



FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE DO ESTADO DE MATO GROSSO
CAMPUS UNIVERSITÁRIO DE CÁCERES “JANE VANINI”
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
CURSO DE ENFERMAGEM



JÉSSICA LETICIA GUERRA BASTASINI

Sistematização da Assistência de Enfermagem na Síndrome de Klinefelter

Cáceres – MT
Setembro de 2013



FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE DO ESTADO DE MATO GROSSO
CAMPUS UNIVERSITÁRIO DE CÁCERES “JANE VANINI”
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
CURSO DE ENFERMAGEM



JÉSSICA LETICIA GUERRA BASTASINI

Sistematização da Assistência de Enfermagem na Síndrome de Klinefelter

Projeto de pesquisa apresentado à Disciplina de Trabalho de Conclusão de Curso I, Campus Universitário “Jane Vanini”, UNEMAT, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Orientadora: Enf^a Ms Raquel Borges Silva

Cáceres - MT
Setembro de 2013

SUMÁRIO

1.	INTRODUÇÃO	3
2.	OBJETIVOS	4
2.1	OBJETIVO GERAL	4
2.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	4
3.	PROBLEMA	4
4.	HIPÓTESE	4
5.	JUSTIFICATIVA.....	4
6.	REFERENCIAL TEÓRICO.....	6
7.	METODOLOGIA DA PESQUISA	9
7.1	Desenho de estudo.....	9
7.2.	Fonte de Dados.....	9
8.	CRONOGRAMA	10
9.	RESULTADOS ESPERADOS.....	10
10.	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	11

1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Klinefelter (SK) é um estado intersexual, determinado geneticamente pela duplicação do cromossomo X, caracterizada por alterações tardias que se tornarão evidentes após a puberdade (MONEY, 1974).

Desde 1942, as manifestações de clínicas da Síndrome são reconhecidas. No entanto, a existência de um cromossomo X extranumerário como fator etiológico foi apenas elucidada a partir de 1949, com a descoberta do corpúsculo de Barr (SMITH, 1998).

Consiste em uma das causas mais importantes de infertilidade masculina e hipogonadismo primário em nosso meio (HARGREAVE, 2000).

O aconselhamento genético tornou-se parte da sistematização da assistência de enfermagem (SAE) quando foi incluído na classificação das intervenções de enfermagem, sendo conceituado como o processo interativo de ajuda do cliente/família, que possui anomalia genética ou risco de transmissão (MCCLOSKEY e BULECHEK, 2003).

Os enfermeiros são desafiados a reconhecer as influências genéticas no risco para doenças, na implantação de intervenções de enfermagem, promoção da saúde e bem-estar.

O enfoque da enfermagem está na identificação de estratégias e prioridades para favorecer o cliente (FLÓRIA-SANTOS e RAMOS, 2006).

Neste sentido, serão analisados alguns aspectos do distúrbio, como manifestações clínicas, aspectos físicos e psicológicos do portador da síndrome pra que haja uma percepção maior sobre o presente assunto.

2. OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO GERAL

Estudar a Síndrome de Klinefelter, os impactos na saúde do homem relacionando a assistência de enfermagem na qualidade de vida dos portadores.

2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Descrever a síndrome em seus aspectos fisiológicos e genéticos;
- Investigar tratamento e acompanhamento;
- Relacionar a assistência de enfermagem dos portadores da Síndrome de Klinefelter.

3. PROBLEMA

Os enfermeiros compreendem a assistência de enfermagem aos portadores da Síndrome de Klinefelter?

4. HIPÓTESE

Os enfermeiros compreendem a assistência de enfermagem aos portadores da Síndrome de Klinefelter.

Os enfermeiros não compreendem a assistência de enfermagem aos portadores da Síndrome de Klinefelter.

5. JUSTIFICATIVA

As anomalias genéticas proporcionam um grande impacto na saúde da família e da sociedade, pois são crônicas e envolvem vários órgãos e sistemas, bem como, métodos diagnósticos e terapêuticos caros e nem sempre acessíveis (ABRAHÃO, 2000).

Estudar as malformações congênitas possibilita o conhecimento do quadro epidemiológico e gera reflexões acerca das ações de saúde e controle desses agravos e melhorar a qualidade de vida. Assim, é de grande importância que os profissionais de saúde, como enfermeiros, neurologistas, endocrinologistas, fonoaudiólogos fiquem mais atentos para o diagnóstico da SK, por meio do diagnóstico precoce, e de um pré-natal mais detalhado.

