

Íntima

Por M<sup>a</sup> Dolores Rivas

Con el asesoramiento de: Dr. Juan Pedro López Sigüero, presidente de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica y experto en Síndrome de Turner

**Diagnóstico precoz**

Es necesario hacer el diagnóstico antes de los siete años, y en todo caso antes de empezar la pubertad (12-13 años)



# Vivir con Síndrome de Turner

**El Síndrome de Turner es una patología genética exclusivamente femenina que afecta a 1 de cada 2.500 recién nacidas. Las manifestaciones clásicas de este trastorno son una talla baja y la ausencia de un desarrollo sexual pleno, sin olvidar otros problemas como malformaciones del corazón, renales, del sistema linfático o de los oídos. La información y el diagnóstico precoz son las medidas básicas para que las afectadas puedan llevar una vida normal.**

Desde el desconocimiento general sobre el Síndrome de Turner, hablamos de una patología con más de dos siglos de historia, descrita por primera vez en 1768. Sin embargo, no fue hasta 1938 cuando el doctor Henry Turner sistematizó sus rasgos clínicos característicos: infantilismo sexual, talla baja, cuello alado y deformación del codo. No hablamos de una enfermedad, sino de un síndrome (conjunto de signos que afectan a varios órganos y que permiten una agrupación para darnos un diagnóstico) que se manifiesta solo en niñas y mujeres, generalmente desde el nacimiento. Desde el año 1959 se sabe que las mujeres con síndrome de Turner tienen una falta total o parcial de uno de los dos cromosomas X asociados al sexo femenino. En los primeros momentos de la división celular que dará lugar al embrión, una fragmentación errónea hace que se pierda parte o todo el cromosoma X. Si el embarazo sigue adelante, la niña nacerá con Síndrome de Turner. El doctor Juan Pedro López Sigüero, uno de los mayores expertos en Síndrome de Turner de nuestro país y presidente de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica, afirma que no se conoce con exactitud la causa de esta anomalía esporádica, más allá de ese error en la división celular. No existen "culpas" que puedan atribuirse al padre o a la madre, ni tampoco a ninguna circunstancia que haya ocurrido durante el embarazo o el parto. En tanto que patología genética, el Síndrome de Turner no se puede prevenir, pero puede tratarse.

Es muy importante que el diagnóstico de Turner se haga lo antes posible, y este dependerá de la cantidad y

claridad de los signos físicos que muestren las niñas (es más fácil cuanto menor es la edad).

## Diagnóstico

El dictamen puede establecerse incluso antes de nacer, sobre las 16-20 semanas de gestación, por la existencia de un pliegue en la nuca exagerado o por la presencia de un quiste líquido a dicho nivel, pero la mayor parte de las veces esto no ocurre. Se estima que sólo el 1% de los fetos afectados sobreviven; la mayoría terminan en abortos espontáneos. En aproximadamente la mitad de los casos, la patología se verifica en el momento del nacimiento (casos que suelen tener un cariotipo -recuento cromosómico- 45XO). En el resto de los supuestos es necesario hacer el diagnóstico antes de los siete años, y en todo caso antes de empezar la pubertad (12-13 años). El método de diagnóstico consiste en la realización de un examen cromosómico en el que se observa la pérdida total o parcial de un cromosoma X. A este examen le siguen otras pruebas como radiografía de muñeca (edad ósea), exploración cardiológica, exploración auditiva, ecografía renal y pélvica y análisis hormonales (tiroides y gónadas). El diagnóstico temprano es esencial para conseguir que la familia y la niña estén bien informadas y acepten el problema con más facilidad. Como las niñas suelen tener muchos problemas durante el primer año, la información aporta tranquilidad y posibilita la aplicación de soluciones. La detección precoz también se relaciona con la eficacia del tratamiento con hormona del crecimiento, mayor cuanto antes se administre.

La talla baja es el signo más distintivo de las niñas y mujeres con Turner, presente en aproximadamente el >>

## Red de apoyo

>> 90% de los casos. Las pacientes también pueden tener otros problemas como malformaciones del corazón, renales, del sistema linfático (edema, cuello alado –pliegue más o menos amplio en la nuca-, cúbito valgo –desviación exagerada hacia dentro del antebrazo-), de los oídos y disgenesia gonadal, es decir, los ovarios no existen y en su lugar hay un tejido fibroso. Al final de su niñez, muchas pacientes tienen insuficiencia en los ovarios y necesitan ayuda para su desarrollo sexual, puesto que no producen estrógenos. Según López Sigüero, la atención a las afectadas resulta crítica en el tránsito de la adolescencia a la vida adulta, ya que “a partir de los 14 años necesitan una atención multidisciplinar”.

Las pacientes tienen una inteligencia normal, aunque algunas áreas como la inteligencia no verbal y la espacial están algo por debajo de la media. También puede existir un retraso en la madurez emocional, condicionado en parte por factores externos como la sobreprotección. Las niñas Turner suelen establecer relaciones de dependencia con los demás, resultando más influenciables. El rendimiento escolar es normal, aunque tienen más problemas con las matemáticas y el dibujo.

