

SÍNDROME DE TURNER NA LITERATURA CIENTÍFICA: ANÁLISE DA ORGANIZAÇÃO TEMÁTICA POR COOCORRÊNCIA

TURNER SYNDROME IN THE SCIENTIFIC LITERATURE: A CO-OCCURRENCE ANALYSIS OF THEMATIC ORGANIZATION

SÍNDROME DE TURNER EN LA LITERATURA CIENTÍFICA: ANÁLISIS DE LA ORGANIZACIÓN TEMÁTICA MEDIANTE COOCURRENCIA

Josias Lucas Ferreira Bona

Universidade Federal do Piauí | Teresina, Piauí, Brasil

ORCID: 0009-0001-0690-0144



978-65-84528-66-6



10.53524/lit.edt.978-65-84528-66-6/01

Submissão 18/05/26

Publicação 06/07/26

Como citar BONA, J. L. F. Síndrome de Turner na literatura científica: análise da organização temática por coocorrência. // FONTES, F. L. L. (Org). **Tópicos relevantes em Ciências da Saúde**. Teresina: Literacia Científica Editora & Cursos, 2026, p. 01-09.

RESUMO

OBJETIVO: Analisar as produções científicas sobre síndrome de Turner e explorar a organização temática da literatura por meio da análise de coocorrência de termos. **MÉTODO:** Revisão narrativa combinada à análise bibliométrica exploratória. O levantamento documental abrangeu grandes bases informacionais em saúde e as redes de coocorrência semântica foram construídas e mapeadas matematicamente com o auxílio do *software* VOSviewer. **RESULTADOS:** A estrutura conceitual organiza-se em cinco agrupamentos temáticos. O eixo central é amplamente dominado pelo processo diagnóstico e sua relação com a idade dos pacientes. A partir desse núcleo, irradiam linhas focadas no crescimento fisiológico e mecanismos celulares. Contudo, identificou-se que as pesquisas voltadas à qualidade de vida e às mulheres na fase adulta ocupam posições periféricas na rede, apresentando baixa conectividade com as bases biológicas. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** O mapeamento revela uma ciência fragmentada, fortemente ancorada no diagnóstico pediátrico isolado. Esse isolamento temático expõe uma negligência sistêmica na transição dos cuidados para a maturidade. O avanço acadêmico e assistencial exige desenhos de pesquisa translacionais que integrem a carga genética ao desenvolvimento psicossocial contínuo durante todo o ciclo vital..

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Turner. Cariótipo. Fenótipo. Diagnóstico.

ABSTRACT

OBJECTIVE: To analyze the scientific literature on Turner syndrome and explore its thematic organization through the co-occurrence analysis of terms. **METHOD:** Narrative review combined with an exploratory bibliometric analysis. The documentary search covered major health information databases, and semantic co-occurrence networks were mathematically constructed and mapped using the VOSviewer software. **RESULTS:** The conceptual structure is organized into five thematic clusters. The central axis is predominantly driven by the diagnostic process and its relationship with patients' age. From this core, thematic lines extend toward physiological growth and cellular mechanisms. However, studies addressing quality of life and women in adulthood occupy peripheral positions within the network, exhibiting limited connectivity with the biological foundations. **CONCLUSIONS:** The mapping reveals a fragmented scientific landscape, strongly anchored in the isolated pediatric diagnostic perspective. This thematic isolation highlights a systemic neglect of the transition of care into adulthood. Advancing both research and clinical practice requires translational study designs that integrate genetic burden with continuous psychosocial development throughout the life course.

KEYWORDS: Turner Syndrome. Karyotype. Phenotype. Diagnosis.

RESUMEN

OBJETIVO: Analizar la producción científica sobre el síndrome de Turner y explorar la organización temática de la literatura mediante el análisis de coocurrencia de términos. **MÉTODO:** Revisión narrativa combinada con un análisis bibliométrico exploratorio. La búsqueda documental abarcó las principales bases de datos en salud, y las redes de coocurrencia semántica fueron construidas y cartografiadas matemáticamente con el apoyo del programa informático VOSviewer. **RESULTADOS:** La estructura conceptual se organiza en cinco agrupaciones temáticas. El eje central está ampliamente dominado por el proceso diagnóstico y su relación con la edad de las pacientes. A partir de este núcleo, se proyectan líneas temáticas centradas en el crecimiento fisiológico y los mecanismos celulares. Sin embargo, se identificó que las investigaciones orientadas a la calidad de vida y a las mujeres en la edad adulta ocupan posiciones periféricas en la red, con baja conectividad respecto de las bases biológicas. **CONSIDERACIONES FINALES:** El mapeo revela un panorama científico fragmentado, fuertemente anclado en el diagnóstico pediátrico como enfoque aislado. Este aislamiento temático pone de manifiesto una negligencia sistémica en la transición de la atención hacia la edad adulta. El avance académico y asistencial requiere diseños de investigación traslacionales que integren la carga genética con el desarrollo psicossocial continuo a lo largo de todo el curso de la vida.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Turner. Cariotipo. Fenotipo. Diagnóstico.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Turner (ST) é uma anomalia cromossômica sexual que afeta indivíduos com fenótipo feminino, com incidência aproximada de 1 para cada 2.500 nascidas vivas (Finozzi; Álvarez, 2022). A condição decorre da perda total ou parcial de um cromossomo X, resultando em uma base genética genotípica diversa (Guzmán-Arias et al., 2023; Santos; Marqui, 2024). Enquanto cerca de metade das pacientes apresenta a monossomia clássica 45,X, as demais exibem mosaicismos ou anomalias estruturais associadas. Essa multiplicidade cariotípica traduz-se em notável heterogeneidade fenotípica e clínica. Formas atenuadas frequentemente mascaram os sinais primários e provocam atrasos no diagnóstico, que muitas vezes ocorre apenas na adolescência ou idade adulta durante a investigação primária de baixa estatura ou quadros de infertilidade (Finozzi; Álvarez, 2022).

