas relações sociais. No caso, a criação da mulher com Síndrome fará toda a diferença no desenvolvimento do seu “self” quando mais superproteção houver menor a diferenciação, isso é notório pois apesar de a maioria das participantes ter relatado realizar todas as atividades, as relações sociais são pouco desenvolvidas, e somente uma participante citou a independência.

Então não tenho muitos amigos, mas os que tenho valem por todos, estão comigo sempre (NV3).

Eu ficava mais reservada na minha, justamente por ser baixa, por ser baixa, não queria me entrosar com as pessoas, ser tímida demais (NV6).

Sempre fui muito independente, nunca precisei de ajuda específica assim pra fazer alguma coisa, sempre me virei sozinha, dentro de casa, na rua, pra mim é normal em relação à altura essas coisas (NV6).

d) Diferenciação do “Self”: a diferenciação do “self” é a capacidade de estar em contato emocional com os outros, mas ainda ter autonomia no próprio funcional. É o processo de desenvolver a capacidade de pensar, sentir e agir por si mesmo, enquanto permanece em coordenação com o grupo.

Os blocos básicos de construção de um “eu” são inatos, mas as relações familiares de um indivíduo durante a infância e adolescência determinam principalmente o quanto “eu” ele desenvolve. A diferenciação é um produto de um modo de pensar que se traduz em um modo de ser.

Por mais que eu não apresentasse algum sintoma clínico, para minha mãe, para minha família eu era uma pessoa frágil, não tinha uma saúde perfeita pra viver experiências que todo mundo vivia como: um andar descalço, andar na chuva (NV1).

Ah, a gente sempre se questiona, acho que é do ser humano, quando a gente está com alguma coisa que não é o que você deseja ou espera, me questionava sabe, porque eu com essa estatura, na época não me via como me vejo hoje [...] (NV3).

Sempre tentei chegar próximo da minha família, conversar com minhas irmãs, mãe, com naturalidade, porque é como se não tivesse nada mesmo, natural, não passar pra eles que sou uma coitada, sou diferente de vocês, tenho a Síndrome, tenho isso ou aquilo, não (NV7).

Ao observamos as narrativas, podemos perceber a importância de estarmos atentos à influência negativa da superproteção e da juvenilização na diferenciação

do “self” das mulheres com ST, prejudicando nos relacionamentos com os outros, e gerando imaturidade emocional.

e) Processo emocional societal: descreve como o sistema emocional, governa em um nível social. Aqui se observa que a maneira como essa mulher com ST se vê vai refletir na imagem que transmitirá para a sociedade. Assim, nas narrativas emergem bullying, preconceito e estigmas, a partir do momento que as participantes decidiram não se importar mais com tais questões, as mesmas deixaram de ser um problema.

A questão da socialização vem com uma coisa muito ruim que é a comparação, você precisa agir e parecer com aquele certo grupo e a partir do momento em que você não parece e não age como eles você é excluída (NV1).

É aquele Bullying tipo anã de jardim (risos), pintora de roda pé (risos), essas coisas de criança, eu ficava muito chateada porque não sabia que tinha essa Síndrome, ficava bem chateada, mas depois que soube não me importei [...] (NV3).

Passei por preconceito sim (NV7).

Quanto à parte neurológica e psicológica, Hong e Reiss (2014) apontam que estão envolvidos comprometimentos no desenvolvimento psicomotor (relacionado à escassez de estrógeno); na percepção viso-espacial (que auxilia desde o aprendizado na matemática ao senso de direção); e na percepção do todo e das partes. Tal dificuldade interfere na aprendizagem, principalmente na área das exatas e foi relatada por mais de uma participante.

[...] devido a minha falta de atenção, dificuldade de assimilar de aprender as coisas [...] (NV7).

A minha maior dificuldade assim é na área de exatas matemática, física, química, porque a Síndrome influencia também (NV8).

Além disso, foram relatados aspectos emocionais como: retraimento, inibição, baixa autoestima, autoimagem negativa, problema em estabelecer relacionamento amoroso, depressão e ansiedade social (HONG; KENT; KESLER, 2009).

Como a criança com Síndrome de Turner geralmente apresenta uma inteligência verbal mais alta do que a não-verbal, as dificuldades de aprendizagem podem ser difíceis de identificar e muitas vezes são negligenciadas.

4.1.1 As estratégias de enfrentamento com possibilidade para alcançar a transição saudável

Neste subcapítulo vamos conhecer os mecanismos utilizados como estratégias de enfrentamento baseados na experiência vivenciada pelas participantes, com as questões relativas à síndrome e suas influências para a aquisição de uma transição saudável.

Em relação ao processo de transição vivenciado pelas mulheres com ST, ressalta-se que o processo de transição se caracteriza pela singularidade, diversidade, complexidade e múltiplas dimensões que geram significados variados, determinados pela percepção de cada indivíduo. As transições são os resultados de mudanças na vida, saúde, relacionamentos e ambientes (MELEIS et al., 2000; MELEIS, 2007).

Uma transição saudável é estabelecida pelos padrões de resposta do indivíduo ao processo de transição, o que pode ocorrer a partir dos indicadores de processo e de resultados. Tais indicadores de processo são importantes, pois permitem identificar se o indivíduo, que vivencia a transição, encontra-se na direção de saúde e bem-estar, ou na direção de vulnerabilidade e riscos (MELEIS et al., 2000).

Relativamente à sua natureza, as transições podem ser de diferentes tipos: desenvolvimental (relacionadas a mudanças no ciclo vital), situacional (associadas a acontecimentos que implicam alterações de papéis), saúde/doença (quando ocorre mudança do estado de bem-estar para o estado de doença) e organizacional (relacionadas ao ambiente, mudanças sociais, políticas, econômicas ou intraorganizacional) (MELEIS, 2000).

Apresentam diferentes padrões: simples (única transição) ou múltiplas; sequenciais (ocorrem em intervalos de tempo distintos) ou simultâneas; relacionadas ou não relacionadas. São percebidas como padrões de multiplicidade e complexidade por não serem autônomas, nem mutuamente exclusivas (MELEIS, 2000). São complexas, multidimensionais e possuem propriedades que são essenciais às experiências de transição, como a: consciencialização, empenhamento, mudança e diferença, espaço temporal da transição, eventos e pontos críticos (MELEIS, 2000).

Diante disto podemos analisar que as participantes evidenciaram três tipos de transição simultaneamente: de saúde-doença, pelo fato de as participantes terem recebido o diagnóstico de uma Síndrome genética, que pode ter como consequências diabetes, doenças cardíacas, dentre outras. E, necessitar de internação em alguns casos:

[...] buscava o diagnóstico sem sucesso, o que aconteceu aos 14 anos onde iniciei o tratamento e toda minha vida mudou (NV1).

Quando iniciei muito nova aos 12 anos o tratamento, ainda criança pra adolescência não entendia muito as coisas, a gente se questiona por que comigo né (NV3).

Porque não esperava e todo mundo ao mesmo tempo passando as informações e ao certo não sabia [...] (NV5).

Naquela época era bem difícil porque não tinha ultrassonografia, mamografia, nada dessas coisas atuais, com isso fiquei mais de uma semana internada pra fazer o tratamento, no Hospital Z (NV7).

O momento do diagnóstico se torna de total desestabilidade em que as participantes se questionam: “Que doença é essa? De onde veio? Tem tratamento? Tem cura?” Quantas perguntas e muitas dúvidas não saciadas.

O prolongado tempo de tratamento (durante toda a vida), e no caso de alguma complicação, a permanência no hospital exigindo afastamento da rotina diária das participantes e de toda a família causa instabilidades.

Desde que eu nasci eu faço tratamento, fui fazendo tratamento, a tomar o GH com cinco anos, antes foi só o acompanhamento, depois do GH a tomar os comprimidos da tireoide, hormônios essas coisas (NV6).

Ao longo do tempo as medicações foram mudando, tinha remédios que não me adaptava, a médica tinha que trocar, depois entrou com premarim, itrovera, e até hoje, sigo tomando os remédios (NV09).

Comecei e não podia tomar o hormônio do crescimento, ainda estou lá fazendo exame de sangue pra ver as taxas de hormônio, vê como está a tireoide, porque tenho hipotireoidismo, a médica sempre pergunta como estão as coisas, se está tudo bem? (NV12).

O tratamento prolongado e a internação em alguns casos corresponde a uma transição situacional, sendo essencial que a pessoa vivencie estes processos de forma satisfatória, sendo capaz de minimizar os aspectos negativos decorrentes de algumas transições, encontrando padrões de resposta adequados, com ou sem

ajuda, que permitam reforçar os aspetos positivos, e as profissões ligadas à saúde, nomeadamente a enfermagem, são relevantes no fortalecimento dos indicadores positivos das transições (Meleis, Schumacker, & Jones, 2010).

Muitas das meninas estavam confortáveis com determinadas rotinas, até receberem o diagnóstico, e descobrirem que iria tomar medicações, por um longo período, ou se depararem com a internação por alguma consequência da Síndrome, o que não acontece em todos os casos, constitui um evento marcante nas suas vidas. Sendo, portanto, um evento de mudança de vida que afeta a saúde física e mental dos indivíduos, negativa ou positivamente, dependendo de muitas condições (Meleis, et al., 2015).

As narrativas de vida das mulheres com ST, também, evidenciaram a transição organizacional:

Eu passei por vários hospitais, os exames demoravam pra ficar pronto, e o acesso ao geneticista e endocrinologista era difícil. As consultas eram muito demoradas pra marcar, os exames também (NV1).

E comecei a tomar a medicação que é cara, só consegui pegar pelo governo quando iniciei o tratamento no Instituto Y (NV2).

Porque quando nasci o médico falou tanta coisa pra minha mãe, que parecia que ia nascer deformada, ia nascer com um monte de coisa, e nada verdade não foi nada disso (NV3).

Antigamente era difícil, tive que passar por uma cirurgia para ver por que não desenvolvia e na época todos os meus irmãos tiveram que tirar foto comigo, para comparar minhas irmãs comigo (NV7).

A transição Organizacional, refere-se a falta de informação científica, ao desconhecimento médico, ao diagnóstico tardio e pela criação tardia da Política Nacional da Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras, que ocorreu, somente, em 2014.

É possível identificar três fases na transição – entrada, passagem e saída (Meleis, 2010) ou preparação, transição formal e avaliação (Visentin et al, 2005). Na transição organizacional, considerar estas três fases implica intervir ao nível da antecipação, dando a conhecer de forma antecipada o contexto para onde vai ocorrer a mudança ou promovendo a utilização de estratégias de coping, ao nível da passagem, garantindo por exemplo a continuidade dos cuidados e finalmente intervir na saída ou avaliação, realizando em conjunto com a mulher com Síndrome de Turner / família uma avaliação do processo de transição evidenciando os ganhos em

saúde. Relativamente à transição organizacional existem outros fatores que influenciam a “resposta a um evento de transição” (Meleis, 2010).

Vamos começar definindo o que são os mecanismos de defesa (estratégias de enfrentamento) e coping. Os mecanismos de defesa são conjunto de operações efetuadas pelo ego diante dos perigos que vêm do id, do superego e da realidade externa. As condutas defensivas não são exclusivamente da patologia e contribuem, normalmente, para o ajustamento, a adaptação e o equilíbrio da personalidade. Cada pessoa apresenta uma evolução nas suas estruturas defensivas e aquilo que pode ter sido adequado na infância ou na adolescência poderá não ser na idade adulta. Portanto, esse repertório defensivo pode exprimir uma plasticidade ou uma rigidez. Porém, frequentemente, todo indivíduo seleciona inconscientemente um número bastante restrito de comportamentos defensivos, que utiliza para lidar com os conflitos advindos de seu mundo interno ou externo. Isto é, qualquer estrutura defensiva, ao se construir como uma escolha inconsciente de operar, afastar outras possibilidades, o que produz certa limitação funcional do ego (KUSNETZOFF, 1982).

As estratégias de enfrentamento ou *coping* são habilidades desenvolvidas pela pessoa para o domínio e adaptação a situações estressoras (SAVÓIA; SANTANA; MEJIAS, 1996). Os autores definem *coping* como uma resposta do indivíduo ao estresse, que pode ser comportamental ou cognitiva e cujo objetivo é aumentar, criar ou manter a sua percepção de controle pessoal (FOLKMAN; LAZARUS, 1985), classificaram as estratégias de enfrentamento/*coping* como: confronto, afastamento, autocontrole, aceitação da responsabilidade, apoio social, fuga e esquiva, resolução de problemas e reavaliação positiva. Esses autores destacam duas funções dessas estratégias: modificar a relação entre a pessoa e o ambiente, controlando ou alternando o problema (enfrentamento centrado no problema), ou adequar a resposta emocional ao problema (enfrentamento centrado na emoção). No presente trabalho, os termos estratégias de enfrentamento e *coping* são utilizados como sinônimos para se referirem ao mesmo processo (de enfrentamento).

As respostas aos problemas criados pela doença constituem-se socialmente e remetem diretamente a um mundo compartilhado de crenças e valores. As formas como as pessoas se colocam perante a doença, conferindo-lhes significados e desenvolvendo modos de lidar com ela, são conceituadas como experiências da

enfermidade (ALVES; RABELLO, 1999). Nas participantes essas experiências denotam, além de muita dor, sentimentos de resignação, impotência e desvalia.

Na adolescência eu vivi uma fase de muitos complexos, complexos de inferioridade, de culpa porque eu não sou igual às outras [...] (NV1).

[...] por que isso teve que acontecer comigo? (NV3).

Sim porque ela viu logo que tinha algo errado em mim [...] (NV7).

Em algumas narrativas podemos inferir a utilização do mecanismo de anulação, na medida em que recorrem à onipotência divina para resolver o problema. Aliás, como essa questão da religiosidade é bastante comum, pode-se pensar em um traço cultural.

[...] tenho certeza que se for da permissão do Senhor ele vai me abençoar e um dia lá na frente eu possa ser mãe (NV2).

Os mecanismos de defesa são processos psíquicos que visam reduzir qualquer manifestação que possa colocar em perigo a integridade da pessoa. Nesse caso, o diagnóstico da Síndrome por mais desfavorável que pareça provocar uma reação defensiva automática do ego, buscando manter o equilíbrio (CHVATAL; BÖTTCHER-LUIZ; TURATO, 2009).

Buscar uma convivência razoável com a Síndrome e suas sequelas revela que o sofrimento pode ser elaborado e controlado por essas mulheres. O mecanismo de sublimação é um dos mais eficazes, pois canaliza os impulsos libidinais para uma postura socialmente útil e aceitável, como é o caso, por exemplo, da adoção. Desta forma a sublimação é considerada como adaptação lógica e ativa das pulsões do id que, em harmonia com o superego, se satisfazem tanto em proveito do aparelho psíquico quanto das normas que regem o contexto social (CHVATAL; BÖTTCHER-LUIZ; TURATO, 2009).

Neste caso, as participantes apresentaram o mecanismo de sublimação, relacionado desde as estratégias para o dia-a-dia como para em longo prazo, juntamente com a resiliência, influenciando diretamente a maneira de como essa mulher com Síndrome de Turner vai se vê, o que irá depender da autoestima.

Isso fica evidente em algumas narrativas, sobre a sublimação no dia-a-dia:

Tamanho não quer dizer caráter essas coisas, a pessoa é baixinha, mas, corre atrás dos seus objetivos (NV2).

Aprendi que me aceito assim e que sou tão normal, tanto ser humano quanto qualquer um [...] (NV4).

Eu faço a mesma coisa como qualquer outra pessoa grande, média, baixa (risos) para mim é normal (NV6).

Já sobre a sublimação voltada para uma defesa ou adaptação em longo prazo, notou-se a possibilidade da adoção.

Se não conseguir gerar, adotar é uma possibilidade, penso em entrar numa fila de adoção e adotar uma criança (NV2).

Outras optam por adotar e dão carinho amor, coisa que a biológica não teve [...] (NV3).

Eu já pesquisei, a grande parte das meninas não pode, não é impossível, tem casos que pode fazer a In. vitro, se não for possível a adoção seria uma opção [...] (NV8).

Em muitas situações, é necessário que o indivíduo use estratégias para lidar com eventos em sua vida, incluindo o início da doença ou mudanças em seu estilo de vida. Assim, o traço de personalidade conhecido como resiliência é entendido como o desenvolvimento saudável e positivo do indivíduo influenciado por processos sociais e intrapsíquicos, mesmo quando vivencia experiências desfavoráveis. Nesse sentido, a resiliência envolve a interação entre eventos adversos da vida e fatores protetores internos e externos de cada indivíduo (KASHDAN et al., 2010). Isso influencia a maneira como essa mulher com Síndrome de Turner irá se vê, o que será determinado pela autoestima dela, como evidenciado nas narrativas a seguir:

Coloquei na minha cabeça, sou completa, sou perfeita, não importa o que os outros digam [...] (NV1).

A Síndrome é só um detalhe, um mero detalhe [...] (NV3).

Nunca fiquei assim triste, com baixa autoestima, ah que eu tenho a doença, sempre segui minha vida normal [...] (NV2).

Isso é fundamental na minha autoestima, de não ligar nem se importar, agir naturalmente, isso me ajuda bastante [...] (NV6).

Com esse conceito de resiliência, há um redirecionamento dos cuidados de saúde para reconhecer os pontos fortes e desenvolver estratégias para a construção de capacidades existentes. Nesse sentido, resiliência denota força interior, competência, otimismo, flexibilidade e capacidade de lidar de forma eficaz quando

confrontados com a adversidade, sendo associada à saúde física e emocional. Deste modo, o desenvolvimento da resiliência na mulher com Síndrome de Turner, constitui uma forma de compensação para o enfrentamento das mudanças, medo, dúvidas, e até mesmo outras doenças por exemplo, relacionadas ao diagnóstico de uma síndrome genética (WAGNILD, 2009).

Quanto maior a resiliência mais preparada estarão essas mulheres para encararem qualquer situação adversa que pode ocorrer na vida, tendo melhor qualidade de vida independente de qualquer situação negativa (ROCHA; CIOSEK, 2014).

Ballester e Gil-Llario (2002) argumentam que a necessidade de vínculos interpessoais está associada ao fato de que as relações sociais positivas são uma das maiores fontes de satisfação e bem-estar pessoal, enquanto a competência social proporciona sentimentos de auto eficácia, ingrediente essencial de autoestima. Conseqüentemente inquéritos efetuados nos permitem afirmar que uma pessoa com habilidades emocionais e sociais, que conhece e controla os seus próprios sentimentos e consegue interpretar os humores dos outros, podem operar em seu ambiente de modo que redundará positivamente na qualidade de vida (CONTINI DE GONZÁLES, 2008). Identificaram-se nas narrativas questões relacionadas às habilidades sociais, em se tratando da timidez apresentada por algumas participantes.

Quando eu era criança não era muito, depois fui amadurecendo fiquei muito tímida, muita gente percebe acho que é uma característica minha mesmo (NV3).

Até hoje eu sou um pouco tímida, mas hoje em dia não ligo tanto [...] (NV6).

Durante o desenvolvimento de mulheres com diagnóstico de Síndrome de Turner, a conformação e sustentação de relacionamentos interpessoais e relacionamentos amorosos sempre aparece como uma dificuldade. Leva-se a pensar que está relacionado a um pobre desenvolvimento das habilidades sociais que não lhes permite funcionar em diferentes ambientes, nem manter relações interpessoais ótimas, especialmente com seus pares, o que afeta negativamente a autoconfiança que mantém e seu autoconceito (SARTORI; LÓPEZ, 2015).

O desenvolvimento de habilidades sociais positivas na infância e adolescência contribui para uma personalidade saudável na idade adulta, e em contrapartida,

pobres aptidões interpessoais, associado com baixa aceitação, rejeição ou isolamento de pares, com problemas escolares e pessoais, tais como: baixa autoestima, desamparo, desajuste na adolescência (CONTINI DE GONZÁLES, 2008; MONJAS-CASARES, 2000).

