

Síndrome de Turner: Guía para la familia

Qué es el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner es una condición genética que afecta a una de cada 2000 a 2500 niñas nacidas vivas. Las células guardan su información genética en unas estructuras llamadas cromosomas. Las células humanas tienen 23 pares de cromosomas, o sea 46 cromosomas en total. Uno de los pares de cromosomas, llamados cromosomas sexuales, es diferente según el sexo. Mientras los varones tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (46,XY), las niñas usualmente tienen dos cromosomas X (46,XX). El síndrome de Turner se caracteriza por la ausencia de uno de los cromosomas X (45,XO) o ausencia de una porción de un cromosoma X. Ocasionalmente, algunas células de la niña tienen 2 cromosomas X, mientras otras sólo tienen uno: esto se llama mosaicismo. El síndrome de Turner no es una condición hereditaria, por lo tanto es poco probable que se repita en la misma familia.

Cuáles son los signos y síntomas más comunes del síndrome de Turner?

El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y del desarrollo. Los signos y síntomas dependen de cómo las células resultan afectadas por los cambios del cromosoma X.

Típicamente, una tercera parte de las pacientes se diagnostican en la infancia. En ocasiones, ciertas anomalías del corazón o los riñones o la presencia de una colección de fluido linfático en el cuello (higroma quístico), pueden detectarse con una ecografía prenatal.

Los siguientes son algunos hallazgos en el examen físico en niñas recién nacidas que sugieren un síndrome de Turner :

- Edema de manos y pies (linfedema)
- Pliegues adicionales de piel en el cuello o edema linfático en ésta región.
- Anormalidades cardíacas, particularmente la coartación de la aorta.

Los siguientes son algunos hallazgos en el examen físico en niñas mayores que sugieren un síndrome de Turner :

- Talla baja
- Cuello alado.
- Implantación baja del cabello en la parte posterior de la cabeza.
- Paladar ojival (paladar alto y estrecho)
- Angulación lateral a nivel de los codos al estirar los brazos.
- Infecciones de oídos frecuentes con pérdida de la audición.
- Ausencia de inicio de pubertad a los 13 años de edad.

La mayoría de las niñas con síndrome de Turner tienen inteligencia normal y buena capacidad de lectura pero algunas niñas tienen dificultades con las matemáticas, particularmente con la geometría. Otras niñas con síndrome de Turner presentan dificultades de socialización.

Cómo se diagnostica el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner se diagnostica con un examen de sangre especial llamado cariotipo. Esta prueba examina los cromosomas en una muestra de células sanguíneas. Se recomienda hacer tamizaje de síndrome de Turner en niñas cuya estatura está por debajo del percentil 3 en la curva de crecimiento, especialmente cuando se identifican algunos de los hallazgos físicos

enumerados previamente. La medición de FSH (hormona folículo estimulante), una hormona de la glándula pituitaria, es útil en niñas mayores de 10 años ya que se encuentra bastante elevada en niñas con síndrome de Turner debido a que sus ovarios no se desarrollan normalmente.

Cómo se trata el síndrome de Turner?

No existe tratamiento genético. Sin embargo, es importante proveer un manejo adecuado de los problemas médicos asociados. Eso requiere la participación y coordinación de diferentes especialidades para evaluar y tratar los diferentes aspectos médicos y sicosociales del síndrome de Turner.

La mayoría de pacientes con síndrome de Turner terminan con talla baja en la edad adulta (aproximadamente 142 a 144 cm) si no reciben tratamiento. La terapia con hormona de crecimiento puede mejorar la talla adulta final de estas pacientes. El tratamiento con hormona de crecimiento se recomienda en niñas con síndrome de Turner cuya estatura está por debajo del percentil 5 en la curva de crecimiento.

Debido a que el síndrome de Turner puede afectar el desarrollo normal de los ovarios, la mayoría de las pacientes tiene desarrollo

mínimo o ausente de las glándulas mamarias, ausencia de ciclos menstruales e infertilidad. Con la ayuda de un endocrinólogo pediatra, se recomienda proveer reemplazo de estrógenos en niñas con síndrome de Turner cuando llegan a la edad en que típicamente deben aparecer los cambios de pubertad. El reemplazo de estrógenos ayuda al desarrollo mamario, promueve la aparición de ciclos menstruales y es supremamente importante para la salud de los huesos. Bajo la guía de un endocrinólogo de reproducción, pueden manejarse los problemas de fertilidad con técnicas reproductivas, tales como la fertilización in vitro (IVF).

Las pacientes con síndrome de Turner requieren evaluación por un cardiólogo para detectar defectos cardíacos y para monitorear la presión arterial en algunas etapas de la vida. También necesitan evaluación por un nefrólogo para detectar problemas renales potenciales que pueden asociarse con presión sanguínea elevada. Es beneficioso hacer evaluaciones audiológicas para identificar oportunamente el desarrollo de alteraciones de la audición además de evaluaciones educacionales para detectar problemas psicológicos o del aprendizaje y desarrollar estrategias adecuadas para maximizar las oportunidades educativas y vocacionales futuras de la paciente.



Copyright © 2019 Pediatric Endocrine Society. All rights reserved. The information contained in this publication should not be used as a substitute for the medical care and advice of your pediatrician. There may be variations in treatment that your pediatrician may recommend based on individual facts and circumstances.

Copyright © 2019 Pediatric Endocrine Society. Todos los derechos reservados. La información incluida en esta publicación no debe utilizarse como sustituto de la atención médica y el asesoramiento de su pediatra. Pueden haber variaciones en el tratamiento que su pediatra pueda recomendar basándose en hechos y circunstancias individuales de cada paciente.