O fenótipo da ST engloba manifestações multissistêmicas que demandam vigilância contínua ao longo do ciclo de vida das pacientes. A baixa estatura é o achado fenotípico mais universal, afetando praticamente todas as pessoas acometidas, em grande parte impulsionada pela haploinsuficiência do gene *SHOX*. Simultaneamente, a rápida depleção dos folículos ovarianos leva ao hipogonadismo hipergonadotrófico, atraso puberal acentuado e infertilidade na quase totalidade dos casos. O quadro clínico abrange distúrbios estruturais típicos, como pescoço alado e *cubitus valgus*. Contudo, as malformações cardiovasculares e renais congênitas representam o principal eixo de morbimortalidade, elevando substancialmente o risco de eventos agudos e dissecções aórticas precoces (Araújo; Moraes; Batista, 2022; Silva et al., 2022).

Além das anomalias congênitas primárias, a síndrome impõe um fardo crônico sobre o metabolismo, a cognição e a saúde mental, afetando diretamente a qualidade de vida. As pacientes apresentam forte predisposição a patologias autoimunes, resistência à insulina e dislipidemia aterogênica, fatores que exacerbam o risco cardiovascular. No domínio neurocognitivo, observa-se maior vulnerabilidade para transtornos de ansiedade, déficit de atenção, hiperatividade e dificuldades intrínsecas de interação social. Essas múltiplas dimensões biológicas e comportamentais exigem acompanhamento multiprofissional contínuo, integrando endocrinologistas, cardiologistas e psicólogos. A complexidade desse manejo clínico justifica a permanência da ST como prioridade investigativa na medicina global (Carl et al., 2024; López-Siguero, 2020).

A literatura científica sobre a ST expandiu substancialmente nas últimas décadas, impulsionada pelo desenvolvimento da genômica e pelo refinamento das terapias de reposição hormonal com somatotropina e estrógenos. O volume crescente de publicações aborda a condição sob perspectivas multidisciplinares, explorando desde o manejo avançado de comorbidades estruturais até os impactos longitudinais na saúde mental (Guzmán-Arias et al., 2023; Llamas-Paneque et al., 2022; Sartori; Carolina López, 2025). Todavia, essa vasta diversidade temática gera um corpo literário altamente denso e pulverizado. Compreender como o conhecimento acumulado interage e se estrutura tornou-se um desafio acadêmico complexo. O mapeamento sistemático dessa produção global é essencial para discernir linhas terapêuticas consolidadas, visualizar inovações emergentes e direcionar as pesquisas futuras para áreas ainda pouco exploradas.

Para decodificar repositórios bibliográficos tão extensos, a análise de coocorrência de termos surge como uma ferramenta metodológica quantitativa robusta no campo da cientometria e ciência da informação. A técnica apoia-se na premissa de que a frequência com a qual conceitos técnicos aparecem simultaneamente nos documentos documenta reflete a estrutura intelectual subjacente à área. Ao mensurar matematicamente a força dessas associações e agrupamentos, o método consolida os temas em *clusters* orgânicos e revela redes semânticas ocultas.

Apesar do expressivo volume de estudos biomédicos primários que detalham a fisiopatologia celular e as condutas clínicas na ST, investigações focadas em sintetizar a organização temática dessas publicações permanecem escassas. A ausência crônica de mapeamentos conceituais abrangentes cria profundas lacunas na compreensão global das frentes de pesquisa, ocultando tendências e limitando a identificação proativa de oportunidades terapêuticas inéditas. Suprir essa deficiência estrutural é indispensável para integrar de forma lógica o fluxo de informação científica e otimizar o raciocínio médico. Com o propósito de organizar esse saber consolidado, este estudo teve como objetivo analisar as produções científicas sobre síndrome de Turner e explorar a organização temática da literatura por meio da análise de coocorrência de termos.

