

## Diagnósticos de enfermagem na síndrome de Turner

Maurício Rouvel Nunes\*  
Simone Travi Canabarro\*  
Ana Paula Vanz\*\*  
Rafael Fabiano Machado Rosa\*  
Paulo Ricardo Gazzola Zen\*

### Resumo

A síndrome de Turner é uma doença genética rara e possui repercussão importante na assistência em saúde destas pacientes. Apesar da ST não ser incomum, ainda existem lacunas na literatura acerca da assistência de enfermagem. O objetivo do trabalho foi inferir diagnósticos de enfermagem a partir das condições clínicas apresentadas pelas pacientes com síndrome de Turner (ST), conforme a taxonomia II NANDA-I. Trata-se de um estudo transversal e retrospectivo, de abordagem quantitativa. A amostra foi constituída por 59 pacientes com ST, diagnosticadas no período de 1993 a 2019. Os dados foram extraídos dos seus prontuários e submetidos à inferência diagnóstica pautados na taxonomia II NANDA-I. O julgamento clínico ocorreu com as principais dismorfias descritas entre as pacientes. No que tange aos resultados, a constituição cromossômica mais frequente foi a monossomia do cromossomo X (40,7%) e a média de idade do diagnóstico das pacientes foi de 15,9 anos (variou de 1 mês a 34 anos). As principais dismorfias descritas foram: baixa estatura, cúbito valgo, *pectus excavatum* e palato ogival. Os diagnósticos inferidos para a população estudada foram isolamento social, mobilidade física prejudicada, deglutição prejudicada, baixa autoestima situacional e padrão respiratório ineficaz. Concluiu-se que a proposição de diagnósticos de enfermagem possibilita qualificar a assistência destas pacientes, a partir de evidências no cuidado à pacientes com doenças raras.

**Palavras-chave:** Síndrome de Turner. Genética. Terminologia Padronizada em Enfermagem

### INTRODUÇÃO

A síndrome de Turner (ST) ou de Ullrich-Turner caracteriza-se clinicamente por baixa estatura, pescoço alado e hipogonadismo. Foi descrita em 1938 por Henry Turner, sendo que a sua base genética foi descoberta em 1959. A ST possui uma incidência de 1/2.500 nascimentos do sexo feminino, sendo que as constituições cromossômicas associadas envolvem a monossomia completa ou parcial (principalmente envolvendo o braço curto) do cromossomo X. Estas podem ocorrer de forma isolada, ou em mosaico (envolvendo mais de uma linhagem celular)<sup>1</sup>. Destaca-se que a ST é

a única monossomia cromossômica descrita como compatível com a vida<sup>2</sup>.

As dismorfias ou sinais clínicos na ST são variáveis, sendo que a baixa estatura é uma das características mais marcantes, seguida da micrognatia, do palato ogival, do cúbito valgo, do atraso da idade óssea, da hipoplasia ungueal, do tórax largo (ou em escudo), e das alterações renais e cardíacas<sup>3,4</sup>. Contudo, o quadro clínico pode ser sutil. Além disso, as pacientes com ST possuem uma maior predisposição para a ocorrência de diversas comorbidades, tais como obesidade,

DOI: 10.15343/0104-7809.202145066074

\*Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA. Porto Alegre – RS, Brasil

\*\*Faculdades Integradas de Taquara – FACCAT. Taquara – RS, Brasil

E-mail: mrouvelnunes@gmail.com

hipotireoidismo, hipertensão arterial e déficits no desenvolvimento intelectual e neuropsicomotor<sup>5</sup>.

Cabe salientar que na ST pode haver uma grande variabilidade fenotípica, podendo existir meninas com a forma clássica evidenciadas pelas principais distorções descritas, como também aquelas que possuem poucas distorções; sendo assim, muitas vezes o diagnóstico de meninas e mulheres com a síndrome ocorre tardiamente e implica no surgimento de complicações de vários sistemas orgânicos. Atualmente, as evidências retratam que não há um cariótipo e fenótipo clássico e que o diagnóstico nem sempre é evidente ou até mesmo quase inexistente, necessitando de uma avaliação clínica e citogenética<sup>5,6</sup>.