O interesse pelo tema surgiu pelo fato de ter pouco conhecimento produzido acerca desta síndrome apesar de ser muito comum nos dias atuais, estimando-se sua incidência em 1 caso para cada 850 homens. Ao executar pesquisas em artigos percebi a falha de diagnósticos nesses pacientes.

6. REFERENCIAL TEÓRICO

Nos últimos anos a genética assumiu lugar de destaque, tornando-se evidente a necessidade de um contínuo conhecimento das contribuições, dessa área para a saúde (ABRAHÃO, 2009).

A síndrome de Klinefelter foi descoberta pelo pesquisador Dr. Harry F. Klinefelter em uma inusitada experiência onde um paciente desenvolveu mamas (Ginecomastia) (NUNES, 2009).

Insta esclarecer que esta síndrome é um distúrbio genético cromossômico, ou seja, está relacionada com alterações numéricas no conjunto de cromossomos de um indivíduo. Sendo portador da síndrome o indivíduo possui um cromossomo X a mais, interferindo na sua expressão fenotípica.

Este cromossomo sexual extra (X) causa uma mudança característica nos meninos, causando desenvolvimento de mamas, modificação na tonalidade da voz e na distribuição de pêlos, pênis pouco desenvolvido e sem produção de espermatozoides (MAIA, 2002).

Além das modificações físicas, tal síndrome acarreta dificuldades no desempenho intelectual, causando reduções específicas no Q.I, diminuição da memória em curto prazo, déficit de atenção, dificuldade na fala e coordenação motora pobre (SMITH, 1998).

Analizamos ainda desordens psiquiátricas, como neurose, psicose e depressão. Estudos relatam que quanto maior o número de cromossomo X extra, maior o efeito dessas características e a probabilidade de retardo mental (SMITH, 1998).

Este distúrbio também apresenta variantes com cromossomos X ou Y adicionais ao cariótipo, constituindo as polissomias, que seria 48XXXY, 48XXYY, 49XXXYY e 49XXXXY. Cerca de 80% dos casos identificam-se o cariótipo 47XXY e 20% possui o mosaïcismo ou as variantes citadas à cima (MILLER, 1998).

Ao estudar o caso, observou fatores de infertilidade, liberação de hormônio Gonadotropina, elevado nível de liberação dos Hormônios Folículo Estimulante (FSH) e Luteinizante (LH). Obtendo estes resultados, tal pesquisa foi publicada no Jornal de Metabolismo e Endocrinologia Clínica (1942), nascendo então a Síndrome de Klinefelter (NUNES, 2009).

Realmente a Síndrome de Klinefelter é caracterizada por alterações do matéria genético, no entanto elas são esporádicas, não mostrando recorrência familiar e nem são transmissíveis hereditariamente (BEIGUELMAN, 1982).

Cerca de metade dos casos da síndrome resulta em erros na meiose I paterna, devido a uma falha na recombinação Xp/Yp na região pseudo-autossômica. Entre os casos de origem materna a maioria resulta de erros na meiose I, e o restante de erros na meiose II, mecanismo chamado de não-disjunção, ou de um erro mitótico pós zigótico, chamado de mosaicismo (NUSSBAUM, INNES e WILLARD, 2002).

Mesmo sendo uma das doenças cromossômicas mais comum, a maioria dos pacientes permanecem não diagnosticados mesmo depois de adultos, devido o desenvolvimento na infância processar-se normalmente.

As manifestações iniciais são aparentes na puberdade, onde a fase de diferenciação sexual secundária ocorre de uma maneira inadequada, originando assim, um diagnóstico tardio. Adultos que se queixam de fadiga, fraqueza, e apresentam infertilidade, disfunção erétil, osteoporose, ginecomastia e hipogonadismo podem manifestar a doença (SMITH, 1998).

Pesquisas realizadas em um estudo de 105 casos, na Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), no período de janeiro de 1989 a dezembro de 2011 indicam que 72 indivíduos apresentaram um cariótipo normal (46,XY), 31 com cariótipo 47,XXY e dois com cariótipo 46,XY/47,XXY, resultando em 72 casos sem a síndrome e 33 com a síndrome (TINCANI et. al, 2012).

O diagnóstico da síndrome era feito através de exame histológico dos testículos que, mesmo após a puberdade, revelavam ausência de células germinativas nos canais seminíferos. (LEITE, 1999).