MÉTODO

Este estudo consiste em uma revisão narrativa da literatura, complementada por uma análise bibliométrica exploratória baseada na coocorrência de termos, com o propósito de identificar a organização temática das publicações científicas sobre ST. Diferentemente das revisões sistemáticas, cujo objetivo é responder a uma questão clínica específica mediante critérios rigorosos de seleção e síntese das evidências, a revisão narrativa permite integrar conhecimentos produzidos em diferentes perspectivas e compreender a evolução conceitual de um campo científico (Fontes et al., 2025). A incorporação da análise bibliométrica amplia essa abordagem ao possibilitar a representação visual das relações semânticas estabelecidas entre os principais conceitos abordados na literatura, favorecendo a identificação de domínios de pesquisa, tendências investigativas e conexões temáticas.

A identificação das publicações foi realizada nas fontes informacionais SCOPUS, Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE)/Pubmed e no buscador virtual Google Scholar, por reunir ampla cobertura da literatura biomédica internacional e disponibilizar registros bibliográficos compatíveis com análises cientométricas. A estratégia de busca foi

elaborada mediante a combinação de descritores controlados e termos livres relacionados à ST, utilizando o operador booleano "OR" apropriados ("Turner Syndrome" OR "Turner's Syndrome" OR "Syndrome, Turner" OR "Ullrich-Turner Syndrome" OR "Bonnieville-Ullrich Syndrome" OR "Monosomy X" OR "45,X" OR "XO syndrome"). A pesquisa contemplou os campos de título, resumo e palavras-chave, sem restrição idiomática ou temporal, sendo realizada de março a junho de 2026.

Foram considerados elegíveis artigos científicos que abordassem a ST sob diferentes perspectivas clínicas, genéticas, endocrinológicas, epidemiológicas ou psicossociais, incluindo estudos originais e artigos de revisão. Foram excluídos editoriais, cartas ao editor, erratas, resumos de eventos, notas técnicas e publicações que não apresentavam resumo ou informações bibliográficas suficientes para a extração dos termos utilizados na análise. Após a aplicação desses critérios, constituiu-se o *corpus* documental de 32 estudos, utilizados nas etapas subsequentes de exploração bibliométrica.

Os registros recuperados foram exportados em formato compatível com o *software* VOSviewer versão 1.6.21, preservando as informações referentes ao título, resumo e palavras-chave dos documentos. A estrutura temática das publicações foi investigada por meio da análise de coocorrência de termos, uma técnica bibliométrica fundamentada no pressuposto de que conceitos frequentemente mencionados em conjunto refletem proximidade temática e compartilham relações intelectuais dentro de determinado domínio científico. Nessa abordagem, a frequência simultânea de ocorrência entre dois termos representa a intensidade de sua associação, permitindo construir uma matriz de relações capaz de revelar a organização conceitual do conhecimento produzido sobre um determinado tema. Assim, quanto maior a frequência de coocorrência entre dois descritores, maior tende a ser sua afinidade temática dentro da literatura analisada (Van Eck; Waltman, 2010).

Na representação gráfica gerada pelo VOSviewer, os nós corresponderam aos termos identificados no *corpus* documental, com tamanho proporcional à sua frequência de ocorrência, enquanto as ligações entre eles representaram as relações de coocorrência, cuja espessura indicou a força de associação (*link strength*). A proximidade espacial entre os nós refletiu a similaridade temática e as diferentes cores identificaram automaticamente os *clusters*, constituídos por grupos de termos fortemente relacionados (Van Eck; Waltman, 2010).