La complicación más grave derivada del Síndrome de Turner es el aneurisma disecante de la aorta. Cuando este evento cardíaco ocurre y no es detectado, puede ser mortal. En un estudio danés reciente realizado en casi 400 mujeres Turner, se observó que su mortalidad fue aproximadamente el triple que la de una mujer no Turner, especialmente en los casos de cariotipos 45XO y de isocX, lo que reduce la esperanza de vida de las afectadas.

El aparato genital femenino de las pacientes Turner es normal salvo por la ausencia de óvulos dentro del ovario (los que pueda haber están atróficos y se denominan cintillas). La mayoría de las mujeres Turner necesitan que se

La Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento (Creceer) es la entidad que promueve el estudio de este síndrome y representa a pacientes y familiares. En mayo de 2008 se presentó la primera Vocalía de Síndrome de Turner de España, que depende de la Asociación Creceer y está representada por Inmaculada López, madre de una niña afectada. ([www.crecimiento.org](http://www.crecimiento.org)).

### Más información:

López Sigüero, Juan Pedro. Guía “Qué debemos saber sobre el Síndrome de Turner”, disponible en la página web de la Asociación Creceer.

les administren hormonas femeninas, tanto para iniciar la pubertad como para mantener los caracteres sexuales y evitar problemas como la osteoporosis. Las relaciones sexuales de estas mujeres son totalmente normales y, aunque por lo general son estériles, pueden tener hijos mediante fecundación in vitro. Pese a ello, López Sigüero puntualiza que “no se recomienda el embarazo con óvulos propios por la mayor frecuencia de malformaciones y alteraciones genéticas, incluida el Turner, aunque no es hereditario”.

## Tratamiento

La talla media alcanzada al final del crecimiento de las pacientes es variable y depende de la talla media de los padres (sobre todo de la talla materna), pero se encuentra aproximadamente unos 20 cm por debajo de la talla media de la población femenina sin Síndrome de Turner. La altura media final alcanzada por las mujeres con este síndrome que no han recibido tratamiento se sitúa alrededor de los 143-144 cm. Aunque las niñas Turner no carecen de hormona de crecimiento, se ha comprobado que el tratamiento con dicha hormona aumenta la velocidad de crecimiento y su talla final (entre 3 y 10 cm). El tratamiento consiste en la administración diaria, por vía subcutánea (entre el músculo y la piel), de dosis elevadas de esta hormona. En general, las pacientes pueden llevar una vida normal, atendiendo al tratamiento indicado para controlar los problemas que tengan (cardíacos, vasculares, diabetes, obesidad, osteoporosis, pérdida de audición, etc.). La información y la educación que de ella se deriva, son las mejores medidas terapéuticas para el óptimo desarrollo y evolución psicosocial de las pacientes. López Sigüero no percibe la existencia de problemas graves de integración: “En relación con la calidad de vida, lo que más les importa son la falta de relaciones sociales y de pareja y la pérdida auditiva.” v

## Inma: una historia especial

Cuando tenía seis años me alertó la falta de crecimiento de mi hija Inma y la diferencia de talla con otros niños de su edad. Cuando en mayo de 2007, a sus nueve años, nos dijeron que era una niña Turner, incluso me alegré. Durante meses había pasado noches pensando que mi hija tenía cáncer de huesos y por eso no crecía. En su empeño por ayudar a mi hija, el doctor López Sigüero me sugirió que contactase con la Asociación Creceer y plantease la posibilidad de crear una Vocalía de Síndrome de Turner. Me pareció una idea fantástica. Durante meses investigué todo lo relacionado con este trastorno y me di cuenta de la escasez de conocimiento que existía por parte de las familias, del colectivo médico, de la Administración y de las propias afectadas. La mayoría de las pacientes son dadas de alta en los servicios de endocrinología pediátrica y no siguen ningún control posterior, a pesar de que es básico el diagnóstico precoz y de que un

seguimiento adecuado por parte de los especialistas es de gran importancia.

Hoy mi prioridad es que mi hija sea feliz. A sus diez años, Inma es una niña bajita, sí, pero también simpática, con un gran sentido del humor, hiperactiva, tozuda hasta agotarnos... y con una vida normal. Ella sabe que para cada problema habrá un tratamiento. Ahora mismo no crece y se tiene que pinchar la hormona del crecimiento cada noche, además de realizarle pruebas médicas para controlar otros problemas complementarios. A los familiares que, como yo, conviven con una niña o mujer afectada por el Síndrome de Turner, quiero decirles que estas personas pueden vivir una vida normal y, sobre todo, que pueden ser felices.

### Inmaculada López Morales

Madre de Inma y responsable de la Vocalía del Síndrome de Turner de Creceer (Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento)

**Propuestas para próximos temas a tratar.** Si deseas que tratemos algún tema en concreto, envíanos tus sugerencias a nuestra redacción. Puedes hacerlo mediante fax: 93 846 10 77 o por correo electrónico: [redaccion@v-introversion.com](mailto:redaccion@v-introversion.com)