Habilidades sociais são comportamentos aprendidos através da socialização que se desenvolve inicialmente na família e depois na escola na comunidade em geral. Uma das características mais difundidas na literatura em relação à Síndrome de Turner é a estreita relação que as meninas e adolescentes têm com a família, principalmente, com os pais, que tendem a superprotegê-las (SARTORI; LÓPEZ, 2015).

Nesta linha, López, Aguilar e Gillet (2009), em uma pesquisa realizada na Argentina, constataram que, apesar de meninas e adolescentes diagnosticadas com síndrome estabelecerem a relação materno-infantil baseada na contenção, aceitação e apoio, as mães delas se percebem superprotetoras.

Isto poderia funcionar por um lado, como um fator de proteção, uma vez que o apoio previsto por meninas e adolescentes de sua mãe é uma característica central no seu desenvolvimento psicossocial, e do outro lado da superproteção pode gerar dificuldades, especialmente em sua relação extrafamiliar (SARTORI; LÓPEZ, 2015).

Existe uma ligação em parte da superproteção da família e da escola, retardando a maturação mental e social, baseando-se em uma relação de mão única onde os pais e muitas vezes os professores e até mesmo seus próprios colegas, ainda segurando uma visão associada à estatura de mulheres com a Síndrome de Turner onde frequentemente não é criado o ambiente adequado e as condições necessárias que permitem a passagem de um nível para outro (SARTORI; LÓPEZ, 2015).

Retornamos ao ponto da superproteção, pois as narrativas evidenciaram que apenas uma participante se considerou independente, o que teve relação direta com a necessidade de sua mãe trabalhar fora, com isso essa participante teve que aprender a realizar algumas tarefas e a tomar decisões sozinha.

Porque sempre fiquei muito sozinha, minha mãe sempre trabalhou, então ficava sozinha, eu mesma que fazia as coisas dentro de casa, sempre me virei nunca precisei de ajuda de ninguém assim nessa parte, sempre soube me virar desde nova, normal (NV6).

Complementando esses achados, Gravholt (2009) - no guia denominado "Turner: know your body" - traz a importância da postura dos pais e familiares diante do diagnóstico para a forma como a garota, ou a mulher com ST se percebe; e destaca que, quanto mais precoce for o diagnóstico, menos conflitos estarão presentes.

Outra observação importante ainda relacionada às habilidades sociais, é a expectativa para o futuro que está diretamente interligada ao desenvolvimento dessas habilidades, quando mais desenvolvidas as habilidades sociais, melhor serão suas expectativas, apresentando uma visão mais otimista, do futuro, que pode ser evidenciado nas narrativas das participantes:

Não vejo expectativa, hoje penso que as portas nunca vão se abrir, é como se eu parasse de acreditar em mim mesma, já não acredito em mim como antes [...] (NV7).

Me vejo no futuro formada, estruturada financeiramente (isso é importante), com um companheiro que me ajude, com um bom emprego, uma estrutura, com filho seja meu ou adotado [...] (NV8).

Analisando as narrativas acima, são opostas, o que nos leva a refletir do motivo que leva mulheres com a mesma Síndrome terem posturas tão distintas? A maioria das diferenças entre as pessoas são ignoradas em seu cotidiano e socialmente irrelevantes, no entanto, o social faz com que algumas diferenças sejam relevantes. Isso se dá pela sociedade criar grupos (categorias) e atributos considerados evidentes, os quais sofrem modificações de acordo com o tempo e o lugar (CASAES, 2007).

Deste modo, dois aspectos podem ter influenciado diretamente a maneira como essas mulheres se veem, o primeiro seria a importância que dão ao retorno e visão da sociedade, juntamente com a diferenciação do "self" das mesmas, quanto maior a diferenciação do "self" maior será a capacidade de resiliência, e quanto menor a diferenciação maior dependência de um modo geral, seja ela emocional, física ou comportamental.

No que diz respeito às propriedades das transições, de Afaf Meleis (2010), destacam-se três que estão interligadas ao processo transicional das mulheres com Síndrome de Turner, a conscientização, o envolvimento e a mudança/diferença, propriedades essas que irão determinar se haverá ou não transição.

O nível de conscientização geralmente se reflete no grau de congruência entre o que se sabe sobre processos e respostas e o que constitui o conjunto de respostas e percepções que se espera dos indivíduos que estão passando por transições semelhantes.

É porque muita gente tem vergonha de falar que nasceu com uma doença, que toma remédio pra certas coisas, da altura, isso pra mim são coisas que eu não tenho problema nenhum em falar, então pra mim é normal, natural (NV6).

Pensa assim: “Ah tenho uma doença, uma coisa grave, uma síndrome” e não é esse bicho-papão que o nome às vezes, pode até assustar, mas não é esse bicho-papão (NV10).

O envolvimento é o grau em que uma pessoa demonstra envolvimento nos processos inerentes da transição. Exemplos de envolvimento são a busca de informações, o uso de modelos de conduta a seguir, preparar-se ativamente e modificar atividades de maneira proativa.

Se eu tivesse conhecido na época alguém que também tivesse a Síndrome teria sido mais fácil, pois estaríamos passando pelas mesmas coisas, então seria mais fácil (NV3).

Eu já pesquisei e a grande parte das meninas não pode, mas não é impossível (NV8).

Mudança e diferença são propriedades essenciais das transições. Embora semelhantes estas propriedades não são intercambiáveis e tampouco são sinônimos de transição. Todas as transições envolvem mudança, ao passo que nem toda mudança está relacionada a uma transição (MELEIS, 2010).

Tamanho não quer dizer caráter essas coisas, a pessoa é baixinha, mas corre atrás dos seus objetivos (NV2).

Enquanto tiver um banquinho (risos) ou alguém maior do que eu pra pegar alguma coisa que estiver no alto, você pede, pega pra mim por favor [...] (NV3).

Eu sou bem resolvida, não ligo muito para o que os outros falam, se estou bem comigo mesma, eu me sentindo bem não me importo com a opinião dos outros [...] (NV8).

Eu falava com elas sou pequenininha, mas tenho o meu valor (NV9).

Para entender as experiências dos pacientes durante as transições, é preciso desvendar as condições pessoais e ambientais que facilitam ou atrapalham o progresso em direção da obtenção de uma transição saudável. As condições

pessoais, comunitárias ou sociais podem facilitar ou restringir os processos das transições saudáveis e os desfechos das transições (MELEIS, 2010).

Nota-se que o ambiente familiar e o meio social vão interferir no processo de transição das mulheres com Síndrome de Turner. Isso fica evidenciado nas narrativas:

Ah, me acho normal porque eu faço tudo, faço faculdade, vou me relacionar com alguém futuramente. No momento faço dança, tenho minha atividade na igreja, saio com os amigos e com a família (NV2).

Porque vai muito da cabeça de cada um, se a pessoa falar assim, ah tenho a Síndrome não vou conseguir aprender mesmo, sou diferente, especial, não vou conseguir fazer uma faculdade, nunca coloquei isso na minha cabeça [...] (NV7).

A identidade integradora fluida é a capacidade de integrar de forma dinâmica as novas circunstâncias e condições na sua identidade, oriundas de um processo de transição que resulta na reformulação da identidade do indivíduo e reorganização da realidade social do mesmo (MELEIS et al., 2000).

A Enfermeira tem um papel vital em cuidar das meninas com Síndrome de Turner garantindo as intervenções necessárias para a saúde ideal e o sucesso das ações implementadas. Essas intervenções podem estar relacionadas a problemas comuns, como baixa estatura e falta de maturação física, dificuldades emocionais associadas, bem como dificuldades de aprendizagem não verbais e habilidades sociais precárias relacionadas a esse transtorno, tais intervenções são individualizadas para atender as necessidades de cada garota (RIOS, 2009; NANDA, 2008).

Outro fator importante por parte da enfermeira é auxiliar no diagnóstico mais precocemente possível, visto que a terapia com o hormônio do crescimento iniciada o quanto antes possivelmente ajuda a menina com ST a atingir a altura ideal. A falta de puberdade espontânea nas meninas com ST pode ser emocionalmente perturbadora. Imagem corporal perturbada pode ocorrer e resultar em sentimentos de falta de autoestima. Distúrbios na autoestima podem causar sentimentos de isolamento e falta de autoestima, tais sentimentos podem ser exacerbados pela provocação ou intimidação pelos colegas (RIOS, 2009).

A Enfermeira deve utilizar de um recurso técnico imprescindível ao diagnóstico e adesão terapêutica na relação com essa paciente, a escuta atenta, que é a base para o exercício da gestão participativa e da transdisciplinaridade.

Dessa forma, fica evidenciado que os instrumentos que asseguram o processo de humanização são: a informação, a educação permanente, a qualidade e a gestão participativa (NANDA, 2008).

Os profissionais que interagem com a criança com uma síndrome genética devem ter em conta não apenas as necessidades desta, mas também se devem focar no sistema familiar (WULFFAERT; SCHOLTE; VAN BERCKELAER-ONNES, 2010). O apoio prestado deve basear-se em conhecimento e, integrar, de igual modo, a individualidade e a singularidade daquela família em particular.

O processo sistematizado do cuidado de Enfermagem no Brasil foi desenvolvido com raízes na teoria de Wanda Horta, por meio de um modelo teórico próprio, com ações organizadas e inter-relacionadas praticadas de forma dinâmica que visam à assistência integral ao ser humano (CHAVES LD, 2009).

Por meio do processo de Enfermagem (PE) o enfermeiro identifica necessidades daqueles que estão sob seus cuidados e estabelece um fluxo de comunicação entre paciente e enfermeiro, assim como entre as pessoas que atuam na unidade. Além disso, sua utilização melhora a qualidade do cuidado e promove o desenvolvimento científico da Enfermagem (GARCIA TR, NÓBREGA MMML, 2000).

A promoção, a prevenção, a recuperação e a reabilitação da saúde do indivíduo, da família e da comunidade, subsidiada pelo PE e pela Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), consistem no foco da Enfermagem (PINHO LB, 2005).

Ao promoverem o cuidado transicional as enfermeiras valorizam o indivíduo, tendo em vista que os cuidados dispensados estão associados ao desenvolvimento humano, favorecendo a maturidade e o crescimento pessoal mediante um maior equilíbrio e estabilidade (MELEIS, 2007).

A fim de alcançar um processo de transição saudável, na perspectiva do exercício enfermagem mais humanizado, científico, compartilhado e holístico, a enfermeira precisa conhecer o crescimento e o desenvolvimento do indivíduo e de sua família, no decorrer do seu ciclo vital, sendo consciente das dificuldades e das adaptações às novas situações que geram instabilidade (MELEIS, 2007).

Dessa forma, as intervenções terapêuticas de enfermagem devem ser entendidas como uma ação interventiva continua durante todo o processo de transição, proporcionando conhecimento e capacidade àqueles que o vivenciam,

desencadeando respostas positivas às transições, capazes de restabelecer a sensação de bem-estar (MELEIS et al., 2000).

Sobre o dito acima, pode-se refletir que existe uma lacuna no cuidado integral dessas mulheres, tendo em vista que nenhuma das participantes fez referência à contribuição da Enfermagem, para essa clientela, dessa forma surgiu à necessidade de elaborar um quadro para levantamento dos possíveis diagnósticos de Enfermagem e suas respectivas intervenções (Quadro 5).

Quadro 5 - Possíveis diagnósticos e intervenções de enfermagem para uma paciente com Síndrome de Turner

DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM	INTERVENÇÕES DE ENFERMAGEM
Déficit de Conhecimento: Necessidade de conhecimentos sobre a etiologia da ST, o cuidado diário, qualidade de vida, prognóstico, expectativa de vida, o propósito dos testes genéticos e da cirurgia para prevenção de tumor gonadal.	Difundir para a paciente e familiares informações sobre a Síndrome de Turner, que venham contribuir no seu dia-a-dia.
Isolamento Social: Alteração da aparência e sentimentos sobre a identidade sexual pode levar ao isolamento social e depressão.	Explorar os aspectos positivos da aparência da paciente, estimular o olhar no olho e a comunicação verbal.
Resiliência: Padrão de reações positivas a uma situação ou crise adversa que pode ser melhorado de modo a otimizar o potencial humano.	Melhora do enfrentamento/ Promoção da capacidade de resiliência.
Risco de planejamento de atividade ineficaz: Risco de incapacidade de preparar-se para um conjunto de ações com tempo estabelecido e sob certas condições.	Estimular a paciente trabalhar com agenda, estabelecendo uma atividade por vez, e destacando as prioridades.
Crescimento e Desenvolvimento Alterados: Uma diminuição na velocidade do crescimento ocorre por volta dos 18 meses de idade, mas algumas crianças apresentam isso somente quando o estirão puberal normal falha. Muitos sujeitos apresentam inteligência normal, mas aproximadamente 10% tem substancial atraso no desenvolvimento e necessitam de educação especial.	Conversar sobre a baixa estatura, como a paciente se vê, explicar o uso do hormônio do crescimento, estrogênio e progesterona.
Risco de baixa autoestima situacional: Risco de desenvolver uma percepção negativa sobre seu próprio valor em resposta a uma situação atual.	Destacar as qualidades físicas, psicológicas e sociais da paciente.
Distúrbio na imagem corporal: Confusão na imagem mental do eu físico de uma pessoa.	Explorar a questão da imaturidade, estabelecendo a idade mental de acordo com a real idade cronológica da paciente.
Risco de distúrbios da identidade pessoal: Risco de incapacidade de manter percepção integrada e completa de si mesmo.	Estabelecer com a paciente a percepção positiva e satisfatória de si mesmo, através de uma escuta ativa e eficaz.

Fonte: Nanda, 2008.

Para facilitar o processo de transição e para atender ao objetivo desta investigação referente a propor uma estratégia educativa que favoreça o esclarecimento de dúvidas, com o objetivo de diminuir a vulnerabilidade e contribuir para uma transição saudável, foi desenvolvido uma estratégia pedagógica, caracterizada por um produto tecnológico, no formato de um game intitulado: Síndrome de Turner – verdades e mentiras. Trata-se de um site – Quiz de perguntas e respostas que consiste em um game que a partir do tema Síndrome de Turner avalia o grau de conhecimento sobre a doença, suas consequências, esclarecendo verdades e mentiras sobre a síndrome, segundo as dúvidas mais frequentes relatadas pelas próprias participantes juntamente com outras meninas também diagnosticadas.

A confecção desta estratégia pedagógica destinada à população com Síndrome de Turner foi desenvolvida considerando que quanto maior for à consciência e a informação recebida pela mulher com Síndrome de Turner ao receber o diagnóstico, quanto ao seu processo de transição, maior será o padrão de resposta positiva para a passagem para o novo estado, correspondendo ao que Meleis (2010) denomina de transição saudável.

O game foi encaminhado para os membros da banca examinadora, que inicialmente, emitiram um parecer em relação à propriedade, eficácia e eficiência do mesmo para as mulheres com Síndrome de Turner (APÊNDICE B). O Quiz pode ser acessado no link: <https://goo.gl/forms/GuUwhBszj8U1x9D3>

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os objetivos propostos na presente investigação foram alcançados tendo em vista que foi possível analisar o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner em relação à vulnerabilidade e limitação causada pela Síndrome. Os resultados apontaram evidências importantes relacionadas às condutas adotadas por profissionais da área da saúde para o acompanhamento e tratamento da mulher com Síndrome de Turner.

Ressalta-se a pertinência e adequação do método investigativo, narrativa de vida. As narrativas das mulheres com Síndrome de Turner evidenciaram o desconhecimento médico acerca da síndrome e, conseqüentemente, a falta de informação delas, o que contribui para o diagnóstico tardio, o qual trará sérias conseqüências para o desenvolvimento infantil, com reflexos na desempenho e personalidade dessas mulheres na vida adulta.

O estudo evidenciou que a participação da enfermagem é bastante reduzida, ou inexistente. Vale ressaltar, que o diagnóstico precoce é de fundamental importância para que as famílias possam ser orientadas também precocemente quanto às atitudes mais adequadas a serem adotadas. O que remete a necessidade de uma capacitação contínua dos profissionais, do acompanhamento do crescimento e desenvolvimento de crianças com a síndrome por uma equipe interdisciplinar.

Ressalta-se que em 2010 foi criado o primeiro Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Síndrome de Turner (ANEXO H), e em maio de 2018 ocorreu atualização dele (ANEXO E). Apesar de mais recente e apresentar informações importantes não possui o Guia de orientação ao paciente existente no Protocolo de 2010 e não contou com a participação de um profissional da enfermagem em sua revisão.

A retirada do Guia de orientação ao paciente pode representar uma falha na assistência das mulheres com Síndrome de Turner contribuindo para o aumento da vulnerabilidade individual e programática dessas mulheres, por tratar de informações essenciais voltadas para esclarecer dúvidas específicas da clientela.

Faz-se necessário não só a prescrição da medicação, mas, também, o aconselhamento com escuta atenta da cliente, para que se possa esclarecer

dúvidas, certificar a adesão ao tratamento, detectar e atender as reais necessidades dessa mulher.

Deve-se investir na capacitação e atualização dos profissionais que trabalham com as mulheres com Síndrome de Turner para que tenham contato e se familiarizem com o protocolo do Ministério da Saúde para o tratamento e acompanhamento da Síndrome. A melhoria da assistência através da qualificação dos profissionais de saúde ainda é uma ferramenta essencial para diminuir a vulnerabilidade individual e programática dessas mulheres.

É importante que as equipes tenham em mente que a abordagem das portadoras da Síndrome de Turner, no momento do diagnóstico e durante o acompanhamento clínico, com ênfase na condução das questões puramente biológica, é uma abordagem cartesiana e insuficiente para atender todas as necessidades dessa clientela. Portanto, deve-se ter em mente a importância de um trabalho efetivo com uma equipe interdisciplinar para melhor informar as pacientes, suas famílias e a população em geral sobre a síndrome, 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 e empoderar essas mulheres.

A esterilidade é uma questão que deve ser trabalhada já que esta, juntamente com as questões referentes à baixa estatura e autoestima são, de fato, as principais queixas das participantes deste estudo.

É importante a orientação familiar para que tratem a mulher com a síndrome de acordo com a idade cronológica e não de acordo com a sua estatura, de modo a evitar atitudes de superproteção que reforcem a dependência e imaturidade. Bem como, estimular interações efetivas para o estabelecimento de relacionamentos sociais e/ou amorosos que as satisfaçam e contribuam para o desenvolvimento de autoestima positiva.

Em relação aos mecanismos de defesas e coping, as participantes apresentaram o mecanismo de sublimação, relacionado desde as estratégias para o dia-a-dia como para em longo prazo, juntamente com a resiliência, influenciando diretamente a maneira como essa mulher com Síndrome de Turner se vê, o que irá depender da autoestima.

Na ótica da teoria de transição, nesta investigação, as participantes se encontravam numa situação estável, até receberem o diagnóstico de uma Síndrome

genética. Depois desse episódio passaram por um momento de desestabilidade através deste evento tiveram que repensar sua rotina, relação familiar, social e seu futuro. Emergiram três tipos de transição: a desenvolvimental, saúde-doença e organizacional. A transição saudável se dará quando estas mulheres voltarem à estabilidade tendo passado por esse processo. Esta estabilidade, necessariamente, não se refere a anterior antes do diagnóstico.

Ressalta-se um fator relevante que interfere na aquisição de uma transição saudável, que é o alto custo da forma Biosintética do hormônio do crescimento (somatotropina) e a falta do mesmo em algumas instituições públicas, fato que ocorreu em diferentes períodos do ano de 2018. Evidenciando a vulnerabilidade programática e a transição organizacional.

Na perspectiva da teoria da transição, ao cuidar de meninas com Síndrome de Turner a enfermeira deve garantir as intervenções necessárias para a saúde ideal e o sucesso das ações implementadas. Para que o processo de transição saudável e o exercício da enfermagem mais humanizado, científico, compartilhado e holístico, a enfermeira precisa conhecer o crescimento e o desenvolvimento do indivíduo e de sua família, no decorrer do seu ciclo vital, sendo consciente das dificuldades e das adaptações às novas situações que geram instabilidade.