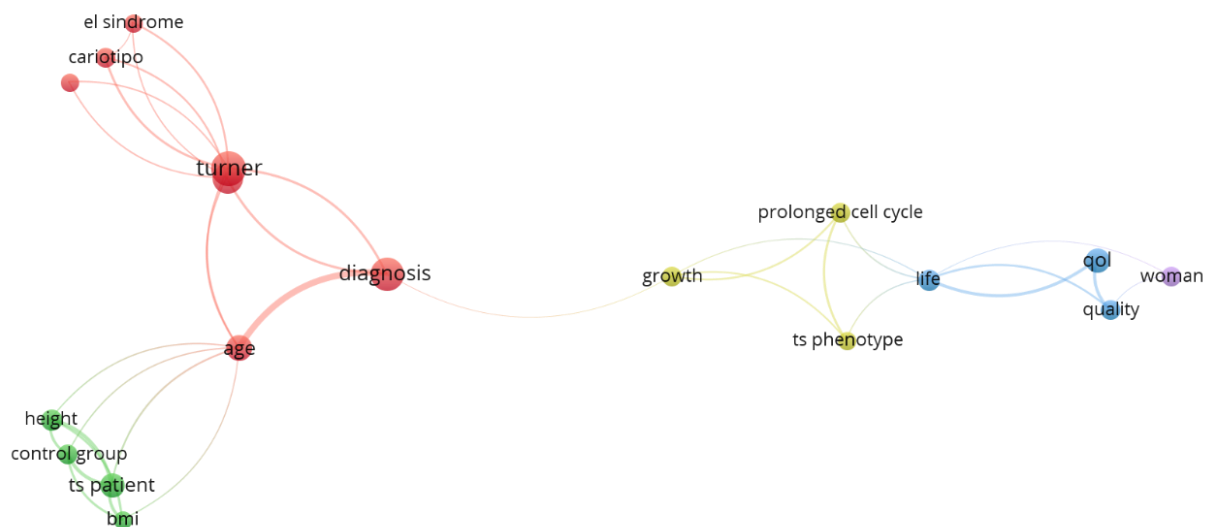
A interpretação da rede considerou de forma integrada a frequência dos termos, a intensidade das conexões, a posição relativa e a centralidade dos nós, bem como a composição dos *clusters*, permitindo compreender a organização temática da produção científica sobre ST, identificar áreas consolidadas de investigação, interfaces entre diferentes domínios do conhecimento e potenciais lacunas científicas. Os agrupamentos foram analisados à luz da literatura especializada em genética médica, endocrinologia e manejo clínico da síndrome, possibilitando contextualizar os padrões observados e explorar, de forma descritiva e não inferencial, a estrutura intelectual desse campo de pesquisa.

RESULTADOS

A rede de coocorrência de termos gerada no VOSviewer evidencia a estrutura conceitual das publicações analisadas sobre síndrome de Turner, organizando os termos em cinco clusters distintos (**Figura 1**). No VOSviewer, cada nó representa um termo, cujo tamanho é proporcional à sua frequência de ocorrência, enquanto as linhas indicam relações de coocorrência entre os termos, sendo sua espessura proporcional à força de associação (*link strength*). A distância entre os nós reflete o grau de proximidade temática: termos frequentemente citados em conjunto tendem a ocupar posições mais próximas, enquanto aqueles relacionados a diferentes eixos de investigação permanecem mais afastados.

O *cluster* vermelho constitui o núcleo central da rede e concentra os termos de maior ocorrência e conectividade, tendo "Turner", "age" e "diagnosis" como principais vértices estruturantes. O maior tamanho do nó correspondente a "Turner" demonstra que esse é o termo predominante da literatura analisada, funcionando como elemento articulador entre os diferentes temas investigados. A forte ligação entre "Turner" e "diagnosis", evidenciada pela elevada espessura da aresta, indica que o diagnóstico representa um dos focos recorrentes das publicações, frequentemente associado à idade dos pacientes (*age*). Além disso, os termos relacionados à síndrome ("syndrome") e ao cariótipo ("karyotype") encontram-se próximos ao núcleo principal, sugerindo que os estudos abordam simultaneamente aspectos clínicos, diagnósticos e citogenéticos da doença. A posição central desse *cluster* demonstra que a caracterização clínica e o diagnóstico constituem o principal eixo organizador da produção científica sobre síndrome de Turner.

Figura 1. *Clusters* temáticos da produção científica sobre síndrome de Turner obtidos por análise de coocorrência de termos.



Fonte: dados da pesquisa a partir do *software* VOSviewer.

O *cluster* verde reúne termos relacionados ao manejo clínico e ao acompanhamento dos pacientes, destacando palavras como "*patient*", "*control group*", "*height*" e "*TS*". A proximidade desses descritores e suas conexões com o termo "*age*" indicam que parte expressiva das pesquisas concentra-se na comparação entre pacientes com síndrome de Turner e grupos controles, sobretudo em estudos que avaliam crescimento, estatura e características clínicas. A disposição relativamente periférica desse *cluster* em relação ao núcleo vermelho sugere que essas investigações representam uma continuidade das pesquisas diagnósticas, direcionando o foco para o acompanhamento clínico e para a avaliação de desfechos físicos.

O *cluster* amarelo ocupa uma posição intermediária entre os domínios clínicos e moleculares da rede, sendo composto pelos termos "*growth*", "*prolonged cell cycle*" e "*TS phenotype*". Essa configuração revela um papel de transição temática, conectando as investigações voltadas ao crescimento corporal às pesquisas sobre mecanismos biológicos e expressão fenotípica da síndrome. A presença do termo "*growth*" como elo entre "*diagnosis*" e os demais descritores demonstra que o comprometimento do crescimento constitui um tema transversal, frequentemente relacionado tanto aos aspectos diagnósticos quanto às bases fisiopatológicas da síndrome. A elevada proximidade entre "*prolonged cell cycle*" e "*TS phenotype*" sugere que parte da literatura busca compreender mecanismos celulares capazes de explicar a variabilidade fenotípica observada nas pacientes.

