Síndrome Turner

Turner Syndrome Society of the United States

14450 TC Jester, Oficina 260
Houston, TX 77014
Llamadas gratis al 800-365-9944
Teléfono: 832-249-9988
Fax: 832-249-9987
www.turner-syndrome-us.org

Turner Syndrome Society of the United States

El Síndrome Turner

El síndrome Turner (TS) es una condición de cromosomas que describe a niñas y mujeres con características comunes que son causadas por la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual. TS ocurre cuando uno de los dos cromosomas X, normalmente encontrado en las mujeres, no existe o contiene ciertos defectos estructurales. El síndrome fué nombrado en memoria del Dr. Henry Turner, quién fué uno de los primeros en describir sus características durante los 1930. TS ocurre en aproximadamente 1 de cada 2,000 niñas recién nacidas.

El síndrome Turner puede ser diagnosticado durante cualquier etapa de la vida, incluso en la edad adulta, si los rasgos son muy leves. Los diagnósticos se hacen generalmente en:

- Etapa prenatal – por abnormalidades del feto, tales como: higroma cístico (líquido alrededor del cuello) o casualmente cuando se hace una amniocentesis de rutina (debido a la edad avanzada de la madre).
- Recién nacidos – por el cuello aleado o linfedema (hinchazón de las manos y pies).
- Infancia – por problemas específicos del corazón.
- Infantes, niños y adolescentes jóvenes – por su crecimiento lento y/o estatura baja.

El Síndrome Turner

- Adolescentes – por retraso de pubertad o amenorrea (ausencia de menstruaciones).
- Adultos – por infertilidad o irregularidades de menstruación.

El diagnóstico se hace por medio de un estudio llamado cariotipo, el cual normalmente se hace en las células del líquido amniótico antes del nacimiento y en las células de la sangre después del nacimiento. Un especialista muy experto examina los cromosomas en las células blancas de la sangre, las cuenta y busca las abnormalidades. Las mujeres tienen dos cromosomas X (46XX) y los hombres tienen un cromosoma X y un Y (46XY). Las personas con síndrome Turner no tienen todo o parte de uno de sus cromosomas sexuales. Aproxima-damente 50% de las niñas con síndrome Turner tienen solamente un cromosoma X (45X). Un 30% de niñas con síndrome Turner tienen ambos cromosomas X pero falta una parte de uno de los cromosoma X. Otras personas con síndrome Turner tienen un patrón mosaico, el cúal consiste de dos o más tipos de células. Algunas de las células no tienen un cromosoma X (45X), mientras que otras células tienen una composición diferente de cromosomas (tal como 46XX).

Para información adicional por favor visiten www.turner-syndrome-us.org y vean las recomendaciones para diagnóstico y trato del síndrome Turner.

Características Principales

Turner Syndrome Society of the United States

Estatura baja – La estatura o talla baja es el rasgo más común del síndrome Turner (TS). La estatura promedio de una mujer adulta con TS que no ha recibido tratamiento de hormona de crecimiento humano es de 4'8". Los bebés tienden a ser un poco más pequeños al nacer, con un promedio de 18.5", en comparación a todas las otras niñas que nacen con un promedio de 20". La falta de crecimiento continua después del nacimiento y la mayoría de las niñas con TS se encuentran en la parte inferior en el cuadro del crecimiento normal femenino para estatura en temprana edad. Las niñas con TS que no han tenido tratamiento por lo general no tienen un estirón de crecimiento en la pubertad y muchas continuan creciendo en forma lenta hasta que llegan a sus 20 años. Las niñas que se han sometido a tratamiento para crecimiento tienen una buena oportunidad para llegar a alcanzar los promedios inferiores de estatura normal para mujeres adultas.

Deficiencia Ovárica – La mayoría (90%) de las personas con TS padecen de una deficiencia ovárica. Los ovarios producen óvulos y las hormonas estrógeno y progéstogeno necesarias para el desarrollo de las características sexuales secundarias. La terapia de estrógeno es necesaria para el desarrollo de los senos, contornos del cuerpo femenino, menstruación y el desarrollo apropiado de los huesos. Aproximadamente una tercera parte de las personas con TS presentan algunas señales del desarrollo de los senos; pero, muchas no llegan a completar la pubertad, y las que lo hacen, con frecuencia, tienen deficiencia ovárica prematura. En consecuenia, la mayor parte de las personas requieren estrógeno. La fertilidad es muy rara (menos de 1%).

Características Principales

Rasgos Físicos – Muchos rasgos característicos están asociados con el síndrome Turner. Su presencia y severidad varían grandemente de una persona a otra.

Rasgos

■ Paladar angosto con un arco alto (techo de la boca) ■ Retrognatia (retrusión del maxilar inferior) ■ Orejas ubicadas más abajo de lo normal ■ Línea de crecimiento del cabello muy baja en la parte posterior de la cabeza ■ Cuello aleado ■ Ligera languidez de los ojos ■ Estrabismo ■ Tórax ancho ■ Cubitus valgus (deformidad del codo que hace que los brazos se encuentren rotados ligeramente hacia afuera) ■ Escoliosis (curvatura de la columna vertebral) ■ Pies planos ■ Uñas pequeñas y angostas dirigidas hacia arriba en las manos y los pies ■ Cuarto metacarpiano corto (los extremos de estos huesos forman los nudillos o junturas de los dedos) ■ Edema de manos y pies, especialmente al nacer.

