



El síndrome de Turner

¿Qué es el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner es una condición genética en la cual una niña nace sin un cromosoma X o con sólo parte del cromosoma. Los cromosomas contienen los genes que determinan las características físicas y de desarrollo. El síndrome de Turner se presenta en aproximadamente 1 de cada 2.000 a 2.500 nacimientos vivos. 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 los riesgos asociados con el síndrome de Turner?

Las características del síndrome pueden variar grandemente entre una paciente y otra, de manera que es posible que la condición no se diagnostique sino hasta que la niña llegue a la pubertad o aún más tarde. Los aspectos más comunes del síndrome son baja estatura y ovarios que no producen las hormonas ni los óvulos necesarios para la fertilidad. Cuando adultas, las mujeres que tienen el síndrome de Turner no pueden quedar embarazadas sin ayuda médica.

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

- problemas en los ojos (párpados caídos, "ojo perezoso")
- paladar alto
- mandíbula pequeña
- línea de crecimiento del pelo baja en la parte de atrás
- cuello ancho y corto, a veces con un exceso de piel que conecta el cuello con el hombro (llamado "repliegue membranoso")
- tórax ancho
- encorvamiento de la columna (escoliosis)
- brazos en los que el codo se extiende más de lo común
- falta de la cuarta o quinta coyuntura de los dedos

- manos y pies hinchados (linfedema)
- uñas angostas
- rodillas juntas
- gran número de lunares en la piel

Las niñas y mujeres que tienen el síndrome también están a riesgo de tener anomalías congénitas en el corazón y los riñones, presión sanguínea alta, infecciones crónicas o repetidas del oído medio, sordera, diabetes y dificultades de aprendizaje de materias que no son verbales (tal como dificultad con las matemáticas). Otros posibles problemas médicos incluyen la obesidad, cataratas y huesos débiles.

Dada su condición física y sus problemas de salud e infertilidad, algunas de las niñas y mujeres que tienen el síndrome están a riesgo de sentir poco aprecio de sí mismas, ansiedad y depresión.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Turner?

Las características físicas pueden sugerir el síndrome, pero la única forma fiable 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 que faltan o están alterados.

Si se diagnostica el síndrome, hay unas preguntas importantes que se tienen que hacer al médico:

- ¿Qué posibilidad hay de infertilidad?
- ¿Cuál será la altura adulta de la niña si no se trata con hormonas?
- ¿Qué especialistas deben incluirse en el tratamiento de la niña afectada?
- ¿Qué exámenes deben hacerse en base regular?

¿Cómo se trata el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner, puesto que es una condición genética, no tiene cura pero algunos de los síntomas pueden tratarse individualmente. Las dos opciones son:

Terapia con hormona de crecimiento. Para aumentar la estatura, la mayoría de las niñas con el síndrome reciben inyecciones con una forma sintética de la hormona de crecimiento. El tratamiento se comienza en los años preescolares o los primeros años escolares.

Terapia de reemplazo hormonal. La mayoría de niñas con el síndrome necesitan terapia de estrógeno para desarrollar los cambios físicos que normalmente ocurren en la pubertad (el crecimiento de las mamas y la menstruación). El estrógeno viene en parches, píldoras o inyección. Al comenzar la menstruación se agrega una segunda hormona, la progesterona, para que los ciclos menstruales tengan regularidad.

¿Qué debe hacer con esta información?

Es importante identificar a una edad temprana las niñas que tienen el síndrome de Turner para que puedan comenzar el tratamiento y puedan lograr un crecimiento y desarrollo normales. Los padres deben buscar un endocrinólogo pediatra, quien es un experto en las condiciones hormonales infantiles. Se tienen que hacer visitas periódicas al médico 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 una condición para toda la vida, se puede manejar con éxito.

Recursos

Encuentre un endocrinólogo:
visite a www.hormone.org o llame al
1-800-467-6663
Sociedad del Síndrome de Turner
www.turnersyndrome.org

EDITORES:

Charmian Quigley, MD
Judith L. Ross, MD
Enero del 2008

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 distribución de esta hoja de datos fue apoyada por donaciones educacionales de Pfizer, Inc., Eli Lilly and Company y Genentech.