O *cluster* azul concentra descritores associados à qualidade de vida e aos aspectos psicossociais, destacando os termos "*life*", "*quality*" e "*QoL*". A forte ligação entre "*life*" e "*QoL*" evidencia que esses conceitos aparecem de forma recorrente nas mesmas publicações, indicando um campo consolidado de investigação sobre o impacto da síndrome na vida cotidiana das pacientes. A conexão desse *cluster* com o grupo amarelo demonstra que os estudos sobre qualidade de vida frequentemente dialogam com pesquisas que abordam manifestações clínicas e fenotípicas, sugerindo uma abordagem mais abrangente da doença, que ultrapassa os aspectos exclusivamente biomédicos.

O *cluster* roxo, representado principalmente pelo termo "*woman*", apresenta menor número de nós e ocupa a posição mais periférica da rede. Sua ligação direta com o *cluster* azul indica que as pesquisas envolvendo mulheres adultas concentram-se predominantemente em temas relacionados à qualidade de vida, bem-estar e repercussões da síndrome ao longo da vida. A reduzida conectividade desse agrupamento sugere tratar-se de um domínio mais específico da literatura, com menor diversidade temática em comparação aos *clusters* centrais.

Sob a perspectiva da análise de redes do VOSviewer, observa-se que a estrutura apresenta elevada centralização em torno dos termos Turner, "*age*" e "*diagnosis*", que funcionam como nós de maior conectividade (*high-degree nodes*), estabelecendo pontes entre praticamente todos os *clusters* identificados. Essa configuração caracteriza uma rede relativamente coesa, porém organizada em subáreas temáticas bem definidas. A distribuição espacial dos *clusters* evidencia uma progressão conceitual que parte da caracterização clínica e diagnóstica da síndrome, avança para aspectos de crescimento e mecanismos biológicos, e culmina em estudos sobre qualidade de vida e repercussões na vida adulta. Dessa forma, a análise de coocorrência demonstra que a literatura sobre síndrome de Turner está estruturada em torno de um eixo clínico-diagnóstico predominante, complementado por linhas de investigação voltadas aos mecanismos fisiopatológicos, ao acompanhamento longitudinal e aos desfechos psicossociais das pacientes.

DISCUSSÃO

A estrutura temática da literatura sobre a ST, revelada pela análise de coocorrência, reflete a complexidade clínica de uma condição intrinsecamente multissistêmica. A divisão da rede em *clusters* distintos evidencia uma abordagem fragmentada da ciência em domínios específicos de pesquisa, em vez de uma integração holística.

Historicamente, a literatura focou em características fenotípicas isoladas, mas a compreensão contemporânea exige um modelo de cuidado contínuo e interdisciplinar, englobando genética, endocrinologia, cardiologia e psicologia (Gravholt et al., 2023; Shankar; Gravholt; Backeljauw, 2025). A proximidade espacial entre os nós biológicos e clínicos mapeados ilustra o esforço científico contínuo para conectar o genótipo ao fenótipo, embora as áreas ainda operem de forma compartimentada. Essa estruturação em blocos converge invariavelmente para a etapa mais crítica e central da linha de cuidado, que é o processo diagnóstico (Araújo; Moraes; Batista, 2022; Finozzi; Álvarez, 2022).

Os nós Turner, "*diagnosis*" e "*age*" formam o núcleo de maior densidade da rede, evidenciando o gargalo histórico e clínico na identificação da síndrome. O tamanho expressivo desses nós e a sua localização central traduzem a intensa preocupação acadêmica com o atraso diagnóstico, cuja média permanece em torno dos 15 anos de idade, impedindo a detecção de muitos casos (Aly; Kruszka, 2022; Huang; Olson; Maslen, 2021). A confirmação citogenética precoce dita toda a trajetória clínica da paciente. O diagnóstico tardio reduz drasticamente a janela de oportunidade para intervenções essenciais, como a iniciação do hormônio do crescimento (GH) e a indução puberal em momento fisiologicamente adequado (Burt et al., 2024; Cameron-Pimblett et al., 2025; Shankar et al., 2025). A urgência em estabelecer um diagnóstico preciso conduz a pesquisa diretamente para a investigação de suas manifestações clássicas, conectando o núcleo da rede aos estudos sobre desenvolvimento e morfofisiologia.

A forte associação de conexões no *cluster* amarelo, interligando crescimento, alterações fenotípicas e mecanismos biológicos, sublinha a busca pelas bases fisiopatológicas da ST. A espessura das ligações reflete a robustez teórica ancorada, como na haploinsuficiência do gene *SHOX*, determinante direto da baixa estatura e de anomalias esqueléticas (Álvarez-Nava; Soto-Quintana, 2022; Huang; Olson; Maslen, 2021). Investigações genômicas e epigenômicas recentes revelam que o fenótipo vai muito além da monossomia isolada do cromossomo X, envolvendo padrões de hipometilação global, redes transcriptômicas alteradas e regulação da expressão de genes autossômicos. Desvendar a complexidade dessas vias biológicas exige uma observação clínica sistemática de longo prazo, o que explica a aglomeração de estudos metodológicos focados na avaliação contínua de coortes de pacientes (Fearon, 2023; Hinds et al., 2026; Llamas-Paneque et al., 2022; Viuff et al., 2022).