Sua avaliação desde o nascimento e acompanhamento do crescimento e desenvolvimento contribuirá para o diagnóstico precoce da síndrome. Para tal, deve utilizar um recurso técnico imprescindível ao diagnóstico e adesão terapêutica na relação com essa paciente, a escuta atenta, que é a base para o exercício da gestão participativa e da transdisciplinaridade.

Conclui-se que através de um esforço conjunto entre pais, professores, e de uma equipe interdisciplinar, a menina com Síndrome de Turner deve ser estimulada a se comportar de acordo com sua idade, a fazer parte de diversos grupos sociais através de atividades esportivas, de lazer e a se tornar independente. Dessa forma, é possível atenuar a imaturidade emocional que quase sempre está presente em pacientes com a síndrome. É importante, também, que não seja subestimada em sua capacidade cognitiva, acadêmica e social. A baixa estatura, bem como os demais sinais e sintomas da síndrome não devem ser supervalorizados pelas pessoas próximas à paciente, e sim sua capacidade e competência. Estes cuidados contribuem para um prognóstico favorável quanto ao desenvolvimento psicológico, social e uma qualidade de vida satisfatória.

Com este estudo observamos não só um ponto de chegada, mas, também, de partida, deixando claro que é necessário ampliar as pesquisas relativas à temática visando encontrar diferentes estratégias para diminuir a vulnerabilidade dessas mulheres e contribuir para uma transição saudável.

A produção de dados proveniente das narrativas de vidas das mulheres com Síndrome de Turner, aliada a tecnologia educacional possibilitou a criação de um Quiz, no formato de um game intitulado: Síndrome de Turner – verdades e mentiras, para favorecer o esclarecimento de dúvidas, com o objetivo de diminuir a vulnerabilidade e contribuir para uma transição saudável. Assim, o último objetivo específico desta investigação, também, foi alcançado.

Desta forma, contribui-se para o esclarecimento de profissionais, portadoras da síndrome e demais pessoas que desconhecem a síndrome e suas consequências no desenvolvimento infantil.

REFERÊNCIAS

ACEVEDO LÓPEZ, Y. S. La inteligencia emocional en las adolescentes con Síndrome de Turner. **Círculo de Humanidades**, Medellín, v.31, p.103-110, 2010. Disponível em: <http://bibliotecadigital.usb.edu.co:8080/bitstream/10819/261/1/Inteligencia_Emocional_Adolescentes_Acevedo_2010.pdf>. Acesso em: 26 set. 2017.

A.C.; FRANCO, K.C.L; MIRANDA; P.K.R.; SOUSA, P. K. R.; MIRANDA, Vulnerabilidade: análise do conceito na prática clínica do enfermeiro em ambulatório de HIV/AIDS. **Rev. Bras. Enferm**, Brasília, v. 64, n. 2, p. 381-384, mar.-abr. 2011. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S003471672011000200026&lng=pt&nrm=iso>. Acesso em: 25 ago. 2018.

AGUIRRE DÁVILA, E. Aproximación pragmática a la teoría del juicio moral, desde la crítica a Kohlberg. **Rev. Latinoam. Cienc. Soc. Niñez Juv.**, Manizales, v. 7, n. 2, supl. 1, p. 1273-1299, jul. 2009. Disponível em: <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1692-715X2009000300005&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 13 set. 2017.

AGUILAR, M. J.; GILLET, LÓPEZ, M. C.; S. R. Relación materno-filial en niñas y adolescentes con diagnóstico de síndrome de Turner. In: CONGRESO INTERNACIONAL DE INVESTIGACIÓN DE LA FACULTAD DE PSICOLOGÍA DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA, 2., La Plata, 2009. **Anais...** La Plata: UNLP, 2009. Disponível em: <http://sedici.unlp.edu.ar/bitstream/handle/10915/17301/Documento_completo.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Acesso em: 20 set. 2017.

AGUILAR, LÓPEZ, M. C.; M. J. Vulnerabilidade social en el síndrome de turner: interacción genes-ambiente. **Psicol. Cienc. Prof.**, Brasília, v. 29, n. 2, p. 318-329, 2009. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-98932009000200009&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 2 maio 2017.

ALLIGOOD, M. R.; TOMEY, A. M. (Eds.). **Nursing theorists and their work**. 7th. ed. St. Louis: Mosby Elsevier, 2009. [E-book]. Disponível em: <http://www.us.elsevierhealth.com/product.jsp?sid=EHS_US_BS-SPE637&isbn=9780323056410&lid=EHS_US_BS-DIS-4&iid=null>. Acesso em: 19 out. 2017.

AMÂNCIO, L. O gênero no discurso das ciências sociais. **Análise Social**, v. 38, n. 168, p. 687-714, 2003. Disponível em: <<http://analisesocial.ics.ul.pt/documentos/1218791078B9rDE5id4Po89MU8.pdf>>. Acesso em: 26 set. 2017.

ARAÚJO, A.; RAMOS, E. S.; MATTOS, L. C. Influência do cariótipo da síndrome de turner no desenvolvimento da tireoidite de Hashimoto. **Biosci. J.**, Uberlândia, v. 23, n. 1, p. 83-95, jan./mar. 2007. Disponível em: <<http://www.seer.ufu.br/index.php/biosciencejournal/article/view/6366/4114>>. Acesso em: 18 out. 2017.

_____. **Nursing theorists and their work**. 8th. ed. St. Louis: Mosby Elsevir, 2013.
 ALVES, P. C.; RABELO, M. C. M. Significação e metáforas na experiência da enfermidade. In: ALVES, P. C.; RABELO, M. C. M.; SOUZA, I. M. A. (Orgs.). **Experiência de doença e narrativa**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1999. p. 171-185.

AYRES, J. R. C. M. O conceito de vulnerabilidade e as práticas de saúde: novas perspectivas e desafios. In: CZERESNIA, D.; FREITAS, C. M. (Orgs.). **Promoção da saúde: conceitos, reflexões, tendências**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2003. p.117-139.

AYRES, J. R. C. M. Organização das ações de atenção à saúde: modelos e práticas. **Saúde Soc.**, v. 18, supl. 2, p.11-22, 2009. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12902009000600003&lng=en&nrm=iso&tlng=pt>. Acesso em: 26 nov. 2017.

AYRES, J. R. C. M. Práticas educativas e prevenção de HIV/Aids: lições aprendidas e desafios atuais. *Interface comun. saúde educ.*, Botucatu, v. 6, n. 11, p. 11-24, 2002.

AYRES, J. R. C. M. et al. Risco, vulnerabilidade e práticas de prevenção e promoção da saúde. In: CAMPOS, G. et al. (Orgs.). **Tratado de Saúde Coletiva**. São Paulo: Editora Fiocruz, 2006a. p. 375-417.

AYRES, J. R. C. M. et al. Vulnerability, human rights, and comprehensive health care needs of young people living with HIV/AIDS. **Am. J. Public Health**, New York, v. 96, n. 6, p. 1001-1006, jun. 2006b. Disponível em: <https://ajph.aphapublications.org/doi/abs/10.2105/AJPH.2004.060905?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori%3Arid%3Acrossref.org&rfr_dat=cr_pub%3Dpubmed&>. Acesso em: 10 jan. 2018.

AYMÉ, S. **Les injustices de la naissance**. Paris: Hachette Littératures, 2000.

AZERÊDO, S. M. M. Vulnerabilidade de gênero. In: FLEURY-TEIXEIRA, E.; MENEGHEL, S. N. (Orgs.). **Dicionário feminino da infâmia: acolhimento e diagnóstico de mulheres em situação de violência**. Rio de Janeiro: Ed. Fiocruz, 2015. P. 400-401.

BANDEIRA, L.; VIEIRA, F. B. Brasil: fortalecimento de Secretaria Especial de Políticas para as Mulheres para avançar na transversalização da perspectiva de gênero nas políticas públicas. In: NAÇÕES UNIDAS. Comisión Económica para América Latina y el Caribe. **Reunión de Expertos “Políticas y programas de superación de la pobreza desde la perspectiva de la gobernabilidad democrática y el género”**. Quito, Ecuador, 2004. Disponível em: <https://www.cepal.org/mujer/reuniones/quito/Lourdes_Bandeira.pdf>. Acesso em: 26 nov. 2017.

BALLESTER, R.; GIL-LLARIO, M. D. **Habilidades sociais**. Madri: Síntese, 2002.

BERTAUX, D. **Narrativa de vida as pesquisas e seus métodos**. 2. ed. São Paulo: UFRN; Natal: EDUFRN, 2010.

BERTEAUX, D. **Los relatos de vida: perspectiva etnosociológica**. Barcelona: Ediciones Bellaterra, 2005.

BERTOLOZZI, M. R. et al. Os conceitos de vulnerabilidade e adesão na saúde coletiva. **Rev. Esc. Enferm. USP**, São Paulo, v. 43, n. esp. 2, p. 1326-1330, dez. 2009. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/reeusp/v43nspe2/a31v43s2.pdf>>. Acesso em: 20 dez. 2017.

BONDY, C. A. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. **J. Clin. Endocrinol. Metab.**, v. 92, n. 1, p. 10-25, jan. 2007. Disponível em: <<https://academic.oup.com/jcem/article/92/1/10/2597828>>. Acesso em: 27 nov. 2017.

BORNHEIM, G. A. **Introdução ao filosofar: o pensamento filosófico em bases existenciais**. Porto Alegre: Editora Globo, 2009.

BOWEN, M. **Family therapy in clinical practice**. New York: J. Aronson, 1978.
BRASIL. Secretaria de Atenção à Saúde. Portaria SAS/MS nº199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. **Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil**, Brasília, 30 de janeiro de 2014. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html>. Acesso em: 17 dez. 2017.

BRASIL. Secretaria de Atenção à Saúde. Portaria SAS/MS nº223, de 10 de maio de 2010. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas/ Síndrome de Turner. **Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil**, Brasília, 10 maio 2010. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2010/prt0223_10_05_2010.html>. Acesso em: 15 ago. 2017.

SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (Brasil). **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS**. Brasília, DF, 2014. Disponível em: <legis.senado.leg.br/sdleg-getter/.../27da31eb-09c7-4d44-b439-ea9c6b4fa802>. Acesso em: 28 nov. 2017.

BRUCE, J. E.; QUIRKE, S.; SHAW, S. R. Families of children with genetic disorders. In: MCCABE, P. C.; Shaw, S. R. **Genetic and Acquired Disorders: current topics and interventions for educators**. Thousand Oaks, CA: Corwin, 2010. p. 59-67.

BUB, L. I. R., et al. **Marcos para a prática da enfermagem com famílias**. Florianópolis: UFSC, 1994. 195 p.

CANAVAL, G. E. et al. La teoria de las transiciones y la salud de la mujer em el embarazo y em el pós-parto. **Revista Aquichán**, Chía, Colombia, ano 7, v. 7, n. 1, abr. 2007. Disponível em: <<http://aquichan.unisabana.edu.co/index.php/aquichan/article/view/94/192>>. Acesso em: 16 out. 2017.

CAREL, J. C. et al. Quality of life determinants in young women with Turner's syndrome after growth hormone treatment: results of the StaTur population-based cohort study. **J. Clin. Endocrinol. Metab.**, Springfield Ill, v. 90, n. 4, p. 1992-1997, Apr. 2005. Disponível em: <<https://academic.oup.com/jcem/article/90/4/1992/2836615>>. Acesso em: 11 nov. 2017.

CARNEIRO, C. B. L.; VEIGA, L. **O conceito de inclusão, dimensões e indicadores**. Belo Horizonte, 2004.

CHAVES LD. **Sistematização da assistência de Enfermagem: considerações teóricas e aplicabilidade**. São Paulo: Martinari; 2009. Acesso em: 16 out. 2018.

CHVATAL, V. L. S.; BÖTTCHER-LUIZ, F.; TURATO, E. R. Síndrome de Turner e variantes: reações e mecanismos psicossociais adaptativos. **Revista Psicologia e Saúde**, 1, n. 1, p. 9-14, 2009. Disponível em: <<http://www.gpec.ucdb.br/pssa/index.php/pssa/article/viewFile/9/8>>. Acesso em: 29 set. 2017.

COELHO, 2009 apud CERQUEIRA, T. C. S.; SOUSA, E. M. Escuta sensível: o que é? (Escuta sensível em diferentes contextos laborais). CERQUEIRA, T. C. S. (Org.). **(Con)Textos em escuta sensível**. Brasília: Thesaurus, 2011. Cap. 1.

CONCEIÇÃO ANTÔNIO, C. L. Teorias feministas: da "questão da mulher" ao enfoque de gênero. **RBSE**, [S.l.], v. 8, n. 24, p. 738-757, dez. 2009. Disponível em: <http://paginas.cchla.ufpb.br/rbse/Conceicao_art.pdf>. Acesso em: 27 dez. 2017.

CONTINI DE GONZÁLES, E. N. Las habilidades sociales en la adolescencia temprana: perspectivas desde la Psicología Positiva. **Psychodebate: Psychology, Culture and Society**, Buenos Aires, v. 9, p. 45-64, 2008. Disponível em: <<https://dspace.palermo.edu/ojs/index.php/psicodebate/article/view/407/187>>. Acesso em: 27 dez. 2017.

CONSELHO NACIONAL DE SAÚDE (Brasil). Resolução nº466 de 12 de dezembro de 2012. **Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil**, Brasília, DF, 13 jun. 2013. Seção 1, p. 59. Disponível em: <<http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>>. Acesso em: 19 jul. 2017.

COSTA, L. H. R.; COELHO, E. A. C. Enfermagem e sexualidade: revisão integrativa de artigos publicados na Revista Latino-Americana de Enfermagem e na Revista Brasileira de Enfermagem. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 19, n. 3, p. 631-639, jun 2011. Disponível em:

<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-11692011000300024&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 19 jul. 2017.

COSTA, L. H. R.; COELHO, E. A. C. Ideologias de gênero e sexualidade: a interface entre a educação familiar e a formação profissional de enfermeiras. **Texto contexto - enferm.**, Florianópolis, v. 22, n. 2, p. 485-492, jun. 2013. Disponível em:

<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-07072013000200026&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 19 jul. 2017.

DAVENPORT, M. L. Evidence for early initiation of growth hormone and transdermal estradiol therapies in girls with Turner syndrome. **Growth Horm. IGF Res.**, London, v. 16, suppl. A, p. s91-97, Jul. 2006. Disponível em:

<[https://www.growthhormoneigfresearch.com/article/S1096-6374\(06\)00049-9/fulltext](https://www.growthhormoneigfresearch.com/article/S1096-6374(06)00049-9/fulltext)>. Acesso em: 15 dez. 2017.

DAVENPORT, M. L.; ROSENFELD, R. G. Turner syndrome. In: RADOVICK, S.; MACGILLIVRAY, M. H. (Eds.). **Pediatric endocrinology a practical clinical guide**. New Jersey: Humana Press, 2003. p. 117-137.

DELLVE, L. et al. Stress and well-being among parents of children of rare diseases: a prospective intervention study. **J. Adv. Nurs.**, Oxford, v. 53, n. 4, p.392-402, Feb. 2006. Disponível em:

<<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1365-2648.2006.03736.x>>. Acesso em: 27 mar. 2018

DESSEN, M. A. Estudando a família em desenvolvimento: desafios conceituais e teóricos. **Psicol. Cienc. Prof.**, Brasília, v. 30, n. esp., p. 202-219, dec. 2010.

Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-98932010000500010&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 17 out. 2017.

DOSWELL, B. H. et al. Turner Syndrome: An update and review for the primary pediatrician. **Clin. Pediatr. (Phila)**, Philadelphia, v. 45, n. 4, p. 301-313, May 2006. Disponível em:

<http://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1177/000992280604500402?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%3dpubmed>. Acesso em: 4 abr. 2018.

DUHAMEL, F. **La santé et la famille**: une approche systémique en soins infirmiers. Montréal: Gaëtan Morin Editeur, 1995.

ELORRIETA-GRIMALT, M. P. Análisis crítico de la educación moral según Lawrence Kohlberg. **Educación y Educadores**, Chile, v. 15, n. 3, p. 497-512, 2012. Disponível em:

<<http://educacionyeducadores.unisabana.edu.co/index.php/eye/rt/printerFriendly/2262/0>>. Acesso em: 18 fev. 2018.

FALEK; BRITTON, 1974 apud ZAGALO-CARDOSO, J. A. Doenças genéticas: impacto psicológico e representações sociais. In: CANAVARRO, M. C. (Org.). **Psicologia da gravidez e da maternidade**. Coimbra: Quarteto Editora, 2001. p. 211-235.

FERREIRA, E. R. **Guerra sem fim**: mulheres na trilha do direito à terra e ao destino dos filhos (Pará/1835-1860). Tese (Doutorado em História) – Programa de Estudos Pós-Graduados de História, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, 2010. Disponível em: <<https://tede2.pucsp.br/bitstream/handle/13207/1/Eliana%20Ramos%20Ferreira.pdf>> Acesso em: 18 fev. 2018.

FLÓRIA-SANTO, M. F.; RAMOS, E. S. Cuidado de enfermagem baseado em genômica para mulheres com Síndrome de Turner. **Rev. Latino-am Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 14, n. 5, set.-out. 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0104-11692006000500002&script=sci_arttext&tling=pt>. Acesso em: 1 jun. 2018.

FOLKMAN, S; LAZURUS, R. S. If it changes it must be a process: Study of emotion and coping during three stages of a college examination. **J. Pers. Soc. Psychol.**, Washington, v. 48, p.150-170, jan. 1985. Disponível em: <<http://psycnet.apa.org/record/1985-18642-001>>. Acesso em: 30 abr. 2018.

FONTES, A. P.; NERI, A. L. Resiliência e velhice: revisão de literatura. **Ciência e Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 20, n. 5, p. 1475-1495, maio 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v20n5/pt_1413-8123-csc-20-05-01475.pdf> Acesso em: 5 jul. 2017.

FRIAS, J. L.; DAVENPORT, M. Health supervision for children with Turner syndrome. **Pediatrics**, Springfield Ill, v. 111, n. 3, p. 692-697, mar. 2003. Disponível em: <<http://pediatrics.aappublications.org/content/111/3/692.long>>. Acesso em: 5 fev. 2018.

GAITE, L. et al. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. **An. Sist. Sanit. Navar**, Pamplona, v. 31, supl. 2, p.165-175, 2008. Disponível em: <http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400012>. Acesso em: 4 jan. 2018.

GARCIA TR, NÓBREGA MML. **Sistematização da assistência de Enfermagem: reflexões sobre o processo**. In: Anais do 52. Congresso Brasileiro de Enfermagem; 2000; Recife, Brasil. Recife; 2000. Acesso em: 30 set. 2018.

GLAT, R. et al. O método de história de vida na pesquisa em educação especial. **Revista Brasileira de Educação Especial**, Bauru, v. 10, n. 2, dez. 2003.

GOFFMAN, E. **Estigma**: notas sobre a manipulação da identidade deteriorada. 4. Ed. São Paulo: LTC, 1988.

GOMES, A. M. T. **A vulnerabilidade como elemento organizador do cuidado de enfermagem no contexto do hiv/aids**: conceitos, processos e representações sociais. 2011. 414 f. Tese (Doutorado em Enfermagem) – Faculdade de Enfermagem, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, 2011.

GONZALEZ, L.; WITCHEL S. F. The patient with turner syndrome: puberty and medical management concerns. **Fertil Steril**, v. 98, n. 4, p. 780-786. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22884020>>. Acesso em: 10 Mar. 2013.

GRAHVOLT, C. H. et al. Morbidity in Turner Syndrome. **J. Clin. Epidemiol.**, Oxford, v. 51, n. 2, p. 147-158, Feb. 1998. Disponível em: <<https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0895435697002370>>. Acesso em: dia 3 fev. 2018.