Assim, faz-se necessária a atuação do enfermeiro no que tange não só ao cuidado destas pacientes com ST como também na mitigação de possíveis complicações, através do mapeamento da sua evolução, no intuito de reunir estratégias para uma abordagem terapêutica adequada. O escopo dos cuidados aos pacientes que possuem doenças de origem genética está inserido na área denominada "enfermagem em genética e genômica", que é de fundamental importância na prática assistencial do enfermeiro aos pacientes portadores de doenças raras<sup>6</sup>. Conforme a *International Society of Nurses in Genetics* (ISONG), esta é definida como a proteção, a promoção e a otimização da saúde; a prevenção da doença e de possíveis lesões; o alívio do sofrimento por meio do diagnóstico das respostas humanas; e a defesa, de forma pró-ativa, dos direitos dos indivíduos, de suas famílias e das comunidades sob cuidado<sup>7</sup>.

No Brasil, existem iniciativas acerca da disseminação do conhecimento de enfermagem na genética e na genômica, sendo estas respaldadas legalmente pelo parecer

nº 032 de 2011, do Conselho Regional de Enfermagem de São Paulo, que conclui que o enfermeiro pode atuar na área de genética, e pela Resolução de nº 468/2014 do Conselho Federal de Enfermagem (COFEN), que estabelece diretrizes para a atuação privativa do enfermeiro dentro do aconselhamento genético no âmbito da equipe de enfermagem conforme formação específica para área<sup>8</sup>. Em pesquisa realizada no Brasil<sup>9</sup>, em um centro de referência no acompanhamento de mulheres com ST, constatou-se por meio do aconselhamento genético que as demandas psicossociais eram retratadas como prioritárias pelas pacientes, sendo o processo de enfermagem uma forma de planejar a execução de melhorias na qualidade de vida dessas pacientes. A aplicabilidade da compreensão dos diagnósticos de enfermagem (DEs) na assistência realizada pelo enfermeiro com conhecimento em genética e genômica advém da necessidade dele prover um cuidado integral que é pautado na promoção da saúde, por meio da comunicação com a família e o paciente, bem como do apoio a decisões terapêuticas e que envolvam a qualidade de vida da família dentro do seu contexto, atuando no gerenciamento dos quadros sintomatológicos apresentados pelos pacientes portadores de condições genéticas<sup>8,9</sup>.

Assim como em outras doenças genéticas, a ST, por vezes, é pouco enfatizada nos currículos e na formação dos enfermeiros assistenciais, sendo que as informações voltadas para estes profissionais são pouco divulgadas. Estes se colocam frente ao desafio de adquirir o conhecimento em genética e genômica, com o intuito de realizar um cuidado seguro baseado no raciocínio clínico, para que o mesmo sirva de alicerce aos principais DEs e planeje, assim, a melhor forma de assistência<sup>9</sup>. Ainda existem lacunas na literatura acerca da

assistência de enfermagem sistematizada e no estudo das respostas humanas à condição de saúde e ao processo de vida de pacientes com esta condição, necessitando, portanto, de pesquisas de enfermagem voltadas ao auxílio do julgamento clínico, por meio da determinação de diagnósticos de enfermagem, com a finalidade de auxiliar o profissional no processo prático do aconselhamento genético. Portanto, diante das lacunas, faz-se

necessário construir e difundir conhecimentos acerca da sistematização da assistência de enfermagem as pacientes com ST, de forma a possibilitar um cuidado integral.

Desse modo, o objetivo do estudo foi inferir diagnósticos de enfermagem a partir das condições clínicas apresentadas pelas pacientes com ST, conforme a taxonomia II NANDA-I (North American Nursing Diagnosis Association-International).

## MÉTODO

Estudo transversal e retrospectivo, de abordagem quantitativa, realizado nos Serviços de Genética Clínica da UFCSPA/Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (SCMPA) e do Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), entre janeiro de 2018 e fevereiro de 2019. Foram estudadas 59 pacientes com ST diagnosticadas no período de 1993 a 2019. As variáveis coletadas foram: idade do diagnóstico, exame de cariótipo e distorções descritas na avaliação clínica. O critério de exclusão era a falta de descrição de distorções. Contudo, não ocorreram perdas.