Contudo, novas formas de pesquisa foram surgindo, e hoje observamos tal distúrbio através da cromatina sexual feita pela amostra de sangue de cada indivíduo, anamnese e exame físico, e através da cariotipagem cromossômica em amostra de líquido amniótico intra uterino (LEITE, 1999).

A importância do diagnóstico precoce não é só para que o paciente entenda e trate as manifestações, mas também para que se tenha uma atenção maior ao surgimento de condições associadas, como o câncer de mama (20 vezes mais comum em pacientes com a síndrome), distúrbios auto-imunes (Lúpus Eritematoso Sistêmico, Artrite Reumatoide), Diabetes Mellitus, entre outras.

Tendo um intuito de evitar ou reduzir as complicações biopsicossociais tardias dessa expressão rara de feminização, é importante o diagnóstico precoce a fim de se realizar aconselhamento genético, *screening* de outros membros da família e iniciar a terapêutica necessária.

O tratamento fundamenta-se na terapia de reposição hormonal à base de testosterona, de acordo com as exigências clínicas de cada caso (KAMISCHKE e NIESCHLAG, 1999).

O tratamento deve ser individualizado, com terapêutica androgênica na forma de enantato ou cipionato de testosterona, que leva à redução dos níveis sanguíneos de ICSH após vários meses de administração (KOCAR et. al, 2000).

É importante o aconselhamento genético nos casos de infertilidade e a avaliação do estado psicossocial do indivíduo que, muitas vezes, necessita de acompanhamento psiquiátrico (KOCAR et. al, 2000).

7. METODOLOGIA DA PESQUISA

7.1 Desenho de estudo

Tratará de uma pesquisa bibliográfica integrativa. A revisão integrativa é um método específico, que resume o passado da literatura empírica ou teórica, para fornecer uma compreensão mais abrangente de um fenômeno particular (BROOME, 1993).

Esse método de pesquisa objetiva foi traçar uma análise sobre o conhecimento já construído em pesquisas anteriores sobre um determinado tema. A revisão integrativa possibilitou a síntese de vários estudos já publicados, permitindo a geração de novos conhecimentos, pautados nos resultados apresentados pelas pesquisas anteriores (MENDES, 2008).

Dessa forma, a revisão integrativa do tema permite identificar a quantidade de estudos publicados em bases de dados e as abordagens feitas pelos autores (BENEFIELD, 2003; POLIT e BECK, 2004).

7.2. Fonte de Dados

O levantamento bibliográfico será realizado por meio de consulta em bases de dados de relevância para a produção do conhecimento em saúde: BVS - Biblioteca Virtual em Saúde, SciELO - Scientific Eletronic Librari Online.

A busca na base de dados será realizada durante os meses de janeiro a junho de 2014. Serão utilizadas as palavras chaves: Síndrome de Klinefelter, alterações cromossômicas, infertilidade masculina, assistência de enfermagem. Inicialmente, utilizará um quadro como instrumento de registro dos dados coletados. Para o preenchimento deste será necessária à leitura dos resumos de cada um dos trabalhos encontrados com vista a identificar o panorama genérico das publicações.

A amostra será refinada conforme os seguintes critérios: textos completos no idioma português, com restrição de período de 1999 à 2014, a fim de buscar a ideia central que responderão os objetivos da pesquisa.

Para seleção dos artigos construirá um formulário com as informações a seguir: base de dados, periódico de publicação, autor e ano, título, período de desenvolvimento e local do estudo, método de análise, objetivo e principais resultados.

8. CRONOGRAMA

PERIODOS ATIVIDADES	2013 8º Semestre	2014 9º Semestre	2014 10º Semestre
Levantamento bibliográfico	X	X	X
Leitura teórica	X	X	X
Correções		X	X
Entrega do primeiro Esboço		X	
Entrega do TCC		X	
Definição de banca		X	
Apresentação		X	
Produção e apresentações científicas		X	X

9. RESULTADOS ESPERADOS

Com a presente pesquisa é esperado que se tenha o conhecimento da síndrome em seus aspectos fisiológicos e genéticos, identificar a sistematização de enfermagem e como abordar os portadores da síndrome

10. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ABRAHÃO, A.R. A integração da genética na prática clínica do enfermeiro. **Acta Paul Enferm.**; v. 13 n. 203 p. 6. 2000
- ABRAHÃO, A.R. Aconselhamento genético. In: Barros SMO. **Enfermagem obstétrica e ginecologia: guia para a prática assistencial**. 2ª ed. São Paulo: Roca, 2009. p. 67-74.
- BEIGUELMAN, B. **Citogenética Humana**. Rio de Janeiro (RJ): Guanabara Koogan, 1982.
- BENEFIELD, L.E. Implementing evidence-based practice in home care. **Home Healthc Nurse**. Dec; v. 21 n. 12 p. 804-11. 2003.
- BRITO, V.R.S, SOUSA, F.S, GADELHA, F.H, SOUTO, R.Q, REGO, A.R.F, FRANÇA, I.S.X. Malformações congênitas e fatores de risco materno em Campina Grande- Paraíba. **Rev Rene**, v.11, n. 2, p. 27-36, 2010.
- BROOME, M. E. **Integrative literature reviews for the development of concepts**. In: In Concept Development in Nursing, 2nd edn (Rodgers B.L. & Knafl K.A., eds), W.B. Saunders Co., Philadelphia, PA, pp. 231–250, 1993.
- FLÓRIA-SANTOS M, RAMOS ES. Cuidado de enfermagem baseado em genômica para mulheres com síndrome de Turner. **Rev Latino-am Enferm.**; 14(5):645-50. 2006.
- HARGREAVE, T.B. Genetics and male infertility. **Curr Opin Obstet Gynecol**;12(3):207-19. 2000.
- KAMISCHKE, A.; NIESCHLAG, E. **Analysis of medical treatment of male infertility**. Hum Reprod;14(Suppl. 1):1-23. 1999.
- KOCAR, I.H.; YESILOVA, Z.; OZATA, M. The effects of testosterone replacement treatment on immunological features of patients with Klinefelter's syndrome. **Clin Exp Immunol**;121(3):448-52. 2000.
- LEITE, L. **Síndrome de Klinefelter (47 XXY)**. 1999 Disponível em <<http://www.ghente.org/ciencia/genetica/klinefelter.htm>>. Acesso em 15 set. 2013.
- MAIA, F.F.R.; COELHO, A. Z. ; ANDRADE, C. G.; ARAÚJO, L.R. **Diagnóstico Tardio da Síndrome de Klinefelter – Relato de Caso**. Bras.Endocrinol.Metab.Disponível em <<http://www.scielo.br/pdf/abem/v46n3/10903.pdf>>. Acesso em 10 outubro. 2013. Arq.; 46/3: 306-309. 2002.
- McCLOSKEY, J.C.; BULECHEK, G.M.; (editores). **Nursing Interventions Classification (NIC)**. 4th ed. Portland (OR): Book News; 2003.

MENDES, A. L.; FRACOLLI, L. A. Revisão sistemática de literatura e metassíntese qualitativa: considerações sobre sua aplicação na pesquisa em enfermagem. *Texto & Contexto Enfermagem*. v. 17, n. 4, pp. 771-778, oct.-dic. 2008.

MILLER, M. E.; SULKES, S. M. D. **Setting Behavior individuals with Klinefelter Syndrome.***Pediatrics*. v. 82 , n. 1, p. 115-117, 1998.

MONEY, J. Cytogenetics, hormones, and behavior disability: Comparison of XXY and XYY syndromes. *Clin Genet*, v. 4, n. 6, p. 370-4,1974.

NUNES, A. L. V. **Introdução à Psicologia do Desenvolvimento**. São Cristóvão: Universidade Federal de Sergipe, CESAD, 2009.

NUSSBAUM, INNES e WILLARD. Thompson e Thompson **Genética Médica**. 6ª ed. Rio de Janeiro (RJ): Guanabara Koogan S.A, 2002; pag 153.

POLIT, D.F.; BECK, C.T.; HUNGLER, B.P. Fundamentos de pesquisa em enfermagem. Métodos, avaliação e utilização. Trad. De Ana Thorell, 5ª ed. Porto Alegre, Artmed, 2004.

TINCANI, B.J, MASCAGNI, B.R, PINTO, R.D, GUARAGNA,F. G, CASTRO ,C.C, SEWAYBRICKER, L.E, et al. Síndrome de Klinefelter: diagnóstico raro na faixa etária pediátrica **J Pediatr** . (Rio J).v. 88, n. 4, p. 329-7, 2012.

SMITH, C. M.; BREMNER, W. J. **Klinefelter Syndrome**. *ArchInternMed*, p. 158:1309-1314, 1998.