GRAVHOLT, Claus H. (Ed.). **Turner: know your body**. Gothenburg: Novo Nordisk, 2009.

GUIMARÃES, M. S. F.; SILVA, L. R. **Conhecendo a teoria das transições e sua aplicabilidade para enfermagem**. Rio de Janeiro, 2016. Disponível em: <<http://www.journaldedados.files.wordpress.com/2016/10/conhecendo-a-teoria-das-transic3a7c3b5es-e-sua-aplicabilidade.pdf>>. Acesso em: 25 out. 2017.

HONG, D.; KENT, J. S.; KESLER, S. Cognitive profile of turner syndrome. **Dev. Disabil. Res. Rev.**, Hoboken, NJ, v. 15, n. 4, p.270-278, 2009. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3114458/>>. Acesso em: 2 dez. 2017.

HONG, D. S.; REISS, A. L. Cognitive and neurological aspects of sex chromosome aneuploidies. **Lancet Neurol.**, London, v. 13, n. 3, p. 306–318, Mar. 2014. Disponível em: <[https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(13\)70302-8/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(13)70302-8/fulltext)>. Acesso em: 10 dez. 2017.

HOOK, E. B.; WARBURTON, D. The distribution of chromosomal genotypes associated with Turner’s syndrome: live birth prevalence rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism. **Hum. Genet.**, Berlin, v. 64, n. 1, p. 24-27, 1983. IBGE. Rio de Janeiro, 2010.

Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/home/>. Acesso em: 10 dez. 2017.

IGARASHI, Y. et al. Treatment of Turner Syndrome with transdermal estradiol (Estraderm). In: HIBI, I.; TAKANO, K. (Ed). **Basic and clinical approach to Turner syndrome**. Amsterdam: Elsevier Science Publishers B.V., 1993. p.197-202.

JANCZURA, R. Risco ou vulnerabilidade social? **Textos & Contextos**, Porto Alegre, v. 11, n. 2, p. 301-308, ago./dez. 2012. Disponível em: <<http://revistaseletronicas.pucrs.br/ojs/index.php/fass/article/view/12173/8639>>. Acesso em: 10 mar. 2018.

JENKINS, J. F.; LEA, D. H. **Nursing care in the genomic era**: a case-based approach. Sudbury (MA): Jones and Bartlett Publishers, 2005.

JOHNSON MARION, SUE MOORHEAD, et al. - Ligações nanda, noc e nic – Condições Clínicas Suporte ao Raciocínio e Assistência de Qualidade, 3ª edição, 2012.

KALOUSEK, D. K. et al. Confined chromosomal mosaicism in prenatal diagnosis. **Hum. Genet.**, [S.l.], v. 77, p. 163-167, 1987.

KASHDAN, T. B. et al. Emotion differentiation as resilience against excessive alcohol use: an ecological momentary assessment in underage social drinkers. **Psychol. Sci.**, New York, v. 21, n. 9, p.1341-1347, Sep. 2010. Disponível em: <http://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1177/0956797610379863?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%3dpubmed>. Acesso em: 15 jun. 2018.

KUSNETZOFF J. C. **Introdução à psicopatologia psicanalítica**. Rio de Janeiro: Nova Fronteira, 1982.

LARROSA, J. Notas sobre a experiência e o saber da experiência. **Revista Brasileira de Educação**, Rio de Janeiro, n. 19 p. 20-28, jan. /abr. 2002.

LEININGER M. **Care: discovery and uses in clinical community nursing**. Detroit: Wayne State University Press, 1988.

LEININGER, M. **Culture care diversity and universality: a theory of nursing**. New York: National League for Nursing, 1991.

LERNER, R. M. et al. Resilience across the life Span. **Annu. Rev. Gerontol. Geriatr.**, New York, v. 32, n. 1, p. 275-299, Feb. 2012. Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/233616143_Chapter_14_Resilience_Across_the_Life_Span>. Acesso em: 3 maio 2018.

LINDE-NAVAS, A. A educação moral de acordo com Lawrence Kohlberg: uma utopia alcançável. **Praxis Filosófica**, [S.l.], n. 28, p. 7-22, Enero- Jun. 2009. Disponível em: <<http://www.scielo.org.co/pdf/pafi/n28/n28a01.pdf>>. Acesso em: 4 jul. 2018.

LÓPEZ-SIGUERO, J. P. **Preguntas y respuestas sobre el Síndrome de Turner**. 2a. ed. Madri: Novo Nordick Pharma AS, 2012. Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/250124653_Preguntas_y_respuestas_sobre_el_sindrome_de_Turner>. Acesso em: 15 ago. 2018.

MACALLISTER, M. D. et al. The emotional effects of genetic diseases: implications for clinical genetics. **Am. J. Med. Genet. A.**, Hoboken, N. J., v. 143 A, n. 22, p. 2651-2661, nov. 2007.

MARQUI, A. B. T. Síndrome de Turner e poliformismo genético: uma revisão sistemática. **Rev. Paul. Pediatr.**, v. 33, n. 3, p.364-371, jul./set. 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822015000300363&lng=en&nrm=iso&tlng=pt>. Acesso em: 3 maio 2018.

MARTINS, R. M. S. F. **Direito á Educação**: aspectos legais e constitucionais. Rio de Janeiro: Letra Legal, 2004.

MCCAULEY, E.; ITO, J.; KAY, T. Psychosocial functioning in girls with Turner's syndrome and short stature: social skills, behavior problems, and self-concept. **J. Am. Acad. Child. Psychiatry**, New Haven, v. 25, n. 1, p.105-112, jan. 1986.

MCCAULEY, E. et al. Self-esteem and behavior in girls with Turner syndrome. **J. Dev. Behav. Pediatr.**, [Baltimore, Md.], v. 16, n. 2, p.82-88, Apr. 1995.

MARCON, S. S.; ELSEN I. A Enfermagem com um novo olhar... a necessidade de enxergar a família. **Fam. Saúde Desenv.**, Curitiba, v. 1, n. 1/2, p.21-26, jan./dez. 1999. Disponível em: <<https://revistas.ufpr.br/refased/article/view/4877/3727>>. Acesso em: 9 jan. 2018.

MAZZOCCO, M. M. M. The cognitive phenotype of Turner syndrome: Specific learning disabilities. **Int. Congr. Ser.**, Amsterdam, New York, 1298, p. 83-92, Oct. 2006.

MELEIS, A. I. **Theoretical nursing**: development and progress. 4. ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2007.

MELEIS, A. I. **Theoretical nursing**: development and progress. 5. ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2012.

MELEIS, A. I. **Transitions Theory**: middle-range and situation-specific theories in nursing research and practice. New York: Springer Publishing Company, 2010.

MELEIS, A. I. et al. Experiencing transitions: an emerging middle-range theory. **Adv. Nurs. Sci.**, Germantown, Md., v. 23, n. 3, p. 12-28, Sep. 2000. Disponível em: <<https://insights.ovid.com/pubmed?pmid=10970036>>. Acesso em: 31 jan. 2018.

MELO ZÉLIA, M. **Os estigmas**: a deterioração da identidade social. [S.l.: s.n.], 2000.

MOLKO, N. et al. Anatomia cerebral na síndrome de Turner: evidência de redes sociais e espaciais numéricas comprometidas. **Cereb. Cortex**, v. 14, n. 8, p. 840-850, Aug. 2004.

MONJAS-CASARES, M. **Programa de enseñanza de habilidades de interacción social (PEHIS) para niños y niñas en edad escolar**. Madrid: CEPE, 2000.

MOSER DC, SILVA GA, MAIER SRO BARBOSA LC, SILVA TG - **Sistematização da Assistência de Enfermagem: percepção dos enfermeiros**. Rev Fun Care Online. 2018 out/dez; 10(4):998-1007. DOI: <http://dx.doi.org/10.9789/2175-5361.2018.v10i4.998-1007> Acesso em: 26 out. 2018.

MUJICA, A. C. Función Ovárica y embarazo en pacientes con Sd Turner. **SOGIA**, São Paulo, v. 20, n. 1, p. 8-14, 2013. Disponível em: <https://www.cemera.cl/sogia/pdf/2013/SOGIA_1_2013_1.pdf>. Acesso em: 13 set. 2017.

MINAYO, M. C. S. **O desafio do conhecimento**: pesquisa qualitativa em saúde. 12. ed. São Paulo: Hucitec, 2010. 269 p.

MORENO, R. As lutas feministas e a mídia. **Centro Latino-Americano em Sexualidade e Direitos Humanos**, Rio de Janeiro, 2014. Disponível em: <http://www.clam.org.br/uploads/arquivo/artigo_final_rachel%20moreno.pdf>. Acesso em: 21 jan. 2018.

MOSHANG, T. **Pediatric Endocrinology**: the requisites in pediatrics. Philadelphia: Elsevier Mosby, 2005.

NANDA - International nursing diagnoses: definitions and classification 2007-2008 Iowa (EUA): Wileyblackwell, 2008.

NICHIATA, L. Y. I. et al. A utilização do conceito “vulnerabilidade” pela enfermagem. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 16, n. 5, p. 923-928, Oct. 2008. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-11692008000500020&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 23 out. 2107.

NUNES, S. A. **O corpo do diabo entre a cruz e a caldeirinha. um estudo a mulher, o masoquismo e a feminilidade**. Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 2000.

OLAVARRIETA, A. C. Teoría de sistemas naturales de Murray Bowen: un nuevo entendimiento de los procesos de salud/enfermedad al interior de las familias y las organizaciones. **Medwave**, v. 7, n. 10, p. e934, nov. 2007. Disponível em: <<https://www.medwave.cl/link.cgi/Medwave/PuestaDia/Congresos/934>>. Acesso em: 17 set. 2018.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE. **Classificação Internacional das Deficiências, Incapacidades e Desvantagens (Handicaps)**: um manual de classificação das conseqüências das doenças. Lisboa: Secretaria Nacional de Reabilitação, 1989.

ORIÁ, M. O. B.; XIMENES, L. B.; PAGLIUCA, L. M. F. Sunrise Model: análise a partir da perspectiva de Afaf Meleis **Rev. enferm. UERJ**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 1, p. 130-135, jan. 2007. Disponível em: <http://www.revenf.bvs.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-35522007000100021&lng=pt&nrm=iso>. Acesso em: 28 ago. 2018.

PARSONS, T.; BALES, R. F. **Family socialization and interaction process**. London: Routledge and Kegan Paul, 1956.

PASQUINO, A. M. et al. Spontaneous pubertal development in Turner's syndrome. Italian Study Group for Turner's Syndrome. **J. Clin. Endocrinol. Metab.** Springfield Ill, v. 82, n. 6, p. 1810-1813, jun. 1997. Disponível em: <<https://academic.oup.com/jcem/article-lookup/doi/10.1210/jcem.82.6.3970>>. Acesso em: 21 abr. 2017.

PENN NURSING SCIENCE. University of Pennsylvania: School of Nursing. Pennsylvania, 2011. Disponível em: <<http://www.nursing.upenn.edu/faculty/profile.asp?pid=853>>. Acesso em: 18 out. 2017.

PETZOLD, M. The psychological definition of “the family”. In: CUSINATO, M. (Org.), **Research Family: resources and needs across the world**. Milão: LED- Edizioni Universitarie, 1996. p.25-44.

PIERINI, D.; STUIFBERGEN, A. Psychological resilience and depressive symptoms in older adults diagnosed with post-polio syndrome. national institute of health. **Rehabil. Nurs.**, Austin, v. 35, n. 4, p. 167-175, 2010. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3432643/pdf/nihms-399314.pdf>>. Acesso em: 15 jul. 2017.

PINHO LB. **O cuidado de enfermagem na unidade de terapia intensiva: contradição entre o discurso e a prática profissional**. Florianópolis, 2005. Acesso em: 20 jan. 2018.

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Direcção-Geral da Saúde. Grupo de Trabalho sobre Doenças Raras. Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR) 2008. **Diário da República**, Lisboa, 12 nov. 2008. Despacho de 12 de novembro de 2008. Disponível em: <<http://www.eurordis.org/pt-pt/content/um-planonacional-para-doencas-raras-em-portugal>>. Acesso em: 16 out. 2017.

RADOVICK, S.; MACGILLIVRAY, M. (Eds.) **Pediatric Endocrinology: a Practical clinical guide**. New Jersey: Humana Press, 2003. p. 117 – 137.

REVISTA OFICIAL DO NÚCLEO DE ESTUDOS DA SAÚDE DO ADOLESCENTE UERJ - Vol. 9 nº 3 - Jul/Set – 2012, Abreu e Azevedo - O adolescente hospitalizado numa Unidade de Adolescentes: como facilitar a transição?

RIESER, P.; DAVENPORT, M. **Síndrome Turner: Uma guia para famílias**. [S. l.: s.n.], 2005.

RIOS, I. C. **Caminhos para a humanização na saúde: prática e reflexão**. São Paulo: Ed. Aurea, 2009.

ROCHA, A. C. A. L.; CIOSAK, S. I. Chronic Disease in the Elderly: Spirituality and Coping. **Rev. Esc. Enferm. USP**, São Paulo, v. 48, n. esp. 2, p. 87-43, 2014. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/reeusp/v48nspe2/0080-6234-reeusp-48-nspe2-00087.pdf>>. Acesso em: 18 jul. 2017.

SANTADE, M. S. B. A metodologia de pesquisa: instrumentais e modos de abordagem. In: SIMÕES, D.; GARCÍA, F. (Orgs.). **A pesquisa científica como linguagem e práxis**. Rio de Janeiro: Dialogarts, 2014. p. 95-109. Disponível em: <http://www.dialogarts.uerj.br/arquivos/livro_a_pesquisa_cientifica_como_linguagem_e_praxis.pdf>. Acesso em: 19 nov. 2017.

SANTOS, A. A. **Avaliação do consumo/dependência de álcool e da resiliência na pessoa idosa com hipertensão arterial sistêmica**. 2017. 160 f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) – Escola de Enfermagem, Universidade Federal de Alfenas, Alfenas, MG, 2017. Disponível em: <<https://bdtd.unifal-mg.edu.br:8443/bitstream/tede/928/5/Disserta%C3%A7%C3%A3o%20de%20Aline%20Alves%20dos%20Santos%20Dullius.pdf>>. Acesso em: 29 set. 2018.

SANTOS, R. S. et al. O método história de vida na pesquisa de educação especial. **Rev. Bras. Ed. Esp.**, Marília, v. 10, n. 2, p. 235-250, maio/ago. 2004.

SARTORI, M. S.; LÓPEZ, M. C. Habilidades sociais: Su importancia en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. **Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales, Niñez y Juventud**, Manizales, v. 14, n. 2, p.1055-1067, 2015. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=77346456013>>. Acesso em: 15 ago. 2018.

SAVÓIA, M. G.; SANTANA, P.; MEJIAS, N. P. Adaptação do Inventário de Estratégias de Coping de Folkman e Lazarus para o Português. **Psicologia USP**, v. 7, n. 1-2, p.183-201, 1996. Disponível em: <<http://www.revistas.usp.br/psicousp/article/view/34538/37276>>. Acesso em: 13 maio 2018.

SCOTT, J. Gênero: uma categoria útil de análise histórica. **Educação e realidade**, Porto Alegre, v. 20, n. 2, p.71-99, jul.-dez. 1995. Disponível em: <<http://www.seer.ufrgs.br/educacaoerealidade/article/view/71721/40667>>. Acesso em: 17 jul. 2018.

SCOTT, P. A família brasileira diante de transformações no cenário histórico global, **Revista Antropológicas**, Recife, ano 9, v. 16, n. 1, p. 217-242, 2005. Disponível em: <<http://www.revista.ufpe.br/revistaantropologicas/index.php/revista/article/view/55/52>>. Acesso em: 26 fev. 2018.

SCHUMAHER, M. A.; VARGAS, E. Lugar no governo: álibi ou conquista? **Revista de Estudos Feministas**, Trindade, Florianópolis, v. 1, n. 2, p. 348-365, 2º Semestre 1993. Disponível em: <<https://periodicos.ufsc.br/index.php/ref/article/view/16068/14600>>. Acesso em: 1 jul. 2018.

SIMÕES, D.; GARCÍA, F. (Orgs.). **A pesquisa científica como linguagem e práxis**. Rio de Janeiro: Dialogarts, 2014. Disponível em: <http://www.dialogarts.uerj.br/arquivos/livro_a_pesquisa_cientifica_como_linguagem_e_praxis.pdf>. Acesso em: 20 abr. 2018.

SIQUEIRA, R.; CARDOSO, H. O conceito de estigma como processo social: uma aproximação teórica a partir da literatura norteamericana. **Imagonautas**, [S.l.], v. 2, n. 1, p. 92-113, 2011. Disponível em: <<file:///C:/Users/Diana%20Amado/Downloads/Dialnet-OConceitoDeEstigmaComoProcessoSocial-4781280.pdf>>. Acesso em: 20 abr. 2018.

SMITH, G. C.; HAYSLIP, B. Resilience in adulthood and later life: what does it mean and where are we heading? **Annu. Rev. Gerontol. Geriatr.**, New York, v. 32, n.1, p. 1-28, feb. 2012. Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/274911182_Chapter_1_Resilience_in_Adulthood_and_Later_Life_What_Does_it_Mean_and_Where_Are_We_Heading>. Acesso em: 13 mar. 2018.

SOUZA, D. O.; SILVA, S. E. V.; SILVA, N. O. S. Determinantes Sociais da Saúde: reflexões a partir das raízes da questão social. **Saúde Soc.**, São Paulo, v. 22, n. 1, p.44-56, jan.-mar. 2013 Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12902013000100006>. Acesso em: 16 ago. 2018

SOUZA, S. N. D. H.; MELLO, D. F.; AYRES, J. R. C. M. O aleitamento materno na perspectiva da vulnerabilidade programática e do cuidado. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 29, n. 6, p. 1186-1194, jun. 2013. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/csp/v29n6/a15v29n6.pdf>>. Acesso em: 28 maio 2018.

SPINDOLA, T.; SANTOS, R. S. Trabalhando com a história de vida: percalços de uma pesquisa(dora?). **Rev. Esc. Enferm. USP**, São Paulo, v. 37, n. 2, p. 119-126, 2003.

STERMS, H. L.; DAWSON, N. Emerging perspectives on resilience in adulthood and later life: work, retirement, and resilience. **Annu. Rev. Gerontol. Geriatr.**, New York, v. 32, n. 1, p. 211-230, 2012. Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/272145459_Chapter_11_Emerging_Perspectives_on_Resilience_in_Adulthood_and_Later_Life_Work_Retirement_and_Resilience>. Acesso em: 11 abr. 2017.

STREHLE, E. M.; MIDDLEMISS, P. M. Children with 4q-syndrome: the parent's perspective. **Genetic Counseling**, Geneva, v. 8, n. 2, p. 189-199, 2007. Disponível em: <<http://www.rarechromo.org/files/4q-%20Parents%20Perspective%20Paper.pdf>>. Acesso em: 10 jan. 2018.

SUTTON, E. J. et al. Turner syndrome: four challenges across the lifespan. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, N.J., v.139A, n. 2, p. 57-66, 2005. Disponível em: <<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.a.30911>>. Acesso em: 15 fev. 2018.

SUZIGAN, L. Z. C.; SILVA, R. B. P.; MACIEL-GUERRA, A. T. Aspectos Psicossociais da Síndrome de Turner. **Arq. Bras. Endocrinol. Metab.**, São Paulo, v. 49, n. 1, jan.-feb. 2005. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302005000100020>. Acesso em: 1 maio 2018.

SUZIGAN, L. Z. C. et al. A percepção da doença em portadoras da síndrome de Turner. **J. Pediatr. (Rio J.)**, Porto Alegre, v. 80, n. 4, p.309-314, jul.-aug. 2004. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v80n4/v80n4a11.pdf>>. Acesso em: 19 jun. 2017.