O julgamento clínico para inferir os diagnósticos de enfermagem deu-se em duas etapas: na primeira, foram elencadas as principais distorções descritas entre as pacientes e realizou-se uma revisão na literatura à procura de estudos sobre a temática. Na segunda etapa, realizou-se a identificação dos DEs associados às distorções com base na

Taxonomia NANDA-I, verificando-se a definição do título do diagnóstico e das características definidoras, além dos fatores relacionados e das condições associadas. O presente trabalho foi escrito de acordo com as diretrizes para comunicação de estudos observacionais em epidemiologia (STROBE).

Este estudo foi aprovado pelos Comitês de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA) sob o registro do CAAE: 69178217.7.0000.5345 pelo parecer substanciado nº 2.230.086 e do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) sob o registro do CAAE: 09909712.3.1001.5329 pelo parecer substanciado nº 2.326.171, sendo respeitado todos os preceitos éticos e legais, conforme preconiza a Resolução 466/12, do Conselho Nacional de Saúde. Ao proceder o registro e análise dos dados, assegurou-se o anonimato das participantes.

## RESULTADOS

A amostra foi constituída de 59 pacientes, sendo que delas 25,4% eram menores de 2 anos de idade, 30,5% apresentavam entre 2 e 13 anos, e 44% 13 anos ou mais. A sua idade média foi de 15,9 anos e a mediana, de 10,6

anos (variou de 1 mês a 34 anos).

A Tabela 2 mostra que em relação ao exame de cariótipo 40,7% das pacientes apresentavam a monossomia do cromossomo X (45,X) e o restante 59,3% de mosaicismos e de alterações

estruturais sendo que destas últimas destacaram-se a deleção do braço curto do cromossomo X [del(Xp)] (n=7) e o isocromossomo do braço longo do cromossomo X [i(Xq)] (n=6), conforme a ordem de frequência na amostra.

No que tange as dismorfias apresentadas na Tabela 2, as dismorfias maiores consistiram em baixa estatura (83%), cúbito valgo (45,8%), palato alto/ogival (37,2%) e *pectus excavatum* (15,2%). Outras dismorfias também presentes incluíram as unhas típicas (hipoplásicas/hiperconvexas) (61,2%), a baixa implantação posterior do cabelo (52,1%), o epicanto (16,9%) e o hipertelorismo mamário (22%), características que fazem parte do espectro

clínico da ST, mas que possuem um menor impacto na qualidade de vida e nas atividades de vida diária dessas pacientes.

A partir das principais dismorfias descritas entre as pacientes: baixa estatura, cúbito valgo, palato ogival e *pectus excavatum* foram elencados 5 DEs, que envolveram os domínios do conforto, da atividade/reposo, da nutrição e da autopercepção, conforme a Taxonomia II da NANDA-I. Os DEs elencados foram: padrão respiratório ineficaz, mobilidade física prejudicada, deglutição prejudicada, baixa autoestima situacional e isolamento social, como pode ser observado na Tabela 3.

**Tabela 1**– Caracterização da amostra. Porto Alegre - RS, 2019.

Variáveis	n (%)
Idade*	15.9±10.6
<b>Faixa etária</b>	
< 2 anos	15 (25.4)
2 a 13 anos	18 (30.5)
> 13 anos	26 (44)

Dados apresentados em frequência absoluta e frequência relativa.

\* Dados apresentados como média ± desvio padrão.

**Tabela 2**– Frequência das dismorfias e alterações cromossômicas apresentadas pelas pacientes com ST. Porto Alegre - RS, 2019.

Alterações cromossômicas	n (%)
45,X	24 (40.7)
Outros	35 (59.3)
Mosaicismo	21 (60)
Alterações estruturais	14 (40)
<b>Dismorfias</b>	
Baixa estatura	49 (83)
Unhas típicas	36 (61.2)
Baixa implantação	31 (52.1)
Cúbito valgo	27 (45.8)
Palato ogival	22 (37.2)
Hipertelorismo mamário	13 (22)
Epicanto	10 (16.9)
<i>Pectus excavatum</i>	9 (15.2)

Dados apresentados em frequência absoluta e frequência relativa.

\* Dados apresentados como média ± desvio padrão.

