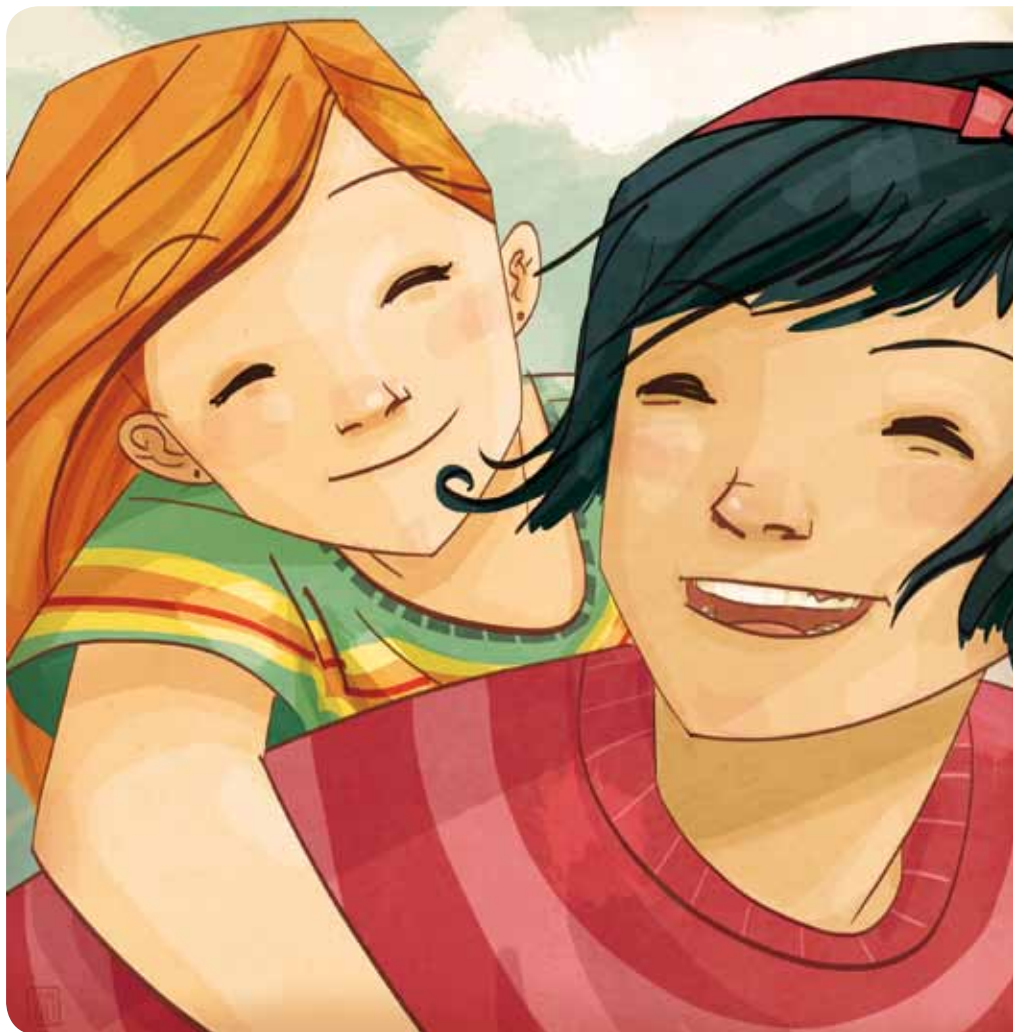


Preguntas y respuestas sobre el Síndrome de Turner

2ª edición



Dr. Juan Pedro López Sigüero

Preguntas y respuestas sobre el Síndrome de Turner

Dr. Juan Pedro López Sigüero (Coordinador)

