



El síndrome de Turner

¿Qué es el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner es un trastorno genético por el cual una niña nace sin un cromosoma X o con sólo parte del cromosoma. Los cromosomas contienen los genes que determinan el funcionamiento y desarrollo del cuerpo. Usualmente, una persona tiene 46 cromosomas, incluidos los dos "cromosomas sexuales" que determinan el sexo. Las mujeres generalmente tienen dos cromosomas X. El síndrome de Turner se presenta en aproximadamente 1 de cada 2,000 niñas nacidas en todo el mundo. Según parece, la falta o alteración del cromosoma X es algo que ocurre al azar, por lo tanto, cualquier niña puede nacer con el síndrome.

¿Cuáles son las características físicas asociadas con el síndrome de Turner?

Las características del síndrome pueden variar considerablemente entre una paciente y otra, de manera que es posible que la enfermedad no se diagnostique sino hasta que la niña llegue a la pubertad o incluso más tarde. Los aspectos más comunes del síndrome son baja estatura (con una estatura adulta promedio de 4'8", sin tratamiento) y ovarios que no producen hormonas femeninas ni óvulos. De adultas, las mujeres que tienen el síndrome de Turner no pueden quedar embarazadas sin ayuda médica.

Además de la baja estatura, las otras características físicas que pueden presentarse incluyen:

- problemas en los ojos (párpados caídos, "ojo perezoso")
- orejas ubicadas más abajo de lo normal
- mandíbula inferior pequeña
- línea de crecimiento del cabello más baja de lo usual en la parte de atrás
- cuello ancho y corto, a veces con un exceso de piel que conecta el cuello con el hombro (llamado "pliegue membranoso")
- tórax ancho
- encorvamiento de la columna (*escoliosis*)
- brazos en los que el codo se extiende más de lo común
- ausencia de la cuarta o quinta articulación de los dedos
- hinchazón de manos y pies

- uñas angostas en pies y manos
- gran número de lunares en la piel

¿Qué problemas de salud causa el síndrome de Turner?

Las niñas y mujeres que tienen el síndrome también corren el riesgo de tener anomalías congénitas en el corazón y los riñones, presión sanguínea alta, infecciones crónicas o repetidas del oído medio, sordera, diabetes, insuficiencia de la glándula tiroidea, trastornos intestinales y dificultades de aprendizaje de materias no verbales (como dificultad con las matemáticas). Otros posibles problemas médicos incluyen la obesidad, apiñamiento de dientes y osteoporosis (huesos débiles).

Dada su condición física y sus problemas de salud e infertilidad, algunas de las niñas y mujeres con el síndrome tienen poca autoestima y sienten ansiedad o depresión.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Turner?

Las características físicas pueden ser un indicio del síndrome, pero la única forma determinante de diagnosticar la condición es por medio de un análisis del cariotipo. En esta prueba, se toma una muestra de sangre y se examina bajo un microscopio para detectar los cromosomas ausentes o alterados.

¿Cuál es el tratamiento para el síndrome de Turner?

Dado que el síndrome de Turner es un trastorno genético, no tiene cura pero algunos de los síntomas pueden tratarse individualmente. Las dos opciones son:

Terapia con hormona de crecimiento. Para aumentar la estatura, las niñas con el síndrome pueden recibir inyecciones de una forma sintética de la hormona de crecimiento. El tratamiento puede empezar en edad preescolar o al inicio de la edad escolar, en caso de diagnóstico temprano del síndrome de Turner

Terapia de reemplazo hormonal. En la mayoría de los casos, las niñas con el síndrome necesitan terapia con estrógeno (hormona) para tener los cambios físicos que normalmente ocurren en la pubertad

Si su hija tiene el síndrome de Turner: Preguntas que le debe hacer a su médico

- ¿Qué posibilidad hay de infertilidad?
- ¿Cuál será su probable altura adulta si no se trata con la hormona del crecimiento?
- ¿A qué especialistas debo consultar para el tratamiento?
- ¿De qué síntomas debo estar alerta?
- ¿Qué exámenes deben hacerse con regularidad?
- ¿Cuáles son sus opciones para tener familia?

(el crecimiento de las mamas y la menstruación). El estrógeno viene en parches, gel, rociador, píldoras o inyección. Al comenzar la menstruación se agrega una segunda hormona, la progesterona, para que los ciclos menstruales tengan regularidad. La terapia hormonal usualmente continúa hasta la edad típica de la menopausia (a los 50).

¿Qué debe hacer con esta información?

Es importante identificar a una edad temprana a las niñas que tienen el síndrome de Turner para que puedan comenzar el tratamiento que les permita un crecimiento y desarrollo normales. Los padres deben buscar un endocrinólogo pediátrico, que es un experto en los trastornos hormonales infantiles. Es necesario consultar al médico periódicamente para que pueda controlar los efectos del tratamiento y para que haga las pruebas que le permitan determinar si hay complicaciones de la salud. Aunque el síndrome de Turner es un trastorno de toda la vida, es posible controlarlo.

Recursos

Encuentre un endocrinólogo:
www.hormone.org o llame al
1-800-467-6663

Sociedad del Síndrome de Turner
www.turnersyndrome.org

EDITORES:

Charmian A. Quigley, MD
Judith L. Ross, MD
2da edición, Abril del 2011

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología (www.endo-society.org), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.
© La Fundación de Hormonas 2008