SYLVÉN, L. et al. Psychosocial functioning in middle-aged women with Turner Syndrome. In: HIBI, I.; TAKANO, K. (ed.). **Basic and clinical approach to Turner syndrome**. Amsterdam: Elsevier Science Publishers B.V., 1993.

VAN DEN BORNE, H. W. et al. Psychosocial problems, coping strategies, and the need for information os parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. **Patient Education and Counseling**, Princeton, N.J., v. 38, p.205-216, nov. 1999. Disponível em: <[https://www.pec-journal.com/article/S0738-3991\(99\)00004-X/fulltext](https://www.pec-journal.com/article/S0738-3991(99)00004-X/fulltext)>. Acesso em: 25 jan. 2018.

WAGNILD, G. M. The Resilience Scale User's Guide for the US English Version of the Resilience Scale and the 14-Item Resilience Scale (RS-14). USA: The Resilience Center, 2009.

WAGNILD, G. M.; COLLINS, J. A. Assessing resilience. **J. Psychosoc. Nurs. Ment. Health. Serv.**, Thorofare, N. J., v. 47, n. 12, p. 28-33, Dec. 2009.

WRIGHT, L. M.; WATSON, W. L.; BELL, J. M. The family nursing unit: a unique integration of research, education and clinical practice. In: BELL, J. M.; WATSON, W. L.; WRIGHT, L. M. (Eds.). **The cutting edge of family nursing**. Calgary, Alberta, Canada: Family Nursing Unit Publications, 1990. Cap. 9.

WULFFAERT, J.; SCHOLTE, E. M.; VAN BERCKELAER-ONNES, I. A. Maternal parenting stress in families with a child with Angelman syndrome or Prader-Willi syndrome. **J. Intellect. Dev. Disabil.**, Abingdon, Oxfordshire, v. 35, n. 3, p.165-174, Sep. 2010. Disponível em: <<https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/13668250.2010.499101?journalCode=cjid20>>. Acesso em: 12 mar. 2018.

WULFFAERT, J. et al. Parenting stress in charge syndrome and relationship with child characteristics. **J. Dev. Phys. Disabil.**, New York, v. 21, n. 4, p. 301-313, 2009. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2705494/>>. Acesso em: 17 fev. 2018.

YUNES, M. A. M.; SZYMANSKI, H. Resiliência: noção, conceitos afins e considerações críticas, 2001. In: TAVARES, J. (Org.). **Resiliência e educação**. São Paulo (SP): Cortez, 2001. p. 13-42. Disponível em: <https://www.psiquiatriageral.com.br/psicossomatica/resiliencia_nocoos_conceitos.htm>. Acesso em: 3 abr. 2017.

ZAGALO-CARDOSO, J. A. Doenças genéticas: impacto psicológico e representações sociais. In: CANAVARRO, M. C. (Org.). **Psicologia da gravidez e da maternidade**. Coimbra: Quarteto Editora, 2001. p. 211-235.

APÊNDICE A – Termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE)**COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA****TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Resolução nº 466/ de 12/12/2012 – Conselho Nacional de Saúde

Resolução nº 510/ de 07/04/2016 – Diretrizes éticas para pesquisas em Ciências Humanas e Sociais

Você foi selecionada e está sendo convidada para participar da pesquisa intitulada: As transições de mulheres com Síndrome de Turner: contribuição para Enfermagem. Que tem como objetivo geral: Analisar o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner em relação a vulnerabilidade e limitação causada pela Síndrome. E, específicos: 1- Descrever a vivência da mulher com Síndrome de Turner para o enfrentamento das limitações causadas pela Síndrome; 2- Identificar as orientações recebidas pelas mulheres com Síndrome de Turner nos serviços de saúde; 3- Discutir os fatores que facilitam ou dificultam o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner; 4- Propor um produto tecnológico que contribua para uma transição saudável dessas mulheres. Enquanto profissional da área da saúde inquietou-me o olhar superficial que os profissionais dedicam à mulher com Síndrome de Turner (ST). Via de regra, tal qual a literatura, priorizam as características somáticas da Síndrome em detrimento às questões subjetivas referentes à influência desta na vida pessoal, o medo a cada consulta, os estigmas impostos pela sociedade, dentre outros. Outra inquietação ocorreu durante a vida acadêmica no curso de graduação em enfermagem, em que constatei a grande quantidade de conteúdo ministrado a cada período, e destina-se reduzido tempo para assistir a mulher com alteração genética.

Rubrica do pesquisador

Rubrica da participante

E, a motivação maior foi perceber que é escassa a publicação científica em relação à vivência da mulher com síndrome de Turner, como reagem em relação aos estigmas da doença, inclusão social e orientações recebidas nos serviços de saúde. Suas respostas serão tratadas de forma anônima e confidencial, isto é, em nenhum momento será divulgado o seu nome em qualquer fase do estudo. Quando for necessário exemplificar determinada situação, sua privacidade será assegurada uma vez que seu nome será substituído de forma aleatória. Sua participação é voluntária, isto é, a qualquer momento você pode recusar-se a responder qualquer pergunta ou desistir de participar e retirar seu consentimento. Sua recusa não trará nenhum prejuízo em sua relação com o pesquisador ou com a instituição que forneceu os seus dados, como também na que trabalha. Sua participação nesta pesquisa consistirá em responder uma pergunta a ser realizada sob a forma de entrevista aberta. As respostas serão gravadas em áudio e posteriormente transcritas em sua integralidade. O conteúdo das informações obtidas será utilizado para fins específicos deste estudo, em eventos e publicações científicas, a pesquisadora manterá a preservação dos dados da pesquisa durante cinco anos, e após este prazo os áudios serão apagados e as entrevistas incineradas. Você não terá nenhum custo ou quaisquer compensações financeiras. A pesquisa oferece riscos mínimos como possível “abalo emocional” diante da entrevista devido ao conteúdo relatado. Nesse caso, a entrevista será interrompida, e a pesquisadora deverá perguntar se a participante deseja ou não continuar e realizar o encaminhamento para o serviço psicológico disponível na instituição cenário da pesquisa. O benefício relacionado à sua participação será de aumentar o conhecimento científico para a área de saúde da mulher e enfermagem. Você receberá uma cópia deste termo onde consta o celular / e-mail do pesquisador responsável, e demais membros da equipe, podendo tirar as suas dúvidas sobre o projeto e sua participação, agora ou a qualquer momento. Desde já agradecemos!

Rubrica do pesquisador

Rubrica da participante

Endereço: IEDE – Instituto de Diabetes e Endocrinologia Luiz Capriglione 2º andar -
Rua Moncorvo Filho nº 90 Bairro: Centro CEP: 20.211-340 UF: RJ Município: RJ
Telefone: (21) 2299-9285 / (21) 2509-5032

Endereço: COEP/UERJ - Rua São Francisco Xavier 524, BLOCO: E / 3ºand SALA:
3018 Bairro: Maracanã CEP: 20.559-900 UF: RJ Município: RJ Telefone: (21)
2334-2180 Fax: (21) 2334-2180 E-mail: etica@uerj.br

Endereço: Facul. de Enf. da UERJ – Rua Boulevard 28 de Setembro Nº: 157 Vila
Isabel/ RJ CEP: 20551-030 Telefone: (21) 2868-8236

Jordana Gall Bastos dos Santos

Enfermeira Graduada pela Universidade Iguazu / UNIG Pós graduada em CTI pela
Unigranrio Mestranda de Enfermagem na UERJ Cel: (21) 98689-5217 (21) 3777-
4765 e-mail: jgbastos8@hotmail.com

Rio de Janeiro, _____ de _____ de 2018.

Declaro estar ciente do inteiro teor deste TERMO DE CONSENTIMENTO e estou de
acordo em participar do estudo proposto, sabendo que dele poderei desistir a
qualquer momento, sem sofrer qualquer punição ou constrangimento.

Participante da pesquisa

APÊNDICE B – Parecer acerca do Quiz - Síndrome de Turner – verdades e mentiras**UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO BIOMÉDICO
FACULDADE DE ENFERMAGEM
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO**

Prezada integrante da Banca Examinadora de defesa de Dissertação de Mestrado

Temos o prazer de convidá-la a participar da avaliação de uma estratégia pedagógica caracterizada por um produto tecnológico, um site-Quiz (perguntas e respostas) elaborado pela mestranda Jordana Gall Bastos dos Santos, do Curso de Mestrado do Programa de Pós-Graduação da Faculdade de Enfermagem – UERJ, sob a orientação da Prof^a. Dr^a. Rosângela da Silva Santos.

A Tecnologia educativa, no formato de um game intitulado: Síndrome de Turner – verdades e mentiras, carece de uma avaliação prévia, com o escopo de conhecer a acessibilidade e facilidade de manejo pelo usuário, para que possa ser utilizado por usuárias do ambulatório de endocrinologia pediátrica de um Instituto Estadual do Rio de Janeiro. Convidamos para que emita um parecer do referido game em relação à propriedade, eficiência e eficácia para a mulher com Síndrome de Turner.

Segue o link para acessar o jogo Síndrome de Turner – verdades e mentiras, pode ser acessado no formulário google forms, ao final desta carta. Caso precise de esclarecimento, a pesquisadora estará à disposição para esclarecer dúvidas pelo telefone e WhatsApp (21) 98689-5217, ou e-mail: jgbastos8@hotmail.com.

Link de acesso: <https://goo.gl/forms/GuUwhBszj8U1x9D3>

Desde, já agradecemos a colaboração.

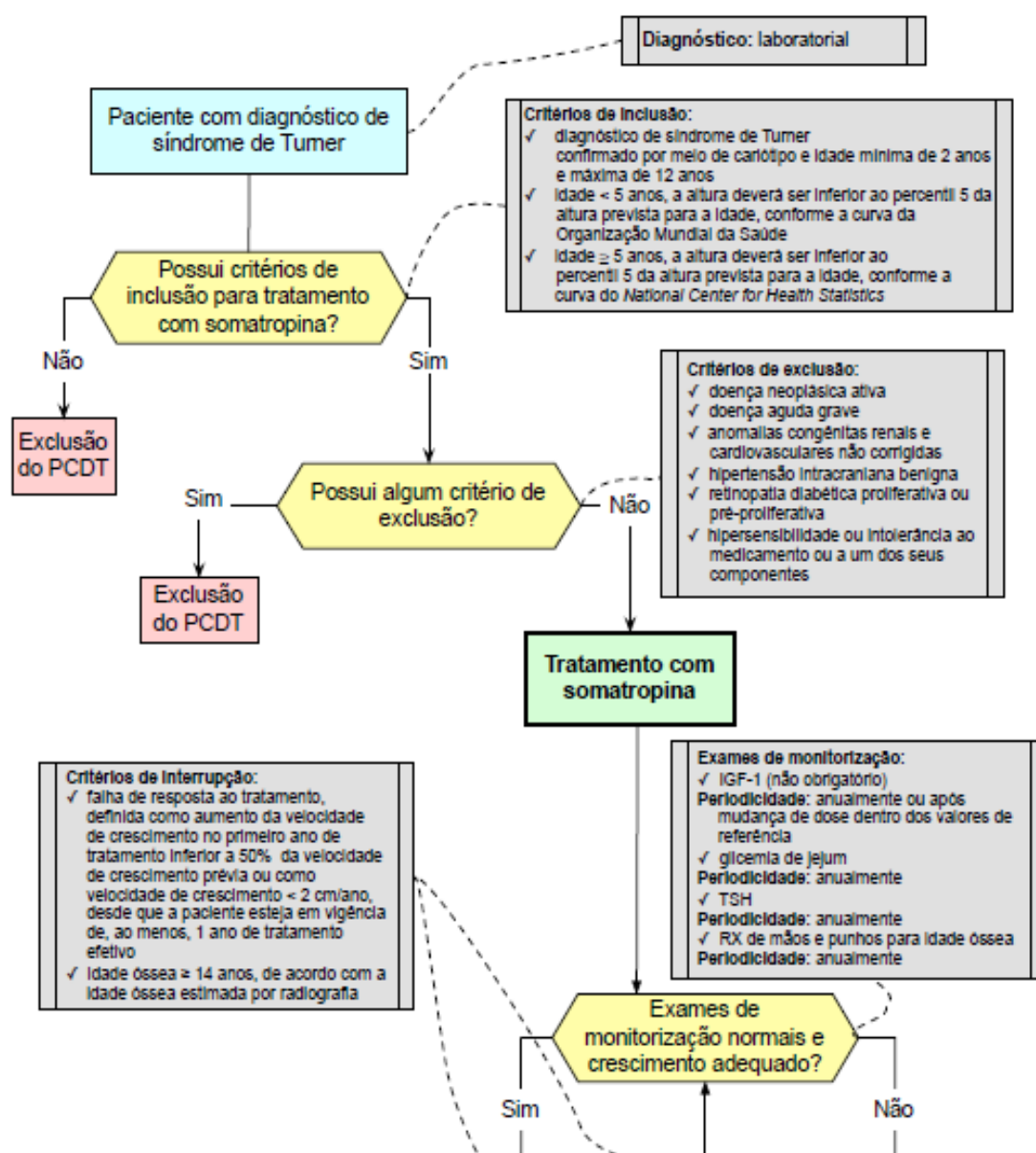
Atenciosamente,

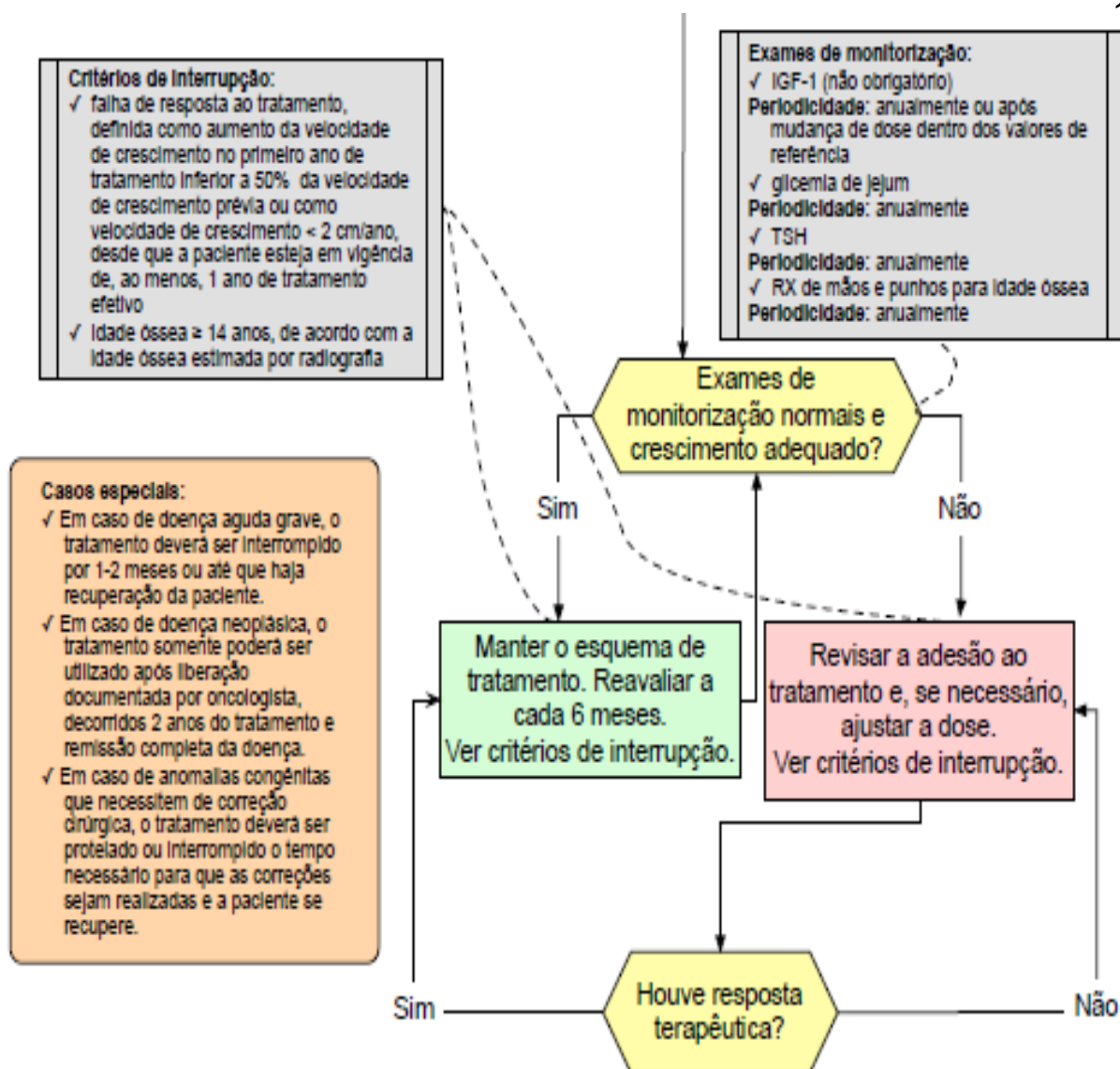
Rio de Janeiro, ----- de ----- de 2018.

Jordana Gall Bastos dos Santos
Mestranda do PPGENF/UERJ

ANEXO A – Fluxograma de tratamento da Síndrome de Turner

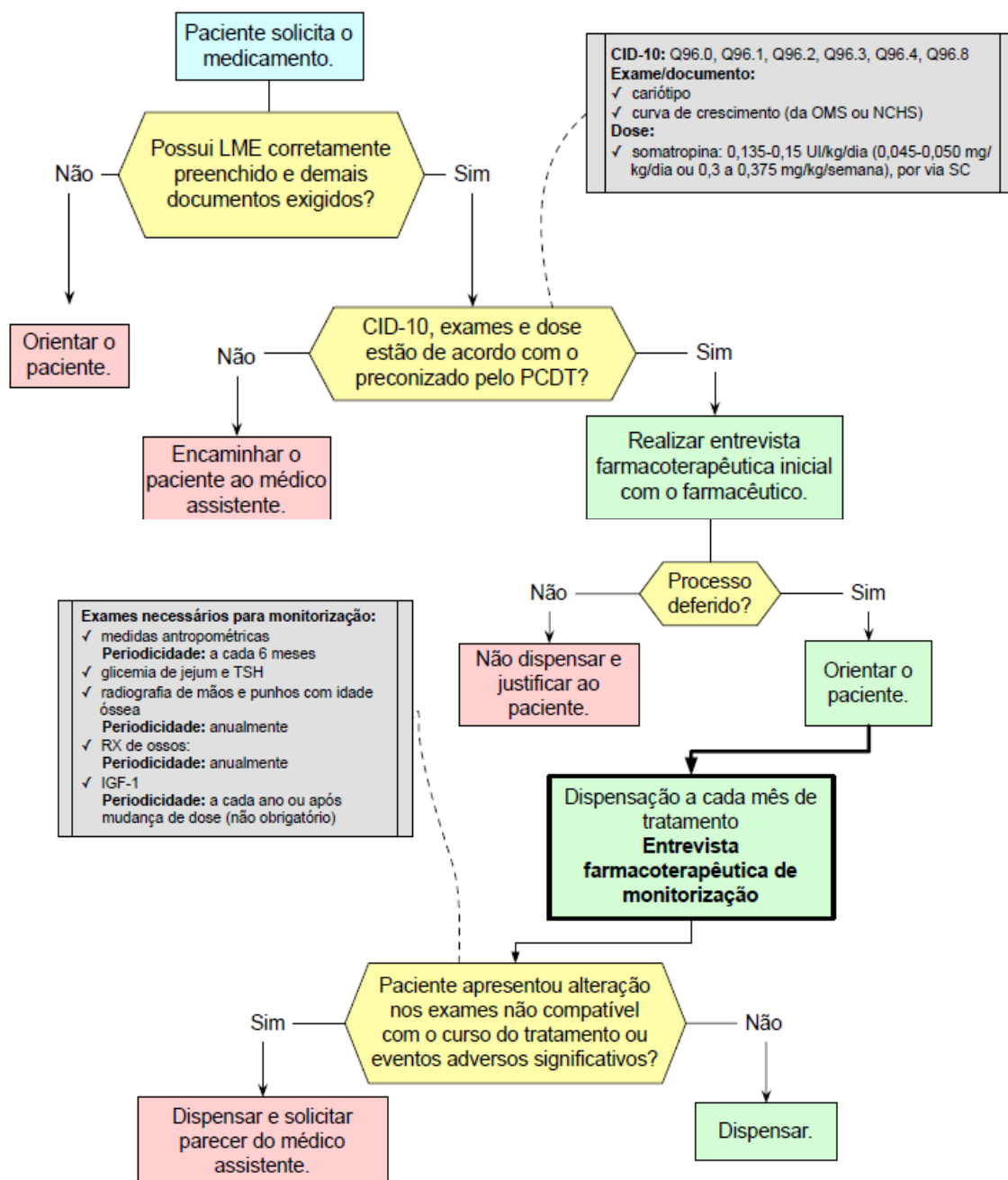
Fluxograma de Tratamento Síndrome de Turner





Fonte: BRASIL, 2010.