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga



Dra. María José Martínez-Aedo Ollero

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga



Dra. Emilia Villegas Muñoz

Departamento de Ginecología. Hospital Materno-Infantil de Málaga



Dra. Jessica Martín Orlando

Departamento de Ginecología. Hospital Materno-Infantil de Málaga



Dra. Nuria García Soldevila

Unidad de Cirugía Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga



Dr. Osvaldo Maderna

Unidad de Cirugía Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga



Isabel del Corral Robles

Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana Dr. Miguel de Linares Pezzi. Málaga



Patricia García Luna

Psicóloga CRECER



Dra. Rosa M^a Fernández García

Departamento de Psicología, Area Psicobiología. Universidad de A Coruña



Dr. Eduardo Pásaro Méndez

Departamento de Psicología, Area Psicobiología. Universidad de A Coruña



Dr. José Antonio Moreno Molina

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Centro de Salud El Limonar. Málaga



Dr. José Ignacio Labarta Aizpún

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza



Luciana Martins Alves



© Juan Pedro López Siguero y Novo Nordisk Pharma, S.A.

Reservados todos los derechos.

“No está permitida la reproducción total o parcial de este libro, ni su tratamiento informático, ni la transmisión de ninguna forma o por cualquier medio, ya sea electrónico, mecánico, por fotocopia, por registro u otros métodos, sin el permiso previo y por escrito de los titulares del Copyright”.

Edita: Novo Nordisk Pharma, S.A.

Vía de los Poblados, 3 - Parque Empresarial Cristalia - Edificio 6, 3ª planta
28033 Madrid (España)

Depósito Legal:

I.S.B.N:

Índice

■ Prólogo	7
■ Introducción	11
■ Definición y Conceptos Generales	13
Mi hija tiene un síndrome de Turner	13
¿Es el Turner una enfermedad?	14
¿Por qué ocurre?	14
¿Es hereditario?	15
¿Qué es un cariotipo?	15
¿Son diferentes las niñas según su cariotipo?	16
¿Es frecuente el Turner?	16
Conclusiones	17
■ Diagnóstico y Clínica del Síndrome de Turner	19
¿Cómo reconocer que nuestra hija tiene Turner?	19
Diagnóstico	21
Conclusiones	23
■ Crecimiento en las Niñas con Síndrome de Turner	25
¿Cómo evoluciona la talla en estas niñas?	25
¿Qué talla puede alcanzar una niña con síndrome de Turner si no recibe tratamiento?	26
¿Es posible mejorar su talla?	27
¿Es necesario que reciban el tratamiento todos los días?	27
¿Existe algún problema a largo plazo por el empleo de la hormona de crecimiento?	27

¿Cuándo debe iniciarse el tratamiento con hormona de crecimiento?	28
¿Hasta cuándo debe mantenerse el tratamiento con hormona de crecimiento?	28
¿Es útil la oxandrolona?	28
Conclusiones	28
■ Aspectos Ginecológicos en el Síndrome de Turner	29
¿En todas las niñas la alteración es similar?	30
¿Cómo será la pubertad en estas niñas?	31
¿Tienen regla?	32
¿Cuáles son los beneficios del tratamiento hormonal?	32
¿Cuándo se debe comenzar el tratamiento?	32
¿Cómo se administran las hormonas?	32
¿Pueden tener relaciones sexuales?	33
¿Pueden quedar embarazadas?	33
¿Existen más complicaciones en sus embarazos?	34
¿Qué programas de fertilidad existen?	34
Conclusiones	37
■ Correcciones Plásticas en el Síndrome de Turner	39
Tratamientos quirúrgicos específicos	43
Conclusiones	46
■ Aspectos Psicológicos del Síndrome de Turner	47
¿Tienen las niñas con síndrome de Turner una inteligencia normal?	48
¿Pueden tener problemas de comportamiento?	50
¿Se verá afectado su rendimiento académico?	50
Conclusiones	52
■ Las Asociaciones de Pacientes. Una Intervención Psico-social	53
¿Cómo abordar el diagnóstico en casa?	53
¿Debemos realizar una evaluación neuropsicológica a las niñas Turner?	56
¿Qué papel juegan los grupos de apoyo mutuo en la aceptación del diagnóstico?	58
¿Cómo pueden ayudar las asociaciones de pacientes a las niñas y mujeres Turner?	58
Conclusiones	59
■ Genética del Síndrome de Turner	61
Conclusiones	65