**Tabela 3**– Relação das dismorfias, condições associadas, características definidoras e fatores relacionados com os diagnósticos de enfermagem (DEs) prioritários identificados na amostra. Porto Alegre - RS, 2019.

Dismorfias	Condições Associadas*	Características definidoras*	Fatores relacionados*	DE*
Baixa estatura	- Alterações na aparência física - Alteração no bem-estar	- Doença - Sentir-se diferente dos outros	- Dificuldade para estabelecer relacionamentos	Isolamento social
Cúbito Valgo	- Alteração na integridade das estruturas ósseas - Restrições prescritas de movimento	- Redução na amplitude de movimentos	- Rigidez articular	Mobilidade física prejudicada
Palato ogival	- Anormalidade da orofaringe	- Pega ineficaz - Sucção ineficaz	- Problema de comportamento alimentar	Deglutição prejudicada
Palato ogival	- Prejuízo funcional	- Desafio situacional ao próprio valor	- Alteração da imagem corporal	Baixa autoestima situacional
<i>Pectus excavatum</i>	- Deformidade na parede torácica - Prejuízo musculoesquelético	- Dispneia - Excursão torácica alterada	- Fadiga da musculatura respiratória	Padrão respiratório ineficaz

\*Fonte: NANDA International. Diagnósticos de Enfermagem da Nanda: definições e classificações<sup>10</sup>.

## DISCUSSÃO

A ST é uma condição genética que acomete apenas mulheres, sendo considerada uma síndrome rara. Atualmente, as evidências demonstram que pode haver uma grande variabilidade nas manifestações clínicas destas pacientes, tornando a suspeita diagnóstica não tão evidente. Por isso, a importância da sua avaliação clínica e citogenética<sup>11</sup>. Em trabalho realizado no Brasil<sup>12</sup>, identificou-se que a constituição 45,X observada ao exame de cariótipo está presente entre 40-60% das pacientes, seguida do mosaïcismo e de alterações estruturais, o que é concordante com os achados do nosso estudo.

No Brasil, a média de idade do diagnóstico das pacientes com ST é por volta dos 12 anos, sendo que metade delas são identificadas entre os 12 e os 18 anos<sup>13</sup>. Em nosso estudo,

a média de idade do diagnóstico foi de 15,9 anos e a mediana de 10,6 anos, evidenciado que as pacientes estão sendo diagnosticadas tardiamente. Esta média de idade está acima daquela descrita em um estudo ucraniano recente, que encontrou um valor de 9,3 anos<sup>14</sup> e do recomendado às pacientes com ST, conforme o protocolo clínico e as diretrizes terapêuticas relacionadas do Ministério da Saúde, que recomenda o diagnóstico entre 2 e 12 de idade<sup>15</sup>. Sendo assim, o diagnóstico tardio possui importantes implicações, como atraso na indução da puberdade, visto que essas pacientes muito frequentemente necessitam de terapia com estrogênios para o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários, no início da terapia com somatotropina, ou hormônio do crescimento, que segundo metanálise realizada

por Baxter e colaboradores<sup>16</sup> possui impacto significativo na qualidade de vida e na estatura adulta dessas pacientes. Cabe salientar que a dificuldade do diagnóstico precoce parece advir de determinantes socioeconômicos, de déficits de crescimento menos acentuados e de ausência de alterações físicas (como dismorfias) evidentes.

No que tange às alterações corporais, a baixa estatura é o sinal clínico mais comum na ST, observado em 95-100% das pacientes. Ela está relacionada à haploinsuficiência do gene SHOX<sup>16</sup>. Em nossa amostra, a sua frequência foi de 83%. Em relação a outras dismorfias, destaca-se o palato ogival e o cúbito valgo, que em nosso estudo foram mais comumente descritos do que no outro trabalho também realizado na América Latina<sup>17</sup>, salientando que o pectus excavatum que teve uma frequência relativa de 15,2% em nossa amostra não foi descrito nesse estudo latino-americano<sup>17</sup>.

