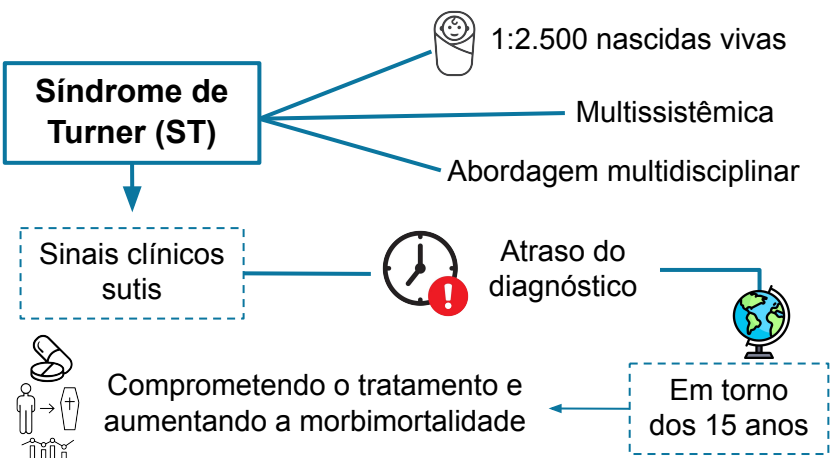


Síndrome de Turner no Brasil: Estudo Exploratório

OLIVEIRA, Joyceane^{1,4}; SABINO, Marianna²; PAES, Chrystenise^{3,4}; ACOSTA, Angelina⁴; FERRAZ, Victor⁴; GALERA, Marcial⁴; SILVA, Luiz Carlos⁴; GRANJEIRO, Carlos Henrique⁴; BOY, Raquel⁴; MEDEIROS, Paula⁴; LLERENA, Juan⁴; OLIVEIRA, Bibiana⁴; FÊLIX, Têmis⁴; MICHELATTO, Débora^{2,4}; MONLLEÓ, Isabella^{1,2,3,4}.

¹Programa de Pós-graduação em Ciências da Saúde, Instituto de Ciências Biológicas, UFAL / ²Faculdade de Medicina, UFAL; ³Serviço de Genética Clínica, Hospital Universitário Professor Alberto Antunes, UFAL / ⁴Rede Nacional de Doenças Raras.

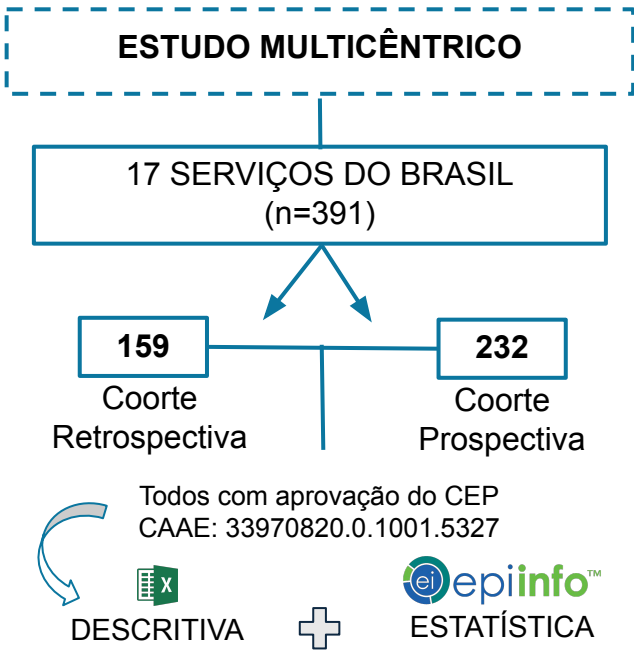
INTRODUÇÃO



OBJETIVO

Descrever aspectos demográficos, socioeconômicos, diagnósticos e assistenciais de pessoas com ST no Brasil.

METODOLOGIA



RESULTADOS E DISCUSSÃO

Variáveis analisadas	n	%	Variáveis analisadas	n	%	Variáveis analisadas	n	%
Idade			Escolaridade			Idade ao diagnóstico		
Mínima	0,1 dias	-	Analfabeto	17	11,6	Mínima	-0,1 dias	-
Máxima	70,1 anos	-	Fund. Completo	6	4,1	Máxima	47,9 anos	-
Q1-Q3	9,9-28,7 ano	-	Fund. Incompleto	38	25,9	Q1-Q3	2,1-17,0 ano	-
Mediana	18,6 anos	-	Médio Completo	46	31,3	Mediana	anos	-
UF de nascimento			Médio Incompleto	15	10,2	Odisseia diagnóstica		
Região norte	27	7,1	Superior Completo	13	8,8	Mínima	-0,0 dias	-
Região nordeste	189	49,2	Superior Incompleto	12	8,2	Máxima	42 anos	-
Região sudeste	126	32,8	Especialidade de registro			Q1-Q3	0,6-7,8 ano	-
Região centro-oeste	33	8,6	Genética	219	96,1	Mediana	2,9 anos	-
Região sul	9	2,3	Outras	9	3,9	Acompanhamento genética		
UF de residência			Encaminhamento			Mínima	0 dias	-
Região norte	25	6,5	Ambulatorial	163	71,2	Máxima	44,3 anos	-
Região nordeste	194	50,5	Unidade Básica de Saúde	42	18,3	Q1-Q3	1,3-9,2 ano	-
Região sudeste	123	32,0	Outros	23	10,5	Mediana	4,8 anos	-
Região centro-oeste	35	9,1	Momento do diagnóstico			Tipo do diagnóstico		
Região sul	7	1,8	Pré-natal	13	3,4	Clínico	62	16,2
Local de residência			Pós-natal	364	96,6	Etiológico	317	83,0
Capital	104	27,1	Idade início dos sintomas			Outros	3	0,8
Demais regiões	280	72,9	Mínima	0 dias	-	Fonte pagadora		
Classe social			Máxima	45 anos	-	SUS	223	80,9
B1	6	2,7	Q1-Q3	0-10 ano	-	Recursos próprios	27	9,8
B2	22	9,9	Mediana	2 anos	-	Outros	27	9,8
C1	46	20,6	Serviços visitados					
C2	74	33,2	Mínimo	1,0	-			
D-E	75	33,6	Máximo	10,0	-			
Autodeclaração racial			Q1-Q3	1,0-2,0	-			
Parda	218	59,1	Mediana	2,0	-			
Negra	26	7,1	Médicos consultados					
Branca	123	33,3	Mínimo	1,0	-			
Indígena	1	0,3	Máximo	44,0	-			
Amarela	1	0,3	Q1-Q3	2,0-4,0	-			
			Mediana	2,0	-			

Odisseia diagnóstica: semelhante ao observado no estudo: De Oliveira et. al, 2024

Características de Destaques:

Representatividade nacional

Escolaridade e classe; pardas e interioranas.

Porta entrada: SUS -> Genética

Idade diagnóstico: pré-púbere/púbere

Principal fonte pagadora de exames: SUS

CONCLUSÃO

- O primeiro panorama epidemiológico e assistencial da Síndrome de Turner no Brasil;
- Os resultados obtidos abrem caminho para análises mais aprofundadas da jornada assistencial;
- Tem potencial para orientar e desenhar linhas de cuidados para com a ST.

REFERÊNCIAS

DE OLIVEIRA et al. Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: A retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 19, n. 1, p. 405, 2024.

KRUSZKA et al. Turner syndrome in diverse populations. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 182, n. 2, p. 303-313, 2020.

RARAS - Rede Nacional de Doenças Raras. Raras.org.br, 2020. Disponível em: <<https://raras.org.br/rede/como-citar>>. Acesso em: 10 set. 2025.

AGRADECIMENTOS