ANEXO B – Fluxograma de dispensação de Somatropina

Fluxograma de Dispensação de Somatropina
Síndrome de Turner

ANEXO C – Aprovação do comitê de ética da UERJ

UERJ - UNIVERSIDADE DO
ESTADO DO RIO DE JANEIRO

**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP****DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

Título da Pesquisa: As transições de mulheres com Síndrome de Turner: contribuição para a Enfermagem.

Pesquisador: JORDANA GALL BASTOS

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 84675618.5.0000.5282

Instituição Proponente: Faculdade de Enfermagem da UERJ

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 2.568.735

Apresentação do Projeto:

Trata-se de pesquisa qualitativa de mestrado em enfermagem que utilizará o método Narrativa de Vida para obter informações sobre a vida de uma pessoa valorizando sua experiência e perspectiva. Tem como objetivos: Descrever a vivência da mulher com Síndrome de Turner para o enfrentamento das limitações causadas pela Síndrome; Identificar as orientações recebidas pelas mulheres com Síndrome de Turner nos serviços de saúde; Discutir os fatores que facilitam ou dificultam o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner; Discutir como a enfermagem pode facilitar o processo de transição dessas mulheres; Propor um produto tecnológico que contribua para uma transição saudável dessas mulheres.

Pretende entrevistar mulheres atendidas no Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia do Rio de Janeiro.

Objetivo da Pesquisa:

Como objetivo principal: Analisar o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner em relação à vulnerabilidade e limitação causada pela Síndrome.

Como objetivos secundários elencam:

Descrever a vivência da mulher com Síndrome de Turner para o enfrentamento das limitações causadas pela Síndrome; Identificar as orientações recebidas pelas mulheres com Síndrome de Turner nos serviços de saúde; Discutir os fatores que facilitam ou dificultam o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner; Discutir como a enfermagem pode facilitar o processo de transição dessas mulheres; Por fim, também pretende propor um produto tecnológico que contribua para uma transição saudável e para reduzir a vulnerabilidade individual dessas mulheres.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

A pesquisa usará o método de narrativa de vida, com uma entrevista aberta com única pergunta. Elenca como risco possível desconforto emocional gerado pela reflexão de si e garante encaminhamento para profissional de psicologia do serviço de saúde onde a mulher é atendida e no qual será feita a captura das participantes. Como benefícios, elenca desenvolvimento de produto tecnológico que contribua para reduzir a vulnerabilidade individual das mulheres com Síndrome de Turner que o estudo contribua para o aumento do conhecimento científico na área de saúde da mulher e enfermagem.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Proposta de pesquisa interessante e pertinente, sobre tema de doença rara ainda pouco estudada e em relação aos estudos de gênero. Apresenta projeto já bastante adiantado na fundamentação teórica.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Folha de rosto carimbada e assinada, apresenta questão que orientará entrevista aberta, orçamento apresentado, carta de anuência da instituição assinada e carimbada. O TCLE está claro e apresentou critério de inclusão para mulheres entre 18 e 45 anos.

Recomendações:

Recomenda-se solicitar rubrica da participante em todas as folhas do TCLE, além da assinatura ao final.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Ante o exposto, a COEP deliberou pela aprovação do projeto, visto que não foram observadas implicações éticas que impeçam a realização do mesmo.

Considerações Finais a critério do CEP:

Faz-se necessário apresentar Relatório Anual - previsto para março de 2019. A COEP deverá ser informada de fatos relevantes que alterem o curso normal do estudo, devendo o pesquisador apresentar justificativa, caso o projeto venha a ser interrompido e/ou os resultados não sejam publicados.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMACOES_BASICAS_DO_PROJETO_1053049.pdf	23/03/2018 13:51:27		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PROJETO_VERSAO_PLATAFORMA_BRASIL.docx	23/03/2018 13:50:25	JORDANA GALL BASTOS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Termo_de_consentimento_plataforma_brasil.docx	23/03/2018 13:46:25	JORDANA GALL BASTOS	Aceito
Outros	cartaIEDE.pdf	26/02/2018 14:44:12	Patricia Fernandes Campos de Moraes	Aceito
Cronograma	Cronograma_de_Plataforma_Brasil.pdf	12/01/2018 18:04:09	JORDANA GALL BASTOS	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_jordana.pdf	12/01/2018 17:57:32	JORDANA GALL BASTOS	Aceito
Folha de Rosto	folha_rosto.pdf	12/01/2018 16:31:53	JORDANA GALL BASTOS	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

RIO DE JANEIRO, 28 de Março de 2018

Assinado por:

Patricia Fernandes Campos de Moraes (Coordenador)

ANEXO D – Aprovação do comitê de ética e pesquisa da instituição coparticipante

INSTITUTO ESTADUAL DE
DIABETES E
ENDOCRINOLOGIA LUIZ

**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**

Elaborado pela Instituição Coparticipante

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: As transições de mulheres com Síndrome de Turner: contribuição para a Enfermagem.

Pesquisador: JORDANA GALL BASTOS

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 84675618.5.3001.5266

Instituição Proponente: Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia Luiz Capriglione - IEDE/ SES

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 2.742.204

Apresentação do Projeto:

A Síndrome de Turner se trata de uma alteração genética em um dos cromossomos dos 23 pares existentes no corpo humano – mais especificamente o último do par sexual feminino, XX – podendo ocorrer na estrutura deste, ou se manifestar através de uma deleção completa, XO (MARQUI, 2015). Ao receber o diagnóstico de ST, a mulher apresenta reações psicossociais como respostas aos problemas associados à doença no contexto social e remetem diretamente a um mundo partilhado de práticas, crenças e valores que se transformam em experiências da enfermidade (ALVES; RABELLO, 1999). Faz-se necessário o envolvimento de profissionais de enfermagem com pesquisas relacionadas com a forma como os indivíduos e seus familiares vêm a entender sua condição genética, compartilham

informações dentro e fora da família e redefinem a si mesmos em relação à nova informação genética (JENKINS; LEA, 2005)

Objetivo da Pesquisa:

Geral: Analisar o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner em relação a vulnerabilidade e limitação causada pela Síndrome

Objetivos específicos:

Descrever a vivência da mulher com Síndrome de Turner para o enfrentamento das limitações causadas pela Síndrome; Identificar as orientações recebidas pelas mulheres com Síndrome de Turner nos serviços de saúde; Discutir os fatores que facilitam ou dificultam o processo de transição da mulher com Síndrome de Turner; Discutir como a enfermagem pode facilitar o processo de transição dessas mulheres e propor um produto tecnológico que contribua para uma transição saudável dessas mulheres.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos: A pesquisa oferecerá riscos mínimos como possível “abalo emocional” diante da entrevista devido ao conteúdo relatado. Explica que, nesse caso, a entrevista será interrompida, e a pesquisadora deverá perguntar se a participante deseja ou não continuar e realizar o encaminhamento para o serviço psicológico disponível na instituição cenário da pesquisa. E, em concordância deverá assinar um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Benefícios: irá promover mudanças estruturais capazes de favorecer uma melhor adaptação à problemática, além de reorientar a prática assistencial, onde a enfermeira muda de agente que dirige a mudança das mulheres com síndrome de Turner, para elemento participante deste processo.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

O trabalho tem relevância social e científica do projeto, tendo o método pertinente aos objetivos.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Possui todos os elementos indispensáveis a elaboração e execução de um projeto de pesquisa: Introdução, Objetivos, Justificativa, Metodologia, Referencial Teórico e Temático. A coleta de dados ocorrerá no período de Abril a Junho de 2018

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

No TCLE

- Incluir o Log da UFRJ e do IEDE
- Espaço da rubrica do pesquisador e paciente
- Colocar o Objetivo

Considerações Finais a critério do CEP:

O Pesquisador fez as alterações solicitado no TCLE, sendo assim o colegiado emitiu a aprovação do protocolo.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Protocolo_CAAE_84675618_TCLE_alterado.doc	28/06/2018 10:33:34	JOSE MAURICIO DE ALMEIDA BRAGA	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PROJETO_VERSAO_PLATAFORMA_B_RASIL.docx	23/03/2018 13:50:25	JORDANA GALL BASTOS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Termo_de_consentimento_plataforma_B_rasil.docx	23/03/2018 13:46:25	JORDANA GALL BASTOS	Aceito
Outros	cartaIEDE.pdf	26/02/2018 14:44:12	Patricia Fernandes Campos de Moraes	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_jordana.pdf	12/01/2018 17:57:32	JORDANA GALL BASTOS	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

RIO DE JANEIRO, 28 de Junho de 2018

Assinado por:

JOSE MAURICIO DE ALMEIDA BRAGA
(Coordenador)

ANEXO E – Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas, 2018

CONTEXTO

Em 28 de abril de 2011, foi publicada a Lei nº 12.401, que altera diretamente a Lei nº 8.080 de 1990 dispendo sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologias em saúde no âmbito do SUS. Essa lei define que o Ministério da Saúde, assessorado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC, tem como atribuições a incorporação, exclusão ou alteração de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituição ou alteração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas.

Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) são documentos que visam a garantir o melhor cuidado de saúde possível diante do contexto brasileiro e dos recursos disponíveis no Sistema Único de Saúde. Podem ser utilizados como material educativo dirigido a profissionais de saúde, como auxílio administrativo aos gestores, como parâmetro de boas práticas assistenciais e como documento de garantia de direitos aos usuários do SUS.

Os PCDT são os documentos oficiais do SUS para estabelecer os critérios para o diagnóstico de uma doença ou agravo à saúde; o tratamento preconizado incluindo medicamentos e demais tecnologias apropriadas; as posologias recomendadas; os cuidados com a segurança dos doentes; os mecanismos de controle clínico; e o acompanhamento e a verificação dos resultados terapêuticos a serem buscados pelos profissionais de saúde e gestores do SUS.

Os medicamentos e demais tecnologias recomendadas no PCDT se relacionam às diferentes fases evolutivas da doença ou do agravo à saúde a que se aplicam, bem como incluem as tecnologias indicadas quando houver perda de eficácia, contraindicação, surgimento de intolerância ou reação adversa relevante, provocadas pelo medicamento, produto ou procedimento de primeira escolha. A nova legislação estabeleceu que a elaboração e atualização dos PCDT será baseada em evidências científicas, o que quer dizer que levará em consideração os critérios de eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade das intervenções em saúde recomendadas.

Para a constituição ou alteração dos PCDT, a Portaria GM nº 2.009 de 2012 instituiu na CONITEC uma Subcomissão Técnica de Avaliação de PCDT, com as seguintes

competências: definir os temas para novos PCDT, acompanhar sua elaboração, avaliar as recomendações propostas e as evidências científicas apresentadas, além de revisar periodicamente, a cada dois anos, os PCDT vigentes.

Após concluídas todas as etapas de elaboração de um PCDT, a aprovação do texto é submetida à apreciação do Plenário da CONITEC, com posterior disponibilização do documento em consulta pública para contribuição de toda sociedade, antes de sua deliberação final e publicação.

O Plenário da CONITEC é o fórum responsável pelas recomendações sobre a constituição ou alteração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas, além dos assuntos relativos à incorporação, exclusão ou alteração das tecnologias no âmbito do SUS, bem como sobre a atualização da Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME). É composto por treze membros, um representante de cada Secretaria do Ministério da Saúde – sendo o indicado pela Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos (SCTIE) o presidente do Plenário – e um representante de cada uma das seguintes instituições: Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA, Agência Nacional de Saúde Suplementar - ANS, Conselho Nacional de Saúde - CNS, Conselho Nacional de Secretários de Saúde - CONASS, Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde - CONASEMS e Conselho Federal de Medicina - CFM. Cabe à Secretaria-Executiva da CONITEC – exercida pelo Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS/SCTIE) – a gestão e a coordenação das atividades da Comissão.

Conforme o Decreto nº 7.646 de 2011, a publicação do PCDT é de responsabilidade do Secretário de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos após manifestação de anuência do titular da Secretaria responsável pelo programa ou ação, conforme a matéria.

Para a garantia da disponibilização das tecnologias previstas no PCDT e incorporadas ao SUS, a lei estipula um prazo de 180 dias para a efetivação de sua oferta à população brasileira

APRESENTAÇÃO

A presente proposta de Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Síndrome de Turner, foi avaliada pela Subcomissão Técnica de Avaliação de PCDT da CONITEC e apresentada aos membros do Plenário da CONITEC, em sua 62ª Reunião Ordinária, que recomendaram favoravelmente ao texto. O PCDT segue agora para consulta pública a fim de

que se considere a visão da sociedade e se possa receber as suas valiosas contribuições, que poderão ser tanto de conteúdo científico quanto um relato de experiência. Gostaríamos de saber a sua opinião sobre a proposta como um todo, assim como se há recomendações que poderiam ser diferentes ou mesmo se algum aspecto importante deixou de ser considerado.

DELIBERAÇÃO INICIAL

Os membros da CONITEC presentes na 62ª Reunião do plenário, realizada nos dias 06 e 07 de dezembro de 2017, deliberaram para que o tema fosse submetido à consulta pública com recomendação preliminar favorável à atualização do PCDT.

CONSULTA PÚBLICA

Relatório da Consulta Pública (CP) nº 04/2017, publicada no DOU 10/01/2018

Seguem as contribuições da consulta pública do **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Síndrome de Turner**.

Foram 96 manifestações na consulta pública, sendo que 50 responderam “sim” a pergunta “Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto?”. Dentre estas, 43 tratam do mesmo tema, a incorporação e/ou dispensação de apresentações até 60 UI (30mg) e serão condensadas no item 1 das respostas abaixo.

Com relação à pergunta “gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?” houve 30 manifestações, dentre elas, 3 se manifestaram sobre a dispensação de Somatropina para Síndrome de Prader Willi . Seguem abaixo as respostas e comentários do Grupo Elaborador:

	Contribuição	Resposta
1	A incorporação de apresentações com maior número de unidades como as de 60UI poderá gerar um enorme benefício ao paciente em termos de redução no espaço de armazenamento e transporte, pois necessitará de menos ampolas do medicamento. Além disto, incorporando-se apresentações maiores poderá haver maior concorrência com potencial redução do custo do medicamento.	A CONITEC, através da Portaria nº 41 de 1º de novembro de 2017, definiu por incorporar, além das apresentações de 4 UI e 12 UI, também as apresentações de 15 UI, 16 UI, 18 UI, 24 UI e 30 UI. A justificativa para a incorporação de apresentações de concentrações maiores foi o aumento da utilização da apresentação de 12 UI em detrimento da de 4 UI, segundo o DATASUS. A incorporação de apresentações até 30 UI pela Comissão que participou desta discussão previamente foi baseada no número de pacientes beneficiados em cada apresentação e estabilidade do produto após reconstituição (quadro 1 da portaria citada).
2	Se possível, no Item 5, especificar precisamente qual ou tipo ou gravidade das "anomalias congênitas renais e cardiovasculares graves não corrigidas" que irão constituir critério de exclusão. Por exemplo, rim único, porém com função renal normal será critério de inclusão. Acredito que não deva ser.	O item 5. Critérios de Exclusão do texto foi alterado, incluindo a informação: <u>"que causam instabilidade clínica e/ou necessidade de internação hospitalar e intervenção cirúrgica"</u> .
3	Sobre a indução puberal: atualmente o melhor esquema de reposição de estrogênio ainda está sendo avaliado, mas os estudos sugerem o uso de estrogênio transdérmico ("patches") como a via de preferência, pois seria uma via de administração mais fisiológica (sem passagem pelo fígado, evitando acúmulo de estrógenos não-fisiológicos, como ocorre na via oral), sendo que a via oral está associada com maior risco de trombozes (estado pró-coagulação) e aumento de risco de acidentes vasculares cerebrais em mulheres pós-menopausa. A informação que acrescentei acima consta na referência número 12 do documento (Guideline publicado em 2017, Eur J Endocrinol).	Sobre a reposição de Estrogênio: O grupo elaborador ratifica a contribuição como sendo à recomendação do Guideline publicado em 2017. Contudo, as evidências apresentadas na literatura são fracas. "We suggest that low-dose estradiol (E2) is the preferred estrogen and that it be administered by a systemic route and that the transdermal route is preferred (⊕○○○)."
4	4.1. Em relação a dose final podemos chegar até 0,2UI/kg/dia (0,068 mg/kd/dia caso previsão de estatura final muito comprometida. 4.2. Idade início estrôgenio não está descrito, que seria por volta de 11-12 anos de idade com doses baixas	4.1. Segundo a referência 12, a dose mais praticada é de 0,135 a 0,15 U/kg/dia. Em casos com previsão de estatura muito comprometida pode-se usar doses mais elevadas até 0,2 U/Kg/dia. "We recommend using a GH dose of 45–50 µg/kg/day or 1.3–1.5 mg/m2/day (4.0–4.5 IU/m2/day) in most instances, increasing to 68 µg/kg/day (2.0 mg/m2/day) if adult height potential is substantially compromised (⊕⊕⊕⊕)." <u>Esta contribuição altera o texto.</u>

		4.2. Conforme referência 12, o início da estrogenização deve ser realizada entre 11-12 anos, com doses inicialmente baixas e aumento progressivo. <u>Ajuste semântico no texto.</u>
5	Vi um problema no quesito gráficos de crescimento, quando há uma distinção da origem do gráfico (NCHS e OMS) quando passar de 5 anos, porque pode criar um entrave burocrático na hora da entrega do GH dependendo de qual gráfico o médico utilizou. Na minha opinião, o melhor seria não discriminar qual entidade formulou o gráfico para não criar mais um problema.	Os gráficos indicados são de ampla disponibilidade e acesso, assim como são os utilizados na prática clínica dos Centros de Referência que acompanham os casos de pacientes com S. Turner. http://www.who.int/childgrowth/standards/en/ . http://www.cdc.gov/growthcharts/cdc_charts.htm <u>Esta contribuição não altera o texto.</u>
6	6.1. Critérios de inclusão seriam todas as meninas com evidência de falha do crescimento, ou seja, velocidade de crescimento abaixo do percentil 50 por 6 meses, sem outras causas que justifiquem. Outro: crianças baixas abaixo do P5 ou potencial grave de baixa estatura, pais pequenos ou previsão de estatura final abaixo de 2 desvio padrão do alvo ou da população geral. 6.2. Em relação aos casos especiais não concordo com a suspensão da somatotropina como descrito em casos de anomalias congênitas ou correção cirúrgica, pois não tem nada descrito na literatura com essa orientação e nem no último guideline 2016. 6.3. Em relação à dose final podemos chegar até 0,2 UI/kg/dia (0,068 mg/kg/dia) caso previsão de estatura final muito comprometida. 6.4. Idade início estrôgenio não está descrito, que seria por volta de 11-12 anos de idade com doses baixas.	6.1. Critérios de inclusão contemplam o exposto. Não estão sendo discutidas nesse protocolo outras causas de baixa estatura. 6.2. Casos especiais: a suspensão em situações de instabilidade clínica é temporária. 6.3 e 6.4.: já discutido na resposta 4
7	7.1. INTRODUÇÃO (#1) Penúltima Linha, Parágrafo 3, solicitamos que seja colocado entre parênteses as variações de altura após a descrição da média de altura de “136 cm” e a média de “147 cm”. O texto, como redigido, dá a falsa impressão de que “136-146 cm” é a variação final de altura, e não a média dela como publicado. Estudo brasileiro publicado em 2007 mostra uma altura final espontânea de pacientes brasileiras entre 132.6 cm e 162.3 cm com média de 144,8cm. Em comparação, estudo de Sempé, na França, mostra uma	7.1. Modificação no texto para clarear semântica, conforme sugerido. 7.2. Os critérios auxológicos são fundamentais, pois o objetivo do tratamento é corrigir para a normalidade a altura final.