Diante do exposto, é necessário compreender o impacto que essa condição implica na vida dessas pacientes. Assim, torna-se fundamental a congruência de uma equipe multiprofissional voltada no acompanhamento em longo prazo a esses indivíduos, pois possuem uma condição crônica de saúde. Com advento dos estudos em genômica, houve uma melhoria na identificação de riscos, rastreamento e diagnósticos de doenças, bem como otimização da terapêutica. O enfermeiro, ao incorporar o conhecimento da genética e da genômica em sua prática, possibilita um cuidado pautado na qualidade de vida do paciente e incorpora os avanços tecnológicos na sua assistência<sup>18</sup>.

A interação entre a enfermagem com a genética e a genômica nasce em uma abordagem no qual elas fornecem ao cuidado uma nova especialidade, uma nova tecnologia e uma novo olhar ao cuidar dos pacientes. Além disso, a ciência da enfermagem acrescenta visões de mundo e perspectivas diferentes, lidando com respostas humanas às condições de saúde e

defendendo os direitos dos pacientes na era em que as informações genéticas influenciam fortemente as decisões em saúde<sup>19</sup>. Assim, a partir do julgamento clínico do enfermeiro a partir das dismorfias apresentadas pelas pacientes, pôde-se identificar possíveis DEs para amostra estudada.

A baixa estatura é um importante achado clínico entre as pacientes com ST e possui uma importante repercussão psicossocial dentro dos contextos de vida. No trabalho realizado por pesquisadores americanos<sup>20</sup>, os autores discorrem que as pacientes com ST possuem uma rede de apoio social mais frágil quando comparadas às demais mulheres, bem como possuem relacionamentos menos duradouros, e retratam que a baixa estatura possui um grande impacto no relacionamento interpessoal, resultando em rejeição no meio social e alterações de personalidade. Assim, para as pacientes com baixa estatura, que foi o achado mais frequentemente observado em nosso estudo, elencou-se o diagnóstico prioritário de “isolamento social”, substanciado pelas características definidoras: doença e sentir-se diferente dos outros, relacionado a dificuldades de estabelecer relacionamentos, pautados nas alterações de bem-estar e na aparência física como condições associadas.

O cúbito valgo é um desvio para fora do antebraço em extensão que pode exigir até tratamentos cirúrgicos devido a razões estéticas. No entanto, há casos na literatura de pacientes com ST que desenvolvem limitações funcionais e paralisia do nervo ulnar secundárias a ele. A neuropatia ulnar ocorre quando há compressão do nervo de mesmo nome, ocasionando dormência, formigamento e fraqueza. Essa é uma condição crônica que necessita, muitas vezes, de intervenção cirúrgica. Ademais, essas pacientes possuem uma diminuição na mobilidade do membro e necessitam de reabilitação motora<sup>21</sup>. Assim, definiu-se o DE “mobilidade física prejudicada” para esta dismorfia, pautado

na sua característica definidora: redução da amplitude dos movimentos, relacionado à rigidez articular e tendo como condição clínica associada, baseada no diagnóstico médico, as alterações na integridade das estruturas ósseas e na restrição prescrita de movimentos.

Anormalidades na orofaringe são frequentes entre as pacientes com ST, sendo que o palato em forma de ogiva ou alto tem importante função articulatória, pois o palato duro é parte integrante do sistema estomatognático e participa nas funções de deglutição, de sucção, de mastigação e de fonoarticulação, possuindo impacto significativo na qualidade de vida dessas pacientes<sup>22</sup>. O DE “deglutição prejudicada”, que é definido como o “funcionamento anormal do mecanismo de deglutição associado a déficits nas estruturas ou função oral, faríngea ou esofágica”, foi substanciado com as características definidoras: pega e sucção ineficazes, relacionados a problemas de comportamento alimentar, tendo como condição médica associada à anormalidade da orofaringe.

Ademais, essas pacientes, devido à sua gama de possíveis alterações físicas, podem apresentar uma predisposição a dificuldades de alterações sociais, que repercutem negativamente no bem-estar, como evidenciado pela revisão de pesquisadores britânicos<sup>23</sup>. Assim, foi elencado o DE “baixa autoestima situacional”, que é definido como o “desenvolvimento de percepção negativa sobre o seu próprio valor em resposta a uma situação atual”, presente no domínio da autopercepção, a partir das características definidoras: desafio situacional ao próprio valor, relacionado a alteração da imagem corporal, pautado na condição associada de prejuízo funcional.