A concentração de termos como pacientes, grupos controle e acompanhamento clínico no *cluster* verde representa a resposta metodológica à necessidade de vigilância longitudinal. A mensuração da eficácia terapêutica, especialmente o impacto do GH na estatura final, depende da estruturação de ensaios controlados e coortes acompanhadas por décadas (Aversa et al., 2024; Błaszczyk et al., 2023; Hinds et al., 2026). A disposição espacial desse domínio indica uma área consolidada da pesquisa voltada para desfechos auxológicos e rastreamento sistemático. A literatura internacional corrobora a exigência de um monitoramento ininterrupto para o manejo de comorbidades progressivas, incluindo aortopatias, disfunções tireoidianas e perda auditiva neurossensorial (Mann; VanLooy, 2024; Stoyanova; Staynova; Kafalova, 2025). A manutenção da saúde física a longo prazo invariavelmente expõe os custos emocionais da síndrome, deslocando a atenção da comunidade científica para a vivência subjetiva das pacientes (Sartori; Carolina López, 2025; Silva et al., 2022).

A consolidação do *cluster* azul em torno da qualidade de vida e do impacto psicossocial ilustra uma transição de paradigma na literatura, superando a visão estritamente biomédica. O aumento da frequência de estudos mensurando desfechos reportados pelas pacientes capta o peso de fatores como infertilidade, desafios neurocognitivos nas funções executivas e dificuldades de interação social (Stoyanova; Staynova; Kafalova, 2025; Villarreal et al., 2025). Mulheres com ST enfrentam maiores taxas de isolamento social, ansiedade e comprometimento da autoestima, impondo a necessidade de suporte psicológico integrado à prática médica para preservar a qualidade de vida. Embora a literatura reconheça a urgência de suporte psicossocial em todas as fases, a extensão desses cuidados para a fase madura da vida adulta ainda se mostra escassa e desconectada (Carl et al., 2024; Cauldwell et al., 2022; Chenbhanich; Ungprasert; Kroner, 2023).

A configuração periférica e a menor densidade de conexões do *cluster* roxo, focado em mulheres adultas, reflete uma falha crítica no processo de transição de cuidados em saúde. Na teoria de redes bibliométricas, domínios isolados representam frentes de pesquisa negligenciadas ou incipientes, o que na ST se traduz por um apagão assistencial na transição da pediatria para a clínica de adultos, onde as pacientes enfrentam morbidades tardias severas, como dissecação aórtica e síndrome metabólica (Shankar; Gravholt; Backeljauw, 2025; Villarreal et al., 2025). A escassez de clínicas multidisciplinares voltadas para o público adulto e a ausência de protocolos de transição estruturados deixam essas mulheres vulneráveis à descontinuidade do tratamento e a complicações não diagnosticadas (Stoyanova; Staynova; Kafalova, 2025; Thunström et al., 2024; Viuff et al., 2020). Esse isolamento estrutural da pesquisa focada no adulto demanda uma reorganização sistêmica da prática clínica e da produção científica.

A configuração temática da literatura impõe a implementação de modelos de cuidado baseados em clínicas multidisciplinares e integradas ao longo de toda a vida da paciente. A força das ligações entre o diagnóstico, o seguimento pediátrico e a biologia da doença precisa se converter na prática em centros que reúnam endocrinologistas, geneticistas, cardiologistas e profissionais de saúde mental sob uma coordenação coesa (Gravholt et al., 2023). Estabelecer programas de transição e promover o atendimento especializado ao adulto, conforme preconizado por diretrizes de consenso

internacional, pode mitigar os riscos de morbimortalidade que atualmente encontram-se isolados na periferia da rede bibliométrica (Al et al., 2023; Van Der Coelen et al., 2025; Villarreal et al., 2025). Para conectar os elos rompidos na prática assistencial, a ciência precisará superar a compartimentalização evidenciada no mapa de coocorrência.

