



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 solo 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.

Además de la baja estatura, es posible que se presenten otras características físicas

Cabeza y cuello

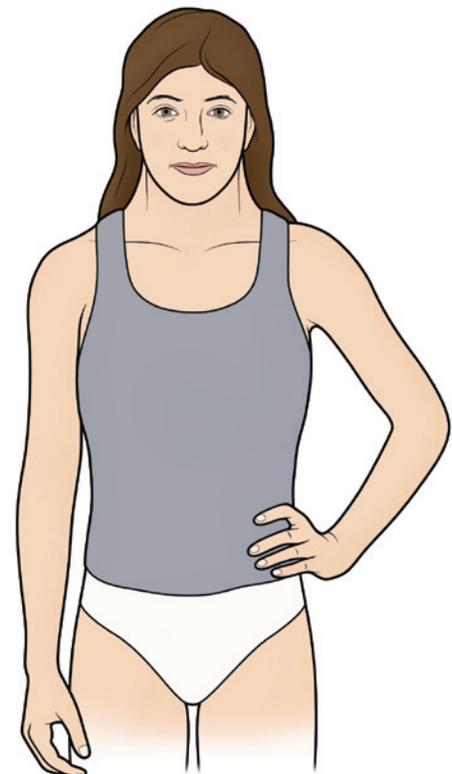
- Problemas en los ojos (párpados caídos, "ojo perezoso")
- Orejas ubicadas más abajo de lo normal
- Mandíbula inferior pequeña
- Línea de crecimiento del cabello más baja de lo usual en la parte de atrás
- Cuello ancho y corto, a veces con un exceso de piel que conecta el cuello con el hombro (llamado "pliegue membranoso")

¿SABÍA USTED?

El diagnóstico y tratamiento temprano de las niñas con el síndrome de Turner pueden ayudar a que su crecimiento y desarrollo sean normales.

¿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 después. 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.



Torso

- Tórax ancho
- Encorvamiento de la columna (escoliosis)

Manos, brazos y pies

- 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

También es posible que las muchachas con el síndrome de Turner tengan un 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 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 afección 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. Si bien el síndrome de Turner es un trastorno que durará toda la vida, es posible lograr controlarlo. 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 (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 (los 50 años).

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

- ¿Cuáles son las opciones de tratamiento?
- ¿Cuáles son las ventajas y desventajas de cada una?
- ¿Cuál será su probable altura adulta si no se trata con la hormona del crecimiento?
- ¿De qué síntomas debo mantenerme alerta?
- ¿Qué especialistas deben participar en su tratamiento?
- ¿Debe consultar con un endocrinólogo pediátrico?

RECURSOS

- Encuentre un endocrinólogo: www.hormone.org o llame al 1-800-467-6663 (1-800-HORMONE)
- MedlinePlus (Instituto Nacional de Salud-NIH): www.nlm.nih.gov/medlineplus/turnersyndrome.html
- Instituto Nacional Eunice Kennedy Shriver de Salud Pediátrica y Desarrollo Humano (NIH): www.nichd.nih.gov/health/topics/turner_syndrome.cfm
- Mayo Clinic: www.mayoclinic.com/health/turner-syndrome/DS01017
- Sociedad del Síndrome de Turner: www.turnersyndrome.org

EDITORES

Charmian A. Quigley, MD
Judith L. Ross, MD

La Red de Salud Hormonal (*Hormone Health Network*) ofrece recursos gratuitos por Internet que se basan en los más avanzados conocimientos científicos y clínicos de la Sociedad de Endocrinología (*The Endocrine Society* en www.endo-society.org). El objetivo de la Red es que los pacientes no solo tengan información, sino que sean activos participantes en la atención de salud que reciben.