Inteligencia – Las personas con TS tienen una inteligencia normal con la misma variedad que tiene toda la población general. Sin embargo, con frecuencia, tienen dificultad en el proceso espacial temporal (percepción de los objectos en relación del uno al otro), memoria, y atención no verbal. Esto puede causar problemas con matemáticas, sentido de dirección, dexteridad manual, aprendizaje no-verbal y comportamientos sociales. Se están investigando métodos nuevos y mejores para compensar estos problemas.

Para información adicional por favor visiten www.turner-syndrome-us.org y vean las recomendaciones para diagnóstico y trato del síndrome Turner.

Riesgos Asociados

Muchos problemas médicos ocurren con más frecuencia en personas con síndrome Turner que en otra gente. Es importante que las personas con TS sean evaluadas regularmente para ver si existe alguno de estos problemas. La mayor parte de estas condiciones pueden ser tratadas exitosamente con buena atención médica.

Corazón. Aproximadamente una tercera parte de las pacientes con TS tienen alguna forma de abnormalidad cardiaca. Los problemas principalmente son del lado izquierdo y pueden incluir coartación (estrechez) de la aorta, válvula aórtica bicúspide (una válvula con dos hojuelas en lugar de las usuales tres). Las personas con TS también tienen un alto riesgo de hipertensión. Las pacientes con TS deben tener una ecocardiografía para evaluar el corazón en el momento del diagnóstico, a cualquier edad, y deben tener evaluaciones periódicas del corazón por posible ruta aórtica agrandada.

Todas las personas con TS deben tener conocimiento acerca de los síntomas de disección de la aorta, una complicación rara pero a menudo fatal.

Riesgos Asociados

Riñones. Treinta por ciento de las personas con TS tienen abnormalidades en los riñones. Muchas de las abnormalidades no causan ningún problema médico pero, sin embargo, algunas resultan en infecciones del tracto urinario y un alto riesgo de hipertensión. Se recomienda a las personas con TS que tengan un examen con ultrasonografía de los riñones en el momento del diagnóstico.

Tiroide. El hipotiroidismo (nivel bajo de la hormona tiroidea) causado por tiroiditis autoinmunitaria (inflamación de la glándula tiroides) ocurre con más frecuencia en las personas con TS. Puede ser diagnoticado con un estudio de sangre y tratado exitosamente con hormona tiroidea.

Oidos. La otitis media (infección del oido medio) es extremadamente común en las niñas con TS particularmente en la infancia y niñez. El tratamiento agresivo de las infecciones es apropiado. La mayoría (50 - 90%) de las mujeres con TS también llegan a desarrollar pérdida de audición sensorineural (nervio) temprano.

Para información adicional por favor visiten www.turner-syndrome-us.org y vean las recomendaciones para diagnóstico y trato del síndrome Turner.

Tratamientos

Turner Syndrome Society of the United States

El tratamiento de personas con TS debe ser individualizado. Los médicos, la familia y los pacientes conjuntamente deben decidir las opciones de tratamiento.

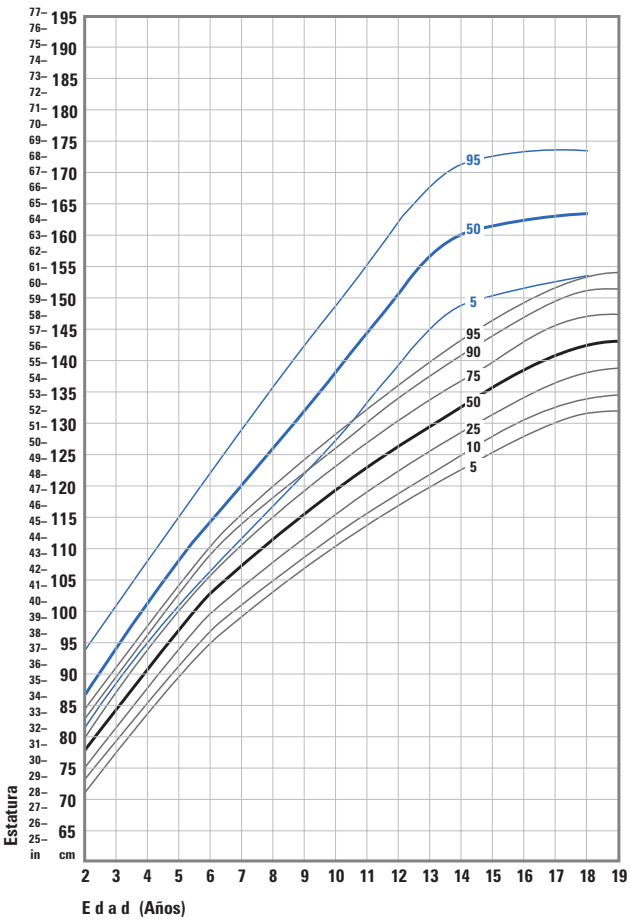
Terapia de hormona de crecimiento. La hormona de crecimiento humano (hGH) es una terapia aprobada por FDA que se usa para aumentar el promedio del crecimiento con el fin de obtener una estatura final mayor en las pacientes con TS. Se debe considerar esta terapia cuando la persona con TS carece de crecimiento y/o está debajo del 5 percentil en el cuadro del crecimiento femenino normal. El aumento de estatura que se espera depende de muchos factores incluyendo: cuan temprano se ha comenzado el tratamiento con GH, que dosis se ha dado, cuanto tiempo se ha tomado, si también se han dado esteroides anabólicos (como oxandrolone) y cuan tarde la terapia de estrógeno se ha comenzado. Recientemente se han reportado ganancias en estatura de 5 a 16 cm (2 and 6”). Se descontinua el tratamiento cuando el crecimiento es muy lento (menos de 2 cm (una pulgada) por año o si la paciente ha alcanzado una estatura satisfactoria.