Para a dismorfia pectus excavatum foram identificadas as características definidoras dispneia e excursão torácica alterada, com

o fator relacionado fadiga da musculatura acessória a partir das condições associadas, que são evidências médicas, além de deformidade na parede torácica e prejuízo músculo esquelético. O pectus excavatum é uma alteração do tórax caracterizada por depressão do esterno e das cartilagens costais anteriores. A maioria das pacientes que apresenta este achado é assintomática; no entanto, no início da puberdade muitas vezes surgem queixas de dispneia e de cansaço aos esforços, podendo estar relacionadas a problemas cardiovasculares, como diminuição do volume do ventrículo direito<sup>24</sup>. A diminuição da função pulmonar ainda é controversa na literatura. Contudo, há evidência de pacientes com ST apresentando testes de função pulmonar diminuídos<sup>25</sup>. No estudo multicêntrico realizado na América do Norte evidenciou-se que 62,1% dos pacientes com pectus excavatum possuíam falta de ar<sup>25</sup>. Assim sendo, o DE prioritário para as características definidoras e o fator relacionado foi “padrão respiratório ineficaz”, visto que o processo de ventilação nesses pacientes pode, em casos mais graves e com progressão, estar prejudicado.

Como limitação do estudo destaca-se a ausência de alguns dados complementares presentes nos prontuários das pacientes, sendo que nestes casos foram utilizadas informações secundárias presentes na literatura acerca da temática. Os avanços das tecnologias em saúde, em particular da genética e genômica, permitem vislumbrar perspectivas futuras de um cuidado cada vez mais individualizado e personalizado. Por se tratar de uma nova competência na prática da enfermagem que está em ascensão, trabalhos na área poderão auxiliar na elaboração de protocolos assistenciais a serem aplicados em pacientes portadores de doenças raras, bem como prover um cuidado individualizado dos mesmos.

## CONCLUSÃO

Os DEs “isolamento social”, “mobilidade física prejudicada”, “deglutição prejudicada”, “baixa autoestima situacional” e “padrão respiratório ineficaz” foram elencados a partir das dismorfias identificadas na amostra estudada, o que corrobora em muito para a assistência da enfermagem às pacientes com ST.