O distanciamento espacial entre os *clusters* biológicos/diagnósticos e as zonas de impacto psicossocial e vida adulta expõe profundas lacunas epistemológicas na pesquisa sobre a ST. Falta investigação sobre como a interação entre a epigenética e o genótipo afeta diretamente as trajetórias de saúde mental e o envelhecimento (Huang; Olson; Maslen, 2021; Stoyanova; Staynova; Kafalova, 2025). Enquanto as bases moleculares das alterações cardíacas e de crescimento estão amplamente descritas (Álvarez-Nava; Soto-Quintana, 2022; Aversa et al., 2024), a intersecção desses achados com a senescência, a preservação da fertilidade e o bem-estar psicossocial a longo prazo permanece um território inexplorado (Carl et al., 2024; Finozzi; Álvarez, 2022; Floril; Ceme, 2022). O preenchimento dessas lacunas exigirá desenhos de pesquisa translacionais que liguem definitivamente os nós isolados da idade adulta ao núcleo denso do conhecimento genético e diagnóstico já consolidado.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo alcançou o objetivo de desvelar a organização temática da literatura sobre a ST, revelando um campo de pesquisa primariamente estruturado em torno de um núcleo clínico-diagnóstico consolidado. A análise de coocorrência demonstra que, embora as publicações articulem de forma consistente as bases citogenéticas aos mecanismos fisiopatológicos de crescimento e desenvolvimento fenotípico, persiste uma grave fragmentação na compreensão longitudinal da doença.

A posição periférica e a reduzida conectividade de *clusters* focados em mulheres adultas e no bem-estar psicossocial expõem uma lacuna epistemológica crítica, refletindo o apagão assistencial na transição dos cuidados pediátricos para a fase adulta. Esse isolamento temático demonstra que a ciência ainda falha em acompanhar as pacientes ao longo de todo o seu ciclo de vida.

Superar essa compartimentalização deve ser a prioridade da agenda científica atual. A progressão da área exige o abandono de investigações isoladas em prol de desenhos de pesquisa translacionais, capazes de integrar o robusto conhecimento genômico já estabelecido às repercussões fisiológicas do envelhecimento. Apenas por meio da conexão direta entre os eixos moleculares, as clínicas multidisciplinares e a avaliação contínua da qualidade de vida será possível mitigar as morbidades tardias e assegurar um modelo de cuidado integral à mulher com ST.

REFERÊNCIAS

- AL, Asli Derya Kardelen *et al.* Body proportions in patients with Turner syndrome on growth hormone treatment. **Turkish Journal of Medical Sciences**, v. 53, n. 2, p. 518–525, 1 jan. 2023.
- ÁLVAREZ-NAVA, Francisco; SOTO-QUINTANA, Marisol. The Hypothesis of the Prolonged Cell Cycle in Turner Syndrome. **Journal of Developmental Biology**, v. 10, n. 2, p. 16, 11 maio 2022.
- ALY, Jasmine; KRUSZKA, Paul. Novel insights in Turner syndrome. **Current Opinion in Pediatrics**, v. 34, n. 4, p. 447–460, ago. 2022.
- ARAÚJO, Amanda Caroline Dos Passos; MORAIS, Shirley Cardoso; BATISTA, Nelson Jorge Carvalho. A síndrome de Turner e as perspectivas para o tratamento: uma revisão integrativa. **RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar**, v. 3, n. 6, p. e361519, 13 jun. 2022.
- AVERSA, Tommaso *et al.* Growth Hormone Treatment to Final Height in Turner Syndrome: Systematic Review. **Clinical Therapeutics**, v. 46, n. 2, p. 146–153, fev. 2024.
- BŁASZCZYK, Ewa *et al.* Components of the metabolic syndrome in girls with Turner syndrome treated with growth hormone in a long term prospective study. **Frontiers in Endocrinology**, v. 14, p. 1216464, 11 jul. 2023.
- BURT, Elizabeth *et al.* Fertility and pregnancy outcomes in women with Turner syndrome: A single centre experience. **Clinical Endocrinology**, v. 101, n. 1, p. 51–59, jul. 2024.
- CAMERON-PIMBLETT, Antoinette *et al.* Characterization of Turner Syndrome-associated Diabetes Mellitus. **The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**, v. 110, n. 5, p. 1279–1286, 22 abr. 2025.
- CARL, Alexandra *et al.* Anxiety in Turner syndrome: Engaging community to address barriers and facilitators to diagnosis and care. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 194, n. 8, p. e63564, ago. 2024.
- CAULDWELL, M. *et al.* Pregnancies in women with Turner syndrome: a retrospective multicentre UK study. **BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology**, v. 129, n. 5, p. 796–803, abr. 2022.
- CHENBHANICH, Jirat; UNGPRASERT, Patompong; KRONER, Paul T. Inpatient epidemiology, healthcare utilization, and association with comorbidities of Turner syndrome: A National Inpatient Sample study. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 191, n. 7, p. 1870–1877, jul. 2023.
- FEARON, Kriss. Infertility, reproductive timing and 'cure' in families affected by Turner Syndrome. **Social Science & Medicine**, v. 328, p. 116005, jul. 2023.
- FINOZZI, Rosa; ÁLVAREZ, Carla. Síndrome de Turner. **Archivos de Pediatría del Uruguay**, v. 93, n. 1, p. e307, 19 maio 2022.
- FLORIL, Priscilla Rossana Paredes; CEME, María Isabel Borja. Desarrollo integral de una persona con discapacidad psicosocial y síndrome de Turner. Historia de vida. **Quintaesencia**, v. 13, n. 1, 23 dez. 2022.
- FONTES, Francisco Lucas de Lima *et al.* **Recuperação de Evidências em Saúde: Estratégias, Modelos e Práticas**. 1. ed: Literacia Científica Editora & Cursos, 2025.
- GRAVHOLT, Claus H. *et al.* The Changing Face of Turner Syndrome. **Endocrine Reviews**, v. 44, n. 1, p. 33–69, 12 jan. 2023.
- GUZMÁN-ARIAS, Edna Catherine *et al.* Caracterización de una cohorte de pacientes pediátricas con Síndrome de Turner. **Andes Pediátrica**, v. 94, n. 5, p. 606–615, 18 out. 2023.
- HINDS, David *et al.* A Systematic Review and Meta-Analysis of the Birth Prevalence of Turner Syndrome. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 200, n. 3, p. 579–591, mar. 2026.
- HUANG, Allen C.; OLSON, Susan B.; MASLEN, Cheryl L. A Review of Recent Developments in Turner Syndrome Research. **Journal of Cardiovascular Development and Disease**, v. 8, n. 11, p. 138, 23 out. 2021.