<p>média 142,1 cm, com limites de 126,5 cm e 171,0 cm. Referências: Lemos-Marini SH, Morcillo AM, Baptista MTM, Guerra-Jr G, Maciel-Guerra A. Spontaneous final height in Turner`s syndrome in Brazil. <i>Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism</i>. 2007; 20, 1207-14.</p> <p>7.2. ITEM 4(#1) Em “Critérios de Inclusão”, recomendamos retirar os critérios auxológicos, uma vez que no Parágrafo 5, do Item 7, sobre “Tratamento”, é dito que “O principal fator preditivo de melhor resposta é a idade de início do tratamento, com melhores resultados quando o início for mais precoce”.</p> <p>7.3. ITEM 7 (#1) Em “Tratamento”, Linhas 1 e 2, do Parágrafo 2, mudar a redação de “iniciada ao redor dos 12 anos”, para “iniciada entre 11 e 12 anos”. (#2) Em “Tratamento”, na Linha #3, do Parágrafo #2, modificar a redação para “Estrógenos conjugados e beta-estradiol micronizado são os estrógenos mais comumente utilizados, embora se possa usar estrógenos transdérmicos (gel ou adesivos)”. (#3) Em “tratamento”, na Linha #6, do Parágrafo #2, modificar a redação para “Os progestágenos mais usados são a medroxiprogesterona e a progesterona micronizada, iniciados após o sangramento vaginal ou 2 anos após o início dos estrogênios”.</p> <p>7.4. ITEM 7.1(#1) Em “Somatropina”, recomendamos que seja acrescentada a possibilidade do uso de ‘Sistema de aplicação pré-preenchido descartável’; e que sejam acrescentadas as apresentações de “36 UI, 45 UI e 60 UI”. (#2) Recomendamos acrescentar as seguintes opções de reposição de estrógenos, principalmente pelo desabastecimento dos estrógenos conjugados e da possibilidade de eles não serem mais comercializados: 17-beta-estradiol micronizado (comprimidos de 1 a 2 mg) (#3) Recomendamos acrescentar a opção de “progesterona micronizada (comp. 10 mg), como uma alternativa ao uso da medroxiprogesterona.</p> <p>7.5. ITEM 7.2(#1) Recomendamos acrescentar um parágrafo abaixo de “estrógenos conjugados”,</p>	<p>7.3. (#1) Em “Tratamento”: realizada modificação no texto para clarear semântica e adequar à bibliografia 12. (#2) e (#3): modificada redação, conforme sugerido.</p> <p>7.4 ITEM 7.1(#1) Em “Somatropina”, vide resposta contribuição 1. Sem modificações no texto. (#2) Será verificada a disponibilidade dos estrogênios conjugados no mercado. 17-beta-estradiol micronizado não está disponível. (#3) Progesterona micronizada não está disponível. Não há evidência de superioridade de uma apresentação em relação a outra. Não foram realizados estudos de custo-efetividade.</p> <p>7.5. ITEM 7.2 (#1) Será verificada a disponibilidade dos estrogênios conjugados no mercado. 17-beta-estradiol micronizado não está disponível. (#2) Progesterona micronizada não está disponível. As apresentações de progesterona micronizada são de 100 e 200 mg, não há evidência de superioridade de uma apresentação em relação a outra. Não foram realizados estudos de custo-efetividade em crianças.</p> <p>7.6. ITEM 7.3(#1). Segundo Gravholt <i>et al</i>, 2017, “<i>Therapy may be continued until the girl is satisfied with her height or until little growth potential remains (bone age ≥14 years and HV <2 cm/year).</i>” Acrescenta-se ao texto o critério de Velocidade de Crescimento inferior a 2 cm/ano.</p> <p>7.7. (#1): Referente ao hipotireoidismo, nem sempre o seguimento é realizado por endocrinologistas. O texto também visa a orientar pediatras e outros médicos quanto a este tratamento. (#2): retirado "insulin-like growth factor 1" e mantido (IGF-1). (#3): Segundo Gravholt <i>et al</i>, 2017, é recomendável a dosagem de IGF-1 e manter os níveis dentro dos limites de referência. <i>We recommend monitoring the safety of growth-promoting therapy by measurement of IGF-I at least annually (⊕⊕○○).</i> <i>We suggest that for TS patients treated with GH the measured IGF-I should ideally be no greater than 2 SDS above the mean for age. If an IGF-I value is measured above +3 SDS, a GH dose decrease is warranted. For an IGF-I value between +2 SDS and +3 SDS, clinical judgment should guide further GH dose selection (⊕○○○).</i></p>
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<p>informando sobre o uso de formas terapêuticas alternativas de reposição de estrógenos, como descrito abaixo:- 17-beta-estradiol (comprimidos de 1 e 2 mg): iniciar com uma dose de 0,25 mg, via oral, 1 vez ao dia e aumentarem 0,25 mg, a cada 4 a 6 meses, até atingir a dose de reposição de mulheres adultas, em torno de 1-4 mg ao dia.- Estradiol transdérmico (gel ou adesivo): iniciar com uma dose de 3-7 mcg/dia e aumenta-la a cada 4 a 6 meses, até atingir a dose de mulheres adultas, em torno de 25-100 mcg/dia.</p> <p>(#2) Recomendamos acrescentar um parágrafo abaixo de “medroxiprogesterona”, informando sobre o uso de formas terapêuticas alternativas de reposição de progestágenos, como descrito abaixo:- Progesterona micronizada (cápsulas de 100mg): 100-300 mg, via oral, entre os dias 20-30 do ciclo menstrual.</p> <p>7.6. ITEM 7.3(#1) Recomendamos que a Idade Óssea de 14 anos não seja considerada como critério de interrupção do tratamento, tendo em vista que várias pacientes ainda estão crescendo bem com essa Idade Óssea. Melhor seria, usar o critério de Velocidade de Crescimento inferior a 2 cm/ano.</p> <p>7.7. ITEM 8(#1) Em “Monitorização”, Penúltima Linha, do Parágrafo 1, recomendamos retirar o seguinte texto entre parênteses “(TSH > 10 UI/mL)”. O diagnóstico do hipotireoidismo, será feito pelo endocrinologista assistente, sem necessidade de orientá-lo quanto a um valor específico de TSH.</p> <p>(#2) Em “Monitorização”, Linha 2, do Parágrafo 2, recomendamos retirar o seguinte texto entre parênteses “(<i>insulin-like growth fator 1</i>, IGF-1)”.</p> <p>(#3) Em “Monitorização”, Linha 2, do Parágrafo 2, recomendamos retirar a obrigatoriedade da dosagem anual ou após mudanças de doses do IGF-1 e deixar esse como um critério opcional nos locais onde a população pobre, do SUS, não dispõe da gratuidade desse exame. Nesses casos, o crescimento e resposta terapêutica seriam avaliados e monitorados auxologicamente.</p> <p>7.8. TERMO DE ESCLARECIMENTO E RESPONSABILIDADE (TER)(#1) Modificar em todo o texto desse tópico, a redação “estrógenos conjugados, medroxiprogesterona” para “estrógenos e progestágenos”.</p>	<p>7.8. (#1) No TER devem estar descritos os nomes dos medicamentos disponíveis no SUS e não as classes.</p>
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------

DELIBERAÇÃO FINAL

Os membros da CONITEC presentes na reunião do plenário realizada no dia 07 de março de 2018, deliberaram, por unanimidade, recomendar a aprovação da atualização do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para Síndrome de Turner. O tema será encaminhado para a decisão do Secretário da SCTIE. Foi assinado o Registro de Deliberação nº 334/2018.

DECISÃO FINAL

PORTARIA CONJUNTA Nº 15, DE 9 DE MAIO DE 2018.

Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Síndrome de Turner.

O SECRETÁRIO DE ATENÇÃO À SAÚDE e o SECRETÁRIO DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS

ESTRATÉGICOS, no uso das suas atribuições,

Considerando a necessidade de se atualizarem parâmetros sobre a síndrome de Turner no Brasil e diretrizes nacionais para diagnóstico, tratamento e acompanhamento dos indivíduos com esta doença;

Considerando que os protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas são resultado de consenso técnico-científico e são formulados dentro de rigorosos parâmetros de qualidade e precisão de indicação;

Considerando o Registro de Deliberação nº 334/2018 e o Relatório de Recomendação nº 352 - Abril de 2018 da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), a atualização da busca e avaliação da literatura; e

Considerando a avaliação técnica do Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS/SCTIE/MS), do Departamento de Assistência Farmacêutica e Insumos Estratégicos (DAF/SCTIE/MS) e do Departamento de Atenção Especializada e Temática (DAET/SAS/MS), resolvem:

Art. 1º Fica aprovado o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Síndrome de Turner.

Parágrafo único. O Protocolo objeto deste artigo, que contém o conceito geral da Síndrome de Turner, critérios de diagnóstico, critérios de inclusão e de exclusão, tratamento e mecanismos de regulação, controle e avaliação, disponível no sítio <http://portalms.saude.gov.br/protocolos-e-diretrizes>, é de caráter nacional e deve ser utilizado pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios na regulação do acesso assistencial, autorização, registro e ressarcimento dos procedimentos correspondentes.

Art. 2º É obrigatória a cientificação do paciente, ou de seu responsável legal, dos potenciais riscos e efeitos colaterais relacionados ao uso de procedimento ou medicamento preconizados para o tratamento da síndrome de Turner.

Art. 3º Os gestores estaduais, distrital e municipais do SUS, conforme a sua competência e pactuações, deverão estruturar a rede assistencial, definir os serviços referenciais e estabelecer os fluxos para o atendimento dos indivíduos com essa síndrome em todas as etapas descritas no Anexo desta Portaria.

Art. 4º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.

Art. 5º Fica revogada a Portaria nº 223/SAS/MS, de 10 de maio de 2010, publicada no Diário Oficial da União nº 88, de 11 de maio de 2010, seção 1, páginas 31-32.

FRANCISCO DE ASSIS FIGUEIREDO

Secretário de Atenção à Saúde

MARCO ANTÔNIO DE ARAÚJO FIREMAN

Secretário de Ciência, Tecnologia e Insumos
Estratégicos

PROTOCOLO CLÍNICO E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS SÍNDROME DE TURNER

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Turner é a anormalidade dos cromossomos sexuais mais comum nas mulheres, ocorrendo em 1 a cada 1.500-2.500 crianças do sexo feminino nascidas vivas¹. A constituição cromossômica pode ser ausência de um cromossomo X (cariótipo 45,X), mosaicismos cromossômicos (cariótipo 45,X/46,XX), além de outras anomalias estruturais do cromossomo X.

As anormalidades típicas da síndrome de Turner incluem baixa estatura, disgenesia gonadal que leva a um quadro de falha do desenvolvimento puberal e infertilidade, além de uma série de outras alterações fenotípicas como pescoço alado, linha posterior de implantação dos cabelos baixa, fâcias típica, tórax alargado com aumento da distância entre os mamilos, linfedema e cúbito valgo. Associa-se frequentemente a quadros de tireoidite autoimune com ou sem hipotireoidismo, anormalidades renais e cardiovasculares que variam de malformações graves como coarctação de aorta, com grande morbimortalidade, até quadros mais leves como válvula aórtica bicúspide. Alterações auditivas e deficiência cognitiva em algumas atividades, especialmente cálculos e inteligência espacial, são observadas nessa população, embora a inteligência média seja considerada normal²⁻⁵.

Baixa estatura é o achado mais consistente da síndrome de Turner. Caracteristicamente, há retardo leve do crescimento na fase intrauterina, redução progressiva da velocidade de crescimento durante a infância e uma marcada ausência de crescimento na fase puberal⁶. Pacientes com síndrome de Turner não tratada apresentam alturas médias muito inferiores ao limite da normalidade (136 a 147 cm), resultados que variam de acordo com a origem genética familiar⁷.

A identificação da doença em seu estágio inicial e o encaminhamento ágil e adequado para o atendimento especializado dão à Atenção Básica um caráter essencial para um melhor resultado terapêutico e prognóstico dos casos.

Este Protocolo visa a estabelecer os critérios diagnósticos e terapêuticos da síndrome de Turner. A metodologia de busca e avaliação das evidências estão detalhadas no **Apêndice 1**.

2. CLASSIFICAÇÃO ESTATÍSTICA INTERNACIONAL DE DOENÇAS E PROBLEMAS RELACIONADOS À SAÚDE (CID-10)

- Q96.0 Cariótipo 45,X
- Q96.1 Cariótipo 46,X iso
- Q96.2 Cariótipo 46,X com cromossomo sexual anormal, salvo iso
- Q96.3 Mosaicismo cromossômico, 45, X/46, XX ou XY
- Q96.4 Mosaicismo cromossômico, 45, X/outras linhagens celulares com cromossomo sexual anormal
- Q96.8 Outras variantes da síndrome de Turner

3. DIAGNÓSTICO

O diagnóstico clínico da síndrome de Turner inclui as características fenóticas já descritas, mas a variabilidade do fenótipo pode variar desde baixa estatura isolada até a presença das várias malformações associadas. Dessa forma, o cariótipo é o exame diagnóstico definitivo^{1,3,4,8}. A monossomia do cromossomo X (45X) é a forma mais frequentemente encontrada, mas também confirmam o diagnóstico o isocromossomo Xq, mosaicismos, deleções Xp e cromossomo X em anel, entre outros³.

4. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Serão incluídas neste Protocolo as pacientes com diagnóstico de síndrome de Turner confirmado por meio de cariótipo e que apresente um dos critérios abaixo:

- idade mínima de 2 anos;
- idade entre 2 e 5 anos: a altura deverá ser inferior ao percentil 5 da altura prevista para a idade, conforme a curva da Organização Mundial da Saúde (OMS)⁹;
- idade acima de 5 anos: a altura deverá ser inferior ao percentil 5 da altura prevista para a idade, conforme a curva do *National Center for Health Statistics* (NCHS) / *Center of Disease Control* (CDC) com idade óssea abaixo de 14 anos, estimada por radiografia de mãos e punhos¹⁰;
- função tireoideana basal (TSH, T4 livre) dentro dos limites da normalidade.

5. CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Serão excluídas deste Protocolo para tratamento com somatropina as pacientes que apresentarem pelo menos uma das condições abaixo:

- doença neoplásica maligna ativa;
- anomalias congênitas renais e cardiovasculares graves não corrigidas, que causam instabilidade clínica ou necessidade de internação hospitalar e intervenção cirúrgica.

- doença aguda grave, isto é, que necessite internação e tratamento parenteral ou nada por via oral (NPO) ou tratamento em unidade de terapia intensiva (UTI);
- hipertensão intracraniana benigna;
- retinopatia diabética proliferativa ou pré-proliferativa;
- hipersensibilidade ou intolerância ao medicamento ou a um dos seus componentes.

6. CASOS ESPECIAIS

Em caso de doença aguda grave (com necessidade de internação e tratamento parenteral ou NPO ou tratamento em UTI), o tratamento deverá ser interrompido por 1-2 meses ou até que haja recuperação da paciente. Em caso de doença neoplásica maligna, o tratamento com somatropina somente poderá ser utilizado após liberação documentada por oncologista, decorridos 2 anos do tratamento e remissão completa da doença⁸.

Em caso de anomalias congênitas que necessitem correção cirúrgica, o tratamento deverá ser protelado ou interrompido durante o tempo necessário para que as correções sejam realizadas e a paciente se recupere.

Nos casos de hipotireoidismo, o tratamento com levotiroxina visa a restabelecer a função tireoideana normal e não impede o tratamento com somatropina.

7. TRATAMENTO

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^{3-5,11}.

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 e 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 fracas¹². Os progestágenos mais usados são a medroxiprogesterona e a progesterona micronizada, iniciados após o sangramento vaginal ou 2 anos após o início dos estrogênios^{4,12}.

Os mecanismos que determinam baixa estatura nas pacientes com síndrome de Turner ainda não foram completamente entendidos, visto não haver deficiência de hormônio de crescimento. Provavelmente o que ocorre é uma falha na resposta à ação desse hormônio combinada com displasia esquelética¹⁴.

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^{15,16}. 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 randomizados¹⁸⁻²³ que incluíram 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 considerados¹² e faltam evidências para eficácia e segurança para esta associação.

O principal fator preditivo de melhor resposta é a idade de início do tratamento, com melhores resultados quando o início for mais precoce^{14,24,25}, não havendo, entretanto, definição de qual seria a idade ideal para iniciá-lo. Estudos que avaliaram o impacto do tratamento na qualidade de vida e sobre variáveis neuropsicológicas apresentaram resultados controversos²⁶⁻²⁹. Outros estudos sugerem efeito benéfico da somatropina sobre perfil lipídico, pressão arterial, alterações da voz/fala e proporções corporais das pacientes com síndrome de Turner³⁰⁻³².

O conjunto dos estudos sobre uso de somatropina em pacientes com síndrome de Turner apresenta grande variabilidade em termos de protocolo de tratamento, dose, idade de início e administração concomitante de estrógeno ou esteroide anabolizante. A terapia com estrógeno, que deve ser empregada para o desenvolvimento de caracteres sexuais secundários nas pacientes com a síndrome e hipogonadismo, diminui a resposta à somatropina, portanto o início da terapia com estrógeno deve ser definido de modo a evitar o efeito negativo sobre o crescimento e a proporcionar a indução da puberdade em idade adequada^{11,33-35}.

7.1. FÁRMACOS

- Somatropina: frasco-ampola de 4UI, 12UI, 15UI, 16UI, 18UI, 24UI e 30UI.

Na fórmula de conversão, 1 mg equivale a 3 UI. Há apresentações comerciais com volumes de diluente diferentes para a mesma dose de hormônio, o que deverá ser observado na prescrição e orientação ao paciente.

- Estrógenos conjugados: comprimidos de 0,3 mg.
- Medroxiprogesterona: comprimidos de 10 mg.

7.2. ESQUEMAS DE ADMINISTRAÇÃO

Somatropina: 0,135-0,15 UI/kg/dia (0,045-0,050 mg/kg/dia ou 0,3 a 0,375 mg/kg/semana) administrados via subcutânea, à noite, 6-7 vezes/semana^{12,36}. Excepcionalmente doses de até 0,2 U/Kg/dia podem ser prescritas em casos de baixa velocidade de crescimento e comprometimento da altura final, mantidos níveis de IGF-1 dentro dos valores de normalidade (idealmente menores de +2dp da média para idade)¹².

Estrogênios conjugados: inicialmente 0,3 mg/dia por via oral em dias alternados (1/10 a 1/8 da dose de adulto)³⁷. As doses são lenta e progressivamente elevadas a cada 4-6 meses ao longo de 2 a 4 anos, até as doses habituais para as adultas chegando a 1,25-2,5 mg, observando-se o efeito na indução puberal sem prejuízo para o crescimento.

Medroxiprogesterona: 5-10 mg dos dias 20-30 de ciclo mensal.