## REFERÊNCIAS

1. Cui X, Cui Y, Shi L, Luan J, Zhou X, Han J. A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment. *Intractable Rare Dis Res*. 2018;7(4):223-228. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.5582/irdr.2017.01056>
2. Backeljauw P, Klein K. Sex hormone replacement therapy for individuals with Turner syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019;181(1):13-17. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31685>
3. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol*. 2017;177(3):G1-G70. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1530/EJE-17-0430>
4. de Araújo C, Galera BB, Galera MF, de Medeiros SF. Clinical and cytogenetic aspects of the Turner syndrome in the Brazilian Western region. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 2010;32(8):381-5. [cited 2020 Aug 10]. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0100-72032010000800004>
5. Noordman I, Duijnhouwer A, Kapusta L, Kempers M, Roeleveld N, Schokking M, et al. Phenotype in girls and women with Turner syndrome: Association between dysmorphic features, karyotype and cardio-aortic malformations. *Eur J Med Genet*. 2018;61(6):301-306. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.01.004>
6. Sharoff L. Holistic Nursing in the Genetic/Genomic Era. *J Holist Nurs*. 2016;34(2):146-53. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1177%2F0898010115587401>
7. Hickey KT, Taylor JY, Barr TL, Hauser NR, Jia H, Riga TC, et al. Nursing genetics and genomics: The International Society of Nurses in Genetics (ISONG) survey. *Nurse Educ Today*. 2018;63(2):12-17. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.nedt.2018.01.002>
8. Cardoso MCV, Junior DAC. Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais. *Rev Min Enferm*. 2016;20:e956. [cited 2020 Aug 10]. Disponível em: <http://www.dx.doi.org/10.5935/1415-2762.20160025>
9. Flória Santos M, Ramos ES. Cuidado de enfermagem baseado em genômica para mulheres com síndrome de Turner. *Rev Latino-Am. Enfermagem*. 2006;14(5):645-650. [cited 2020 Aug 10]. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0104-11692006000500002>
10. NANDA International. Diagnósticos de Enfermagem da Nanda: definições e classificação 2018-2020. 10a ed. Porto Alegre: Artmed; 2018.
11. Marqui, ABT. Síndrome de Turner e polimorfismo genético: uma revisão sistemática. *Rev paul pediatri*. 2015;33(3):363-370. [cited 2020 Aug 10]. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.rpped.2014.11.014>
12. Miguel Neto J, Marini SH, Faria AP, Guerra Júnior G, Guerra AT. Variables associated with diagnostic delay in Turner syndrome. *Rev paul pediatri*. 2011;29(1):67-72. [cited 2020 Aug 10]. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0103-05822011000100011>
13. Jung MP, Amaral JL, Fontes RG, Costa AT, Wuillaume SM, Cardoso MH. Diagnosis of Turner's Syndrome: the experience of the Rio de Janeiro State Institute of Diabetes and Endocrinology between 1970 and 2008. *Rev Bras Saude Mater Infant*. 2010;10(1):117-124. [cited 2020 Aug 10]. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1519-38292010000100012>
14. Zelinska N, Shevchenko I, Globa E. Nationwide Study of Turner Syndrome in Ukrainian Children: Prevalence, Genetic Variants and Phenotypic Features. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2018;10(3):256-263. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.4274/jcrpe.5119>
15. Brasil. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas: Síndrome de Turner. Brasília (DF). 2013. Disponível em: <http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2014/abril/03/pcdt-sindrome-de-turner-livro-2010.pdf>
16. Baxter L, Bryant J, Cave CB, Milne R. Recombinant growth hormone for children and adolescents with Turner syndrome. *Cochrane Database Syst Rev*. 2007;24(1):CD003887. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1002/14651858.cd003887.pub2>
17. Ibarra-Ramírez M, Martínez-de-Villarreal LE. Clinical and genetic aspects of Turner's syndrome. *Medicina Universitaria*. 2016;18(70):42-48. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.rmu.2016.03.003>
18. Flowers E, Martin M, Abid H, Binford S, Mackin L. Pairing pedagogical and genomic advances to prepare advanced practice nurses for the era of precision health. *BMC Med Educ*. 2019;19(1):112. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1186/s12909-019-1542-x>
19. Hu J, Yu L, Modanloo S, Zhou Y, Yang Y. A theoretical framework for interaction of nursing discipline with genetics and genomics. *Int J Nurs Sci*. 2018;5(4):336-342. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ijnss.2018.08.004>
20. Sandberg DE, Gardner M. Short Stature: Is It a Psychosocial Problem and Does Changing Height Matter?. *Pediatr Clin North Am*. 2015;62(4):963-82. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2015.04.009>



21. Mohan K, Ellanti P, Hadidi O, Bossut C. Tardy ulnar nerve palsy following a neglected childhood lateral epicondyle fracture non-union and resultant cubitus valgus deformity. *BMJ Case Rep.* 2018;11(1):e227918. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1136/bcr-2018-227918>
22. Berwig LC, Silva AMT. Análise quantitativa do palato duro de respiradores orais: revisão de literatura. *Rev. soc. bras. fonoaudiol.* 2011;16(4):483-487. [cited 2020 Aug 10]. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1516-80342011000400020>
23. Wolstencroft J, Skuse D. Social skills and relationships in Turner syndrome. *Curr Opin Psychiatry.* 2019;32(2):85-91. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1097/ycp.0000000000000472>
24. Kelly RE Jr, Robert J. Obermeyer, Donald Nuss. Diminished pulmonary function in pectus excavatum: from denying the problem to finding the mechanism. *Ann Cardiothorac Surg.* 2016; 5(5): 466-475. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://dx.doi.org/10.21037/acs.2016.09.09>
25. Kelly RE Jr, Shamberger RC, Mellins RB, Mitchell KK, Lawson ML, Oldham K, et al. Prospective multicenter study of surgical correction of pectus excavatum: design, perioperative complications, pain, and baseline pulmonary function facilitated by internet-based data collection. *J Am Coll Surg.* 2007;205(2):205-16. [cited 2020 Aug 10]. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jamcollsurg.2007.03.027>

Recebido em agosto de 2020.  
Aceito em fevereiro de 2021.