- LLAMOS-PANEQUE, Arianne *et al.* Variantes citogenéticas en pacientes con síndrome de Turner diagnosticadas en un hospital de tercer nivel de atención en Ecuador. **Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología**, v. 87, n. 4, p. 9464, 6 out. 2022.
- LÓPEZ-SIGUERO, Juan Pedro. Síndrome de Turner: transición y calidad de vida en la edad adulta. **Revista Española Endocrinología Pediátrica**, n. 11 Suppl, out. 2020.
- MANN, Lauren; VANLOOY, Lindsey. The impact of amplification on quality of life in women with Turner syndrome. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 19, n. 1, p. 119, 13 mar. 2024.
- SANTOS, Giovanna Cristina Ferreira dos; MARQUI, Alessandra Bernadete. Diagnóstico da Síndrome de Turner: desafios e implicações. **Saúde (Santa Maria)**, v. 50, n. 1, p. e88238–e88238, 2024.
- SARTORI, María Soledad; CAROLINA LÓPEZ, Marcela. Habilidades sociales: Su importancia en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. **Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales, Niñez y Juventud**, v. 14, n. 2, 13 abr. 2025.
- SHANKAR, Roopa Kanakatti *et al.* Growth and Growth-Promoting Treatments in Turner Syndrome. **American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**, v. 199, n. 1, p. e32133, mar. 2025.
- SHANKAR, Roopa Kanakatti; GRAVHOLT, Claus H.; BACKELJAUW, Philippe F. Evolution of Health Care in Turner Syndrome. **American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**, v. 199, n. 1, p. e32124, mar. 2025.
- SILVA, Mikael Coutinho *et al.* Aspectos psicossociais da Síndrome de Turner. **E-Acadêmica**, v. 3, n. 2, p. e0332127, 14 maio 2022.
- STOYNOVA, Hristina; STAYNOVA, Radiana; KAFALOVA, Daniela. How Does Turner Syndrome Affect Quality of Life? A Systematic Review. **Medicina**, v. 61, n. 9, p. 1643, 10 set. 2025.
- THUNSTRÖM, Sofia *et al.* Psychiatric disorders and comorbidity in women with Turner Syndrome: a retrospective national cohort study. **Translational Psychiatry**, v. 14, n. 1, p. 355, 4 set. 2024.
- VAN DER COELEN, Sanne *et al.* Minipuberty in girls with Turner syndrome provides insight into reproductive potential—a prospective cohort study. **Fertility and Sterility**, v. 124, n. 6, p. 1314–1323, dez. 2025.
- VAN ECK, Nees Jan; WALTMAN, Ludo. Software survey: VOSviewer, a computer program for bibliometric mapping. **Scientometrics**, v. 84, n. 2, p. 523–538, ago. 2010.
- VILLARREAL, Eva M. Lafuente *et al.* The importance of genetic counselling for turner syndrome transition. **European Child & Adolescent Psychiatry**, v. 34, n. 3, p. 943–958, mar. 2025.
- VIUFF, Mette H. *et al.* Sex Hormone Replacement Therapy in Turner Syndrome: Impact on Morbidity and Mortality. **The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**, v. 105, n. 2, p. 468–478, 1 fev. 2020.
- VIUFF, Mette Hansen *et al.* Women With Turner Syndrome Are Both Estrogen and Androgen Deficient: The Impact of Hormone Replacement Therapy. **The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**, v. 107, n. 7, p. 1983–1993, 16 jun. 2022.