7.3. TEMPO DE TRATAMENTO – CRITÉRIOS DE INTERRUPÇÃO

O tratamento com somatropina deverá ser interrompido nas seguintes situações¹⁸:

- falha de resposta 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;
- idade óssea igual ou superior a 14 anos, de acordo com idade óssea estimada por radiografia de mãos e punhos¹².
- velocidade de crescimento inferior a 2 cm/ano¹².

A terapêutica com estrogênios deve ser mantida na vida adulta após ajuste progressivo da dose^{4,11,12,37}.

7.4. BENEFÍCIOS ESPERADOS

- Aumento da velocidade de crescimento e da altura final.

8. MONITORIZAÇÃO

A monitorização do tratamento com somatropina deverá ser realizada a partir de consultas clínicas com aferição das medidas antropométricas a cada 3-6 meses. A resposta ao tratamento deve ser acompanhada pelas curvas de crescimento já citadas, preferencialmente também pela curva de altura de Lyon, específica para síndrome de Turner (**Anexo 1**)³⁸. Exames laboratoriais para avaliação da glicemia de jejum e função tireoidiana (TSH) e exame radiológico para avaliação da idade óssea devem ser realizados anualmente³⁹. No caso de glicemia acima do limite da normalidade, deve-se considerar a redução da dose de somatropina, e no caso de hipotireoidismo (TSH > 10 mUI/L) recomenda-se o tratamento desta situação clínica.

O exame complementar da somatomedina-C ou fator de crescimento insulina símile 1 (IGF-1) deve ser realizado anualmente e sempre que houver necessidade de alteração de dose, visto que essa molécula é um marcador da adesão ao tratamento com somatropina e um dos parâmetros para ajuste da dose deste medicamento. Idealmente, devem-se buscar os valores normais^{12,40}. Na presença de níveis elevados de somatomedina-C (ou IGF-1), a dose de somatropina deve ser reduzida; se os níveis estiverem diminuídos, deve-se, inicialmente, verificar a adesão da paciente ao tratamento e, somente se ela for satisfatória, aumentar a dose do medicamento. Em casos de boa adesão ao tratamento, mas níveis de somatomedina-C (ou IGF-1) baixos para a idade óssea e velocidade de crescimento aquém do desejado, recomenda-se ajuste de dose para o peso até 0,15 UI/kg/dia, visando a níveis satisfatórios e seguros de somatomedina C (ou IGF-1) e aumento da velocidade de crescimento.

A somatropina é um medicamento seguro, com raros efeitos adversos graves. Deve-se atentar para o risco de desenvolvimento de intolerância à glicose, hipotireoidismo e hipertensão intracraniana benigna⁴¹. Outros eventos associados ao uso de somatropina em pacientes com síndrome de Turner incluem escoliose, deslizamento da epífise femoral e pancreatite, sendo que a associação com o desenvolvimento de neoplasias e com dissecação/ruptura de aorta permanece controversa^{42,43}.

A monitorização para o tratamento de indução puberal se realiza através do exame clínico de evolução do estágio de Tanner das mamas (**Anexo 1**) a cada 4-6 meses até a observação aquisição da mama adulta^{44,45}, preferencialmente coincidindo com a finalização do tratamento para crescimento. Diferente do tratamento com somatropina, a terapêutica com estrogênios deve ser mantida na vida adulta para garantia da aquisição da massa óssea¹².

9. REGULAÇÃO/CONTROLE/AVALIAÇÃO PELO GESTOR

Devem ser observados os critérios de inclusão e exclusão de pacientes constantes neste Protocolo, a duração e a monitorização do tratamento, bem como a verificação periódica das doses prescritas e dispensadas, a adequação de uso do medicamento e os critérios de interrupção do tratamento.

É preferível que as pacientes sejam atendidas por médicos especialistas em endocrinologia ou endocrinologia pediátrica e que sejam monitorizados os efeitos adversos e benefícios a longo prazo em serviços especializados.

Verificar na Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) vigente em qual componente da Assistência Farmacêutica se encontram os medicamentos preconizados neste Protocolo.

10. TERMO DE ESCLARECIMENTO E RESPONSABILIDADE – TER

Deve-se cientificar o paciente, ou seu responsável legal, sobre os potenciais riscos, benefícios e efeitos adversos relacionados ao uso dos medicamentos preconizados neste Protocolo, levando-se em consideração as informações contidas no TER.

TERMO DE ESCLARECIMENTO E RESPONSABILIDADE

Estrogênios conjugados, medroxiprogesterona e somatropina.

Eu, _____ (nome da paciente), declaro ter sido informada claramente sobre os benefícios, riscos, contraindicações e principais efeitos adversos relacionados ao uso de **estrogênios conjugados, medroxiprogesterona e somatropina**, indicados para o tratamento da síndrome de Turner.

Os termos médicos me foram explicados e todas as minhas dúvidas foram resolvidas pelo médico _____ (nome do médico que prescreve).

Assim, declaro que fui claramente informada de que o medicamento que passo a receber pode trazer o benefício do aumento da altura e velocidade de crescimento.

Fui também claramente informada a respeito das seguintes contraindicações, potenciais efeitos adversos e riscos:

- **estrogênios conjugados e medroxiprogesterona:** medicamentos classificados na gestação como fator de risco X (seu uso é contraindicado para gestantes ou para mulheres planejando engravidar);
- **somatropina:** medicamento classificado na gestação como categoria C quando utilizado no primeiro e segundo trimestres de gestação (estudos em animais mostraram anormalidades nos descendentes, mas não há estudos em humanos; o risco para o bebê não pode ser descartado, mas um benefício potencial pode ser maior do que os riscos);
- **efeitos adversos dos estrogênios conjugados:** coceira, dor na barriga, gases intestinais, candidíase vaginal, sangramento urinário e uterino; inflamação na vagina, fraqueza; câibras nas pernas
- **efeitos adversos da medroxiprogesterona:** sangramento uterino, corrimento vaginal, dor de cabeça, náusea, depressão, insônia, nervosismo, tontura, alopecia, acne, urticária, prurido, aumento de peso, fadiga, dor e sensibilidade nas mamas, entre outros.
- **efeitos adversos da somatropina:** reações no local da injeção, como dor, inchaço e inflamação. Algumas reações mais raras incluem dor de cabeça, dor nos músculos, fraqueza, aumento da glicose no sangue, resistência à insulina, dor no quadril e/ou nos joelhos, leucemia e hipotireoidismo;
- os medicamentos estão contraindicados em casos de hipersensibilidade (alergia) conhecida ao fármaco;

Estou ciente de que estes medicamentos somente podem ser utilizados por mim, comprometendo-me a devolvê-los caso não queira ou não possa utilizá-los ou se o tratamento for interrompido. Sei também que continuarei a ser assistida, inclusive se desistir de usar os medicamentos.

Autorizo o Ministério da Saúde e as Secretarias de Saúde a fazer uso de informações relativas ao meu tratamento, desde que assegurado o anonimato.

Sim Não

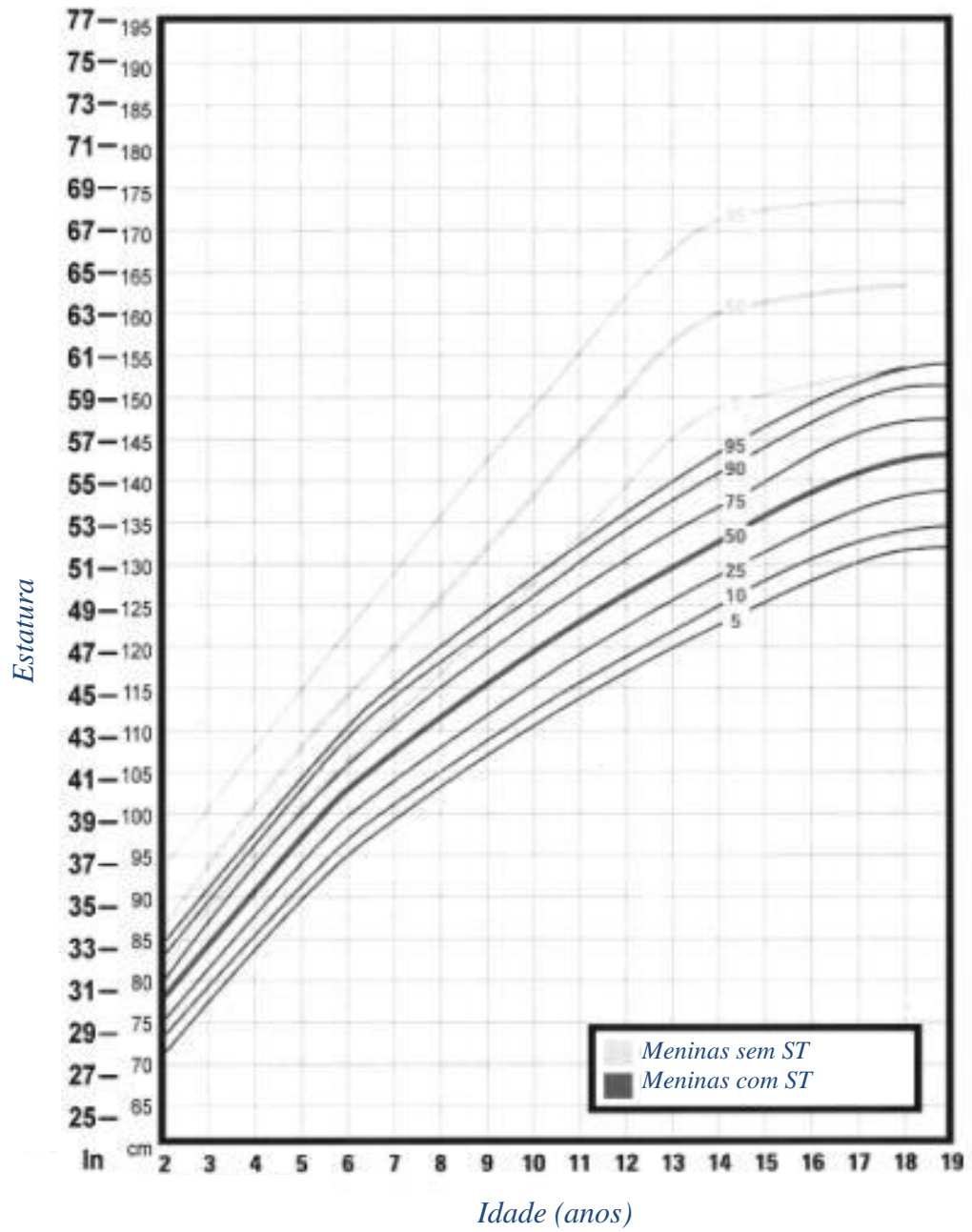
O meu tratamento constará do(s) seguinte(s) medicamento(s):

- estrogênios conjugados
- medroxiprogesterona
- somatropina

Local:		Data:	
Nome do paciente:			
Cartão Nacional de Saúde:			
Nome do responsável legal:			
Documento de identificação do responsável legal:			
Assinatura do paciente ou do responsável legal			
Médico Responsável:	CRM:	UF:	
Assinatura e carimbo do médico			
Data: _____			

NOTA: Verificar na Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) vigente em qual componente da Assistência Farmacêutica se encontram os medicamentos referidos.

ANEXO F - Curva de crescimento da síndrome de Turner



ANEXO G – Critérios de Tanner para evolução das mamas**Meninas - Desenvolvimento Mamário**

Ficha Farmacoterapêutica síndrome de turner

1 Dados do Paciente

Nome: _____
 Cartão Nacional de Saúde: _____ RG: _____
 Nome do cuidador: _____
 Cartão Nacional de Saúde: _____ RG: _____
 Sexo: Masculino Feminino DN: ____ / ____ / ____ Idade: ____
 _____ Peso: ____ Altura: ____ Endereço: _____
 _____ Telefones: _____
 _____ Médico assistente: ____
 _____ CRM: _____
 Telefones: _____

2 Avaliação Farmacoterapêutica

2.1 Possui outras doenças diagnosticadas?

não

sim g Quais? _____

O uso de somatropina está contraindicado em doença neoplásica ativa (salvo se houver parecer favorável do oncologista), anomalias congênitas renais e cardiovasculares não corrigidas, doença aguda grave, hipertensão intracraniana benigna, retinopatia diabética proliferativa ou pré-proliferativa.

2.2 Faz uso de outros medicamentos? não sim g Quais?

Nome comercial	Nome genérico	Dose total/dia e via	Data de início	Prescrito
				<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim
				<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim
				<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim
				<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim

2.3 Já apresentou reações alérgicas a medicamentos?

não

sim Quais? A que medicamentos? _____

3 Monitorização do Tratamento de Registro das Medidas Antropométricas

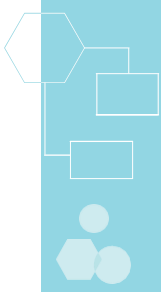
	Inicial	6 ^o mês	12 ^o mês	18 ^o mês	24 ^o mês
Data prevista					
Data					
Peso					
Altura					

Exames Laboratoriais

	Inicial	1 ^o mês	2 ^o mês	3 ^o mês	4 ^o mês	5 ^o mês	6 ^o mês
Data prevista							
Data							
Glicemia de jejum							
TSH							
IGF-1*							

* A cada mudança de dose deve ser feito novo exame.

Síndrome de Turner



3.1 Encontram-se dentro da normalidade os exames realizados?

- não Dispensar e encaminhar a paciente ao médico assistente
- sim Dispensar

3.2 Apresentou raio X para avaliação da idade óssea anualmente?

- não Dispensar e encaminhar a paciente ao médico assistente
- sim Dispensar

3.3 Houve aparecimento de alguma doença aguda grave?

- não Dispensar
- sim Dispensar e encaminhar a paciente ao médico assistente (o tratamento deverá ser interrompido por 1-2 meses ou até que haja recuperação da paciente)

3.4 Apresentou sintomas que indiquem eventos adversos? (preencher Tabela de Registros de Eventos Adversos)

- não Dispensar
- sim Passar para a pergunta 3.5

3.5 Precisa de avaliação do médico assistente com relação ao evento adverso?

- não Dispensar
- sim Dispensar e encaminhar a paciente ao médico assistente



Tabela de Registro da Dispensação

	1 ^o mês	2 ^o mês	3 ^o mês	4 ^o mês	5 ^o mês	6 ^o mês
Data						
Nome comercial						
Lote/Validade						
Dose prescrita						
Quantidade dispensada						
Próxima dispensação (Necessita de parecer médico: sim/não)						
Farmacêutico/CRF						
Observações	-	-	-	-	-	-

	7 ^o mês	8 ^o mês	9 ^o mês	10 ^o mês	11 ^o mês	12 ^o mês
Data						
Nome comercial						
Lote/Validade						
Dose prescrita						
Quantidade dispensada						
Próxima dispensação (Necessita de parecer médico: sim/não)						
Farmacêutico/CRF						
Observações						

guia de orientação ao paciente somatropina

este é um guia sobre o medicamento que você está recebendo gratuitamente pelo sus. seguindo suas orientações, você terá mais chance de se beneficiar com o tratamento. o medicamento é utilizado no tratamento de **SÍNDROME DE TURNER.**

1 Doença

- A síndrome de Turner é uma condição que pode ser identificada ao nascimento ou na puberdade. Baixa altura é a característica mais comum desta síndrome. Dentre outros achados incluem-se pescoço robusto (alado), peito alongado com uma distância maior entre os mamilos, desenvolvimento sexual retardado. Também pode haver problemas nos rins, na tireoide e no coração.

2 Medicamento

- Este medicamento promove aumento da altura final e da velocidade do crescimento.

3 Guarda do Medicamento

- O medicamento deve ser guardado na geladeira, mas não deve ser congelado.

4 Administração do Medicamento

- O medicamento deverá ser administrado por injeções subcutâneas.
- Procure saber com clareza todos os passos para a aplicação do medicamento com o médico ou profissional de enfermagem, bem como sua forma de preparo. Não prepare ou injete o medicamento até que esteja bem treinado.
- Procure orientações com o farmacêutico sobre como descartar de forma adequada as seringas e agulhas após o uso.
- Procure aplicar o medicamento sempre no mesmo horário estabelecido no início do tratamento.
- Aplique exatamente a dose que o médico indicou.

5 Reações Desagradáveis

- Apesar dos benefícios que o medicamento pode trazer, é possível que apareçam algumas reações desagradáveis, tais como dor ou inchaço no local de aplicação da injeção, dor de cabeça, dores nos músculos, dores nas juntas e fraqueza.
- Se houver algum destes ou outros sinais/sintomas, comunique-se com o médico ou farmacêutico.

- Maiores informações sobre reações adversas constam no Termo de Esclarecimento e Responsabilidade, documento assinado por você ou pelo responsável legal e pelo médico.

6 Uso de Outros Medicamentos

- Não faça uso de outros medicamentos sem o conhecimento do médico ou orientação de um profissional de saúde.

7 Outras Informações Importantes

- Como há diferentes marcas e apresentações de somatropina, observe cuidadosamente qual delas você recebeu e a quantidade a ser aplicada. Em caso de dúvida, procure orientações com o profissional de saúde (médico, enfermeiro ou farmacêutico do SUS).

8 Realização dos Exames de Laboratórios

- A realização dos exames garante uma correta avaliação sobre a ação do medicamento no seu organismo. Em alguns casos, pode ser necessário ajustar a dose ou até suspender o tratamento.

9 Para seguir recebendo o medicamento

- Retorne à farmácia a cada mês, com os seguintes documentos:
 - Receita médica atual
 - Cartão Nacional de Saúde ou RG
 - Exames: dosagem de IGF-1 (realizada sempre que houver necessidade de alteração de dose e a cada ano); glicemia de jejum, TSH e raio X para avaliação da idade óssea também deverão ser realizados anualmente.

10 Em caso de dúvida

- Se você tiver qualquer dúvida que não esteja esclarecida neste guia, antes de tomar qualquer atitude, procure orientação com o médico ou farmacêutico do SUS.

11 Outras Informações

se, por algum motivo, não usar o medicamento, devolva-o à farmácia do sus

GRUPO TÉCNICO

Ana Claudia Sayeg Freire Murahovschi

Fisioterapeuta/Ministério da Saúde

Bárbara Corrêa Krug

Farmacêutica

Consultora do Hospital Alemão Oswaldo Cruz

Cláudio Maierovitch Pessanha Henriques

Médico/Ministério da Saúde

Guilherme Geib

Médico

Consultor do Hospital Alemão Oswaldo Cruz

José Miguel do Nascimento Júnior

Farmacêutico/Ministério da Saúde

José Miguel Dora

Médico

Consultor do Hospital Alemão Oswaldo Cruz

Karine Medeiros Amaral

Farmacêutica

Consultora do Hospital Alemão Oswaldo Cruz

Liliana Rodrigues do Amaral

Enfermeira

Hospital Alemão Oswaldo Cruz

Luana Regina Mendonça de Araújo

Farmacêutica/Ministério da Saúde

Maria Inez Pordeus Gadelha

Médica/Ministério da Saúde

Mariama Gaspar Falcão

Farmacêutica/Ministério da Saúde

Mauro Medeiros Borges

Médico

Hospital Alemão Oswaldo Cruz

Paulo Dornelles Picon

Médico

Consultor do Hospital Alemão Oswaldo Cruz

Priscila Gebrim Louly

Farmacêutica/Ministério da Saúde

Rafael Selbach Scheffel

Médico

Consultor do Hospital Alemão Oswaldo Cruz

Ricardo de March Ronsoni

Farmacêutico Bioquímico/Ministério da Saúde

Roberto Eduardo Schneiders

Farmacêutico Bioquímico/Ministério da Saúde

Rodrigo Fernandes Alexandre

Farmacêutico/Ministério da Saúde

Rodrigo Machado Mundim

Farmacêutico Bioquímico/Ministério da Saúde

Vanessa Bruni Vilela Bitencourt

Farmacêutica Bioquímica/Ministério da Saúde

Vania Cristina Canuto Santos

Economista/Ministério da Saúde