Terapia de estrógeno. Esta terapia es necesaria en la mayoría de las personas con TS debido a su deficiencia ovárica. La terapia típicamente comienza a los 12 – 14 años de edad y debe ser individualizada para obtener el crecimiento y el desarrollo de la pubertad óptimos. Para comenzar la terapia se da el estrógeno en dosis pequeñas, lo cual inicia la pubertad y el desarrollo de los senos. Después se aumenta la dosis y se añade progesterone para poder comenzar el ciclo de menstruación mensual. Las personas con TS que están recibiendo terapia de estrógeno tienen función sexual normal. Debido a la función que el estrógeno tiene para mantener la masa de los huesos saludable, por lo general se recomienda que se continue la terapia por el resto de la vida.

Llegando a tener una familia.
Existen muchas opciones disponibles para las mujeres con TS que desean tener niños. La solución más común para la infertilidad de las mujeres con TS es la adopción. También hay opciones para las mujeres con TS que quieren un embarazo. Estas incluyen la donación de óvulos por un familiar o un donador anónimo y la fertilización “in-vitro” con el embrión transferido, o Gamete intra fallopian transfer (GIFT). Se recomienda que la paciente con TS se someta a una evaluación física (especialmente del corazón y riñones) antes de tratar un embarazo.

Para información adicional por favor visiten www.turner-syndrome-us.org y vean las recomendaciones para diagnóstico y trato del síndrome Turner.

Cuadro de Crecimiento Turner



■ Niñas Normales
■ Pacientes con Turner sin Tratamiento

Cuadro de Crecimiento Turner

El área entre lo más alto (95 percentil) y lo más bajo (5 percentil) de las líneas azules representa el promedio de estatura de la mayor parte de las niñas normales en los Estados Unidos. El área blanca entre en líneas negras de arriba y abajo representa el promedio de estatura de la mayoría de las niñas con síndrome Turner que no han recibido tratamiento.

Para usar el cuadro de crecimiento, encuentren la edad de la niña en la parte inferior del cuadro y dibujen allí una línea vertical. Luego, busquen la estatura de la niña, en pulgadas o centímetros, en el lado del cuadro y allí dibujen una línea horizontal. El punto donde se unen estas dos líneas indica la estatura de la niña por su edad.

Para información adicional por favor visiten www.turner-syndrome-us.org y vean las recomendaciones para diagnóstico y trato del síndrome Turner.

Declaración de Misión

Turner Syndrome Society of the United States

Declaración de Misión

Hacer posible innovaciones para la salud de las mujeres con síndrome Turner:

- Trabajando con los profesionales dedicados a la salud para aumentar su conocimiento acerca de la condición, su diagnóstico, el tratamiento y su prevención mediante investigación.
- Promoviendo el cuidado exitoso, afirmación, y apoyo de las personas afectadas por esta condición.

Hacer posible innovaciones para el aprendizaje de las mujeres con síndrome Turner:

- Facilitando un foro público para comunicación de la más moderna y más experta información, intercambio de ideas y apoyo social.
- Aumentando el conocimiento público del síndrome Turner, sus efectos y sus posibilidades.

Metas para el Año 2002

Metas para el Año 2002

- Comenzar la formación de un registro nacional para TS de expertos en diferentes cátedras y especializaciones, el cúal facilitará las investigaciones y nos ayudará a mejorar el cuidado de la salud de las personas de todas las edades.
- Fortalecer las secciones y grupos locales de la organización.
- Producir materiales impresos versátiles que puedan ser adaptados facilmente para llenar las necesidades de audicencias específicas, incluyendo: miembros probables, corporaciones auspiciadoras, fundaciones y doctores.
- Facilitar el desarrollo y distribución de la primera información actualizada más grande de las recomendaciones para el tratamiento de TS en ocho años.
- Añadir nuevas características y contenido para dar realce a la sección de nuestro foro de información para adolescentes.

Para información adicional por favor visiten www.turner-syndrome-us.org y vean las recomendaciones para diagnóstico y trato del síndrome Turner.