■ Afectación de Órganos	67
Alteraciones cardiovasculares	67
Alteraciones nefrourológicas	70
Alteraciones del oído y la audición	71
Alteraciones oculares y de la visión	72
Alteraciones esqueléticas	72
Alteraciones de la piel	73
Alteraciones bucofaciales	73
Alteraciones metabólicas	73
Alteraciones digestivas	75
Conclusiones	76
■ Transición de la Paciente con Síndrome de Turner a las Unidades de Adultos	77
¿Qué significa transición en el síndrome de Turner?	77
¿Por qué es importante programar la transición en el síndrome de Turner?	78
¿Cuándo se debe hacer la transición en el síndrome de Turner?	79
¿Qué temas hay que considerar en la transición?	79
¿Cómo se debe organizar la transición en el síndrome de Turner?	81
Conclusiones	86
■ Información y Educación	87
¿Cómo reconocer que nuestra hija tiene Turner?	87
¿Por qué es importante la información?	88
Información a los padres	88
Información a las niñas, ¿cuándo y quién debe hacerlo?	89
En el colegio y resto de la sociedad	90
Conclusiones	90
Páginas web de interés	91
■ El Síndrome de Turner. Un punto de vista personal	93

Prólogo



Dr. Claus H. Gravholt

Medical Department M (Diabetes and Endocrinology), Aarhus Sygehus, Aarhus University Hospital. Dinamarca

Turner syndrome is a complex condition that can, and should, be considered from many perspectives so that all aspects of the syndrome are observed and acknowledged. Girls and women with Turner syndrome can, and should, live a life that is as close as possible to a “normal” life. There may be a need for help from several sources. Thus, expert help may be needed from various branches of medicine such as genetics, pediatrics, gynecology and obstetrics, endocrinology, cardiology, thoracosurgery, ENT, and other specialists. There may also be a need for psychological and social assistance, as well as guidance when deciding on which education to pursue. Turner syndrome should therefore be approached from a holistic standpoint, and the focus should be on the life-long expression of the condition.

Recent years have taught us much about Turner syndrome, and plenty of new knowledge have merged on many aspects of “Turner syndrome from the cradle to the grave”.

The present book put together by a number of physicians in Spain, is the result of the dedicated interest of many parties in girls and women with Turner syndrome. The book can be read as a whole, or as freestanding chapters that can be read independently of the rest of the book.

The book should be seen as an inspiration, information and an aid to everybody with an interest in Turner syndrome. The book has been written for girls and women with Turner syndrome, for their families. But also the general practitioner who has a patient with Turner syndrome and the pediatrician who meets the child with Turner syndrome, and all doctors,

nurses and care providers who come into contact with people with Turner syndrome may have use of the book.

One goal has been to disseminate the most recent scientific knowledge to all laypersons with an interest in Turner syndrome. There are of course other sources information on Turner syndrome, but this book could be the source that you turn to when you cannot find relevant information in leaflets or on the internet.

In other words, the desire has been to create a specialized and detailed book containing chapters each of which are dedicated to one particular aspect of Turner syndrome. The ambition is for it to be a source of research-based knowledge, and the information in the individual chapters thus reflects the available knowledge in these areas.

As a Danish endocrinologist who has been involved with Turner syndrome persons for many years I would like to endorse this initiative and I hope that this book will meet the majority of the readers' need for information. It is evident that a condition like Turner syndrome calls for a multidisciplinary effort with participation of a range of specialist throughout the lifespan of a female with Turner syndrome. It is also evident that we still lack vital information concerning Turner syndrome and that therefore a continued effort concerning research and information is necessary, in order to provide the best possible care for females with Turner syndrome enabling you to lead the most productive and happy life!

El síndrome de Turner es un estado complejo que puede, y debe, considerarse desde muchas perspectivas de modo que se observen y reconozcan todos los aspectos. Las niñas y las mujeres con el síndrome de Turner pueden, y deben, vivir una vida lo más parecida posible a una vida “normal”. Puede haber una necesidad de ayuda desde varias fuentes. Por tanto, puede ser necesaria la ayuda de expertos de varias ramas de la medicina como la genética, pediatría, obstetricia y ginecología, endocrinología, cardiología, cirugía torácica, otorrinolaringología y otros especialistas. También puede haber una necesidad de asistencia social y psicológica, así como de orientación al decidir qué educación seguir. Por tanto, debe enfocarse el síndrome de Turner desde un punto de vista holístico y centrarse en la expresión durante toda la vida del estado. Los últimos años nos han enseñado mucho sobre el síndrome de Turner, y ha surgido una gran cantidad de nuevos conocimientos sobre muchos aspectos de “el síndrome de Turner desde la cuna hasta la tumba”.

El presente libro, realizado en conjunto por varios médicos de España, es el resultado del interés dedicado por muchas partes a niñas y mujeres con el síndrome de Turner. El libro puede leerse en su totalidad, o como capítulos independientes que pueden leerse por separado del resto del libro. El libro debe verse como una inspiración, información y una ayuda para cualquier persona con interés en el síndrome de Turner. El libro se ha redactado para niñas y mujeres con el síndrome de Turner, para sus familias. Pero también pueden hacer uso del libro el médico de cabecera que tiene una paciente con el síndrome de Turner y el pediatra que se encuentra con una niña con el síndrome de Turner, y todos los médicos, enfermeros y cuidadores que tienen contacto con personas con el síndrome de Turner.

Un objetivo ha sido difundir el conocimiento científico más reciente a todas las personas no expertas con un interés en el síndrome de Turner. Naturalmente, existen otras fuentes de información sobre el síndrome de Turner, pero este libro podría ser la fuente a la que recurra cuando no pueda encontrar información relevante en folletos o en Internet.

En otras palabras, la idea ha sido crear un libro especializado y detallado que contiene capítulos que están dedicados cada uno de ellos a un aspecto particular del síndrome de Turner. Se aspira a que sea una fuente de conocimiento basado en la investigación, y la información en los capítulos individuales refleja así el conocimiento disponible en esas áreas.

Como endocrino danés que ha tratado con personas con el síndrome de Turner durante muchos años, me gustaría respaldar esta iniciativa y espero que este libro satisfaga la

necesidad de información de la mayoría de los lectores. Resulta evidente que un estado como el síndrome de Turner exige un esfuerzo multidisciplinar con la participación de una diversidad de especialistas a lo largo de la vida de una mujer con el síndrome de Turner. También resulta evidente que todavía carecemos de información vital referente al síndrome de Turner y que, por tanto, es necesario un esfuerzo continuado en cuanto a la investigación e información, para proporcionar la mejor atención posible a las mujeres con el síndrome de Turner que te permita llevar una vida lo más productiva y feliz.

Introducción

Dr. Juan Pedro López Sigüero

En esta segunda edición mantengo la misma dedicatoria. Es para vosotras, mujeres con síndrome de Turner y para vuestras familias, para todos aquellos que tienen necesidad de información y de apoyo.

En los últimos años hemos visto cómo ha surgido una ingente cantidad de información, especialmente debido a Internet; sin embargo, la calidad de esta información no se relaciona con la cantidad y sigue siendo muy deficitaria en campos sanitarios y también en relación con el Turner. La información sanitaria dirigida a los pacientes es aún escasa y deficiente, especialmente en su propio idioma y con respuestas directas, claras y prácticas a las dudas planteadas.

El libro Preguntas y Respuestas sobre el síndrome de Turner editado en 1997, continúa siendo una de las páginas más visitadas de la web de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica y esto explica las pocas publicaciones que han surgido durante este tiempo y con este fin.

Como podréis suponer, durante estos últimos 13 años han ocurrido muchos cambios en el Turner, aunque quizás no trascendentales. Aún seguimos diagnosticando tarde a estas pacientes, informamos de manera insuficiente a la familia y a ellas mismas cuando llega su madurez y además la asistencia se pierde con frecuencia cuando dejan de ser niñas para convertirse en mujeres.

Se han incluido nuevos capítulos dedicados a la genética, al apoyo social y emocional, al paso de la adolescencia a la edad adulta, afectación de otros órganos y a la participación y

visión fundamental de una persona con Turner que nos expone su punto de vista. Hemos también ampliado los temas dedicados a la fertilidad y correcciones plásticas en los que sí han ocurrido avances de importancia. Hemos eliminado también dos capítulos: uno dedicado al alargamiento ósea (hoy día con muy pocas indicaciones) y el otro dedicado a las alteraciones craneobucofaciales que, aunque es de mucho interés, tiene una alta complejidad y especialización y se trata de forma simplificada en la afectación de otros órganos.

En esta ocasión el libro surge de la reflexión y de la experiencia de muchas entrevistas individuales con pacientes de toda España, escuchando sus necesidades, dudas y opiniones, ampliando la visión que tenía el anterior sobre un grupo de niñas y familias que residían y eran tratadas en el mismo centro. Espero que, sin intentar sustituir la información y relación con su médico, este libro pueda responder a alguna inquietud y a veces ansiedad que las niñas, mujeres y familias manifiestan.

Creo que el espíritu positivo se mantiene y pasa a ser más real, porque muchas de las alteraciones orgánicas se solucionan mejor. Es un esfuerzo de todos poder hacer que la mejoría de los medios técnicos sean accesibles a todas y que la aceptación de la situación mejore la autoestima y logros que sin duda estas personas merecen.

Para finalizar, mi sincero agradecimiento a la colaboración de mis compañeros, coautores del libro, que desinteresadamente han dedicado su tiempo a desarrollar diversos capítulos con la dificultad de hacerlos entendibles sin dejar de dar toda la información. Gracias también a la compañía Novo Nordisk por la financiación de esta cuidada edición.

Definición y Conceptos Generales

Dr. Juan Pedro López Sigüero

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga

Mi hija tiene un síndrome de Turner

Muchos de vosotros pensaréis que vuestra hija no es muy diferente a otras niñas de su edad, quizás hasta la miráis con atención para buscar alguna diferencia. Cuando habéis acudido al médico por el problema del crecimiento, incluso os sorprendéis por el diagnóstico. Sin embargo, otros encontraréis un significado y quizás una solución tras un largo peregrinar, gran cantidad de problemas no resueltos y consultas a demasiados médicos.

La primera palabra, SÍNDROME, de entrada asusta sin saber muy bien porqué. Se identifica con alguien que tiene retraso mental, prefiero llamarle Turner, es una palabra neutra y solo entre nosotros lo entendemos.

Un síndrome es un conjunto de signos que afectan a varios órganos, con más o menos relación entre ellos, que permiten una agrupación entre ellos, para darnos un diagnóstico. Este diagnóstico es muy útil porque permite buscar anomalías ocultas, predecir problemas futuros y si es posible, iniciar medidas terapéuticas.

No todos los signos tienen que estar presentes juntos en la misma persona. Por otra parte personas normales pueden tener algunos de estos signos. Como después veremos al hablar del diagnóstico y de la clínica, muchos de vosotros habréis notado alguno de los signos de los que se enumeran y otros no habréis notado nada, para llegar al final al mismo diagnóstico.

Cada niña con Turner es única y puede no parecerse a otras, aunque pueden compartir una serie de alteraciones, y debe ser tratada de forma individual.

El concepto y definición de síndrome de Turner implica dos cosas: una tener alguna alteración clínica compatible y relacionada con la entidad y otra una pérdida de material completa o parcial de uno de los cromosomas X. Es decir, no podemos llamar Turner a alguien que teniendo una alteración genética no muestra ningún signo conocido y descrito.

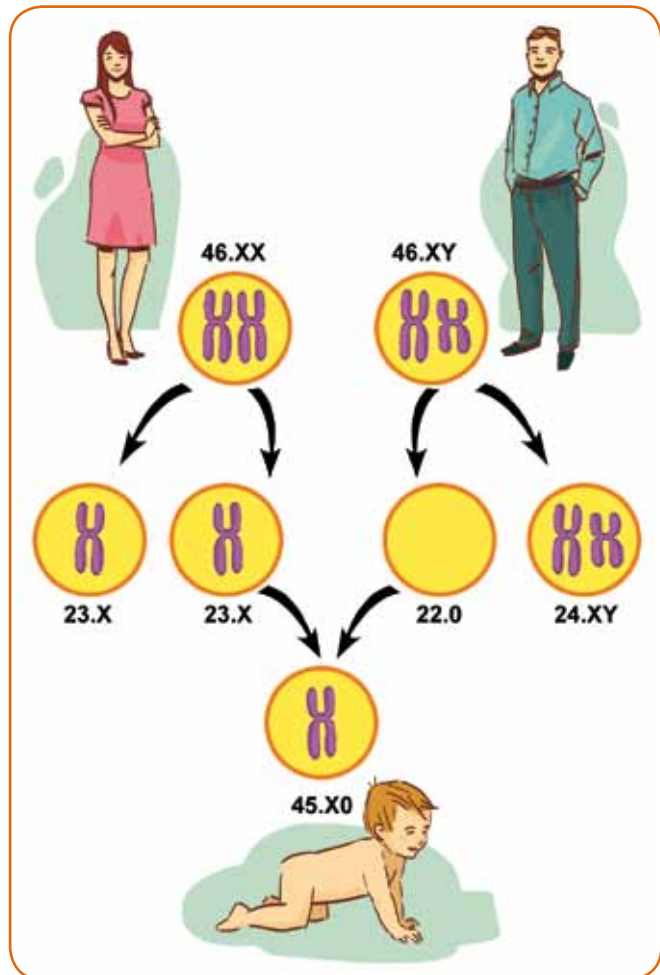
El nombre de Turner es un homenaje al Dr. Henry Turner que describió en 1938 los rasgos clínicos característicos: talla baja, infantilismo sexual, cuello alado y cúbito valgo (codo hacia afuera). El mérito del Dr. Turner fue darse cuenta de que todos estos signos se agrupaban en una sola entidad con solo ver a 7 niñas.

¿Es el Turner una enfermedad?

No, evidentemente no. Ya hemos dicho que una persona con Turner puede tener una apariencia completamente normal y sentirse bien. Por otra parte el hecho de tener algunas diferencias o problemas en algún órgano, no implica sentirse enfermo y además, cada uno de estos problemas, como después veremos, tiene una solución.

¿Por qué ocurre?

Desde 1959 se sabe que las mujeres, solo afecta al sexo femenino, con Turner tienen una falta total o parcial de



un cromosoma X. Aunque en el capítulo de genética se explica con mayor amplitud, brevemente os resumo la causa del problema. Todos los seres humanos poseen en casi todas las células 46 cromosomas, que son pequeños bastoncillos donde se almacena toda la información genética, es decir, contienen la información del aspecto que tenemos (talla, color del pelo, forma de la cara, etc..) e incluso de la tendencia a ciertas enfermedades. De estos cromosomas, dos de ellos, se denominan sexuales: el X y el Y. Las mujeres tienen dos cromosomas X (uno proviene del padre y el otro de la madre). Los hombres tienen un cromosoma X (el de la madre) y otro Y (el de su padre). Pues bien, en las primeras fases de la división celular que dará lugar a un embrión, una división errónea hace que se pierda parte o todo el cromosoma X. Si el embarazo sigue adelante, la niña tendrá Turner. Hemos de recalcar que esto no puede ocurrir en niños, ya que éstos solo poseen un cromosoma X y si falta, no se podría vivir.

Hasta la fecha se desconoce qué circunstancias influyen para que ocurra esta división anormal. Nos preguntamos: ¿es posible saber si el Turner es debido al padre o a la madre?. Se sabe que con mayor frecuencia el cromosoma perdido corresponde al padre, aunque esto no quiere decir que él tenga la culpa. Realmente no se conoce la causa y no podemos achacarlo a ninguna circunstancia que haya ocurrido a la madre antes o después del embarazo.

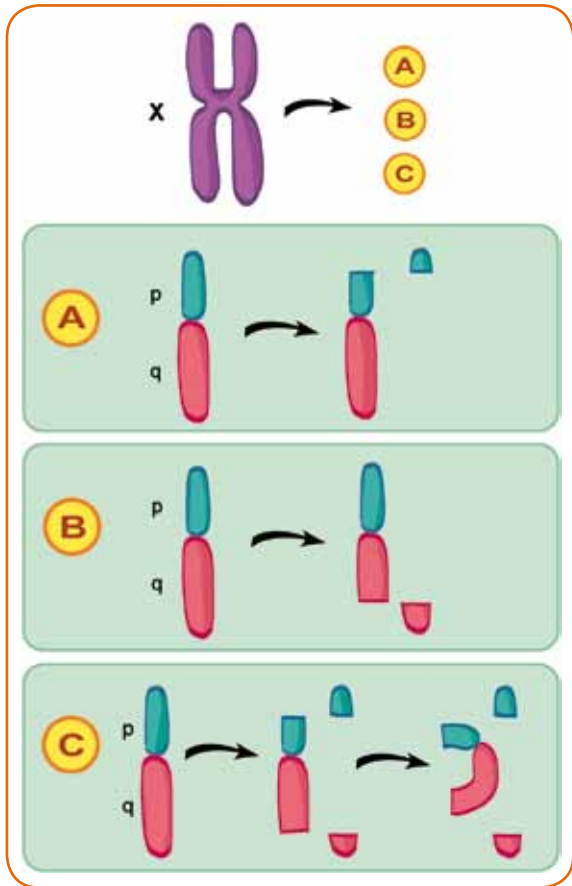
¿Es hereditario?

Otras preguntas similares: ¿Tendremos un mayor riesgo en los próximos hijos?, ¿Los hermanos pueden tener riesgo de tener hijas Turner?, ¿La madre tiene alguna alteración cromosómica?. La respuesta a todas estas preguntas es NO. El Turner no es hereditario y por tanto no hay mayor riesgo que el de la población general en un próximo embarazo.

¿Qué es un cariotipo?

Un cariotipo es un análisis que permite ver los cromosomas que tienen las células. Generalmente puede hacerse con un simple análisis de sangre y permite asegurar el diagnóstico de Turner, además de ser indispensable para el mismo. ¿Permite el cariotipo diagnosticar los diferentes grados de Turner?. En cierto modo sí. Veamos, en principio o se tiene Turner o no se tiene, eso ha de quedar claro. Pero lo que pretendo con la pregunta es poner de manifiesto que hay una gran variedad de cariotipos en el Turner. La mayoría, podemos

decir que la mitad, tiene una falta total del cromosoma X y su fórmula cromosómica es 45 XO. Después, los más frecuentes, son las pérdidas parciales de trozos de cromosomas (llamados deleciones), o incluso de una parte (brazo) completo del X (el cromosoma X no es simétrico y tiene brazos largos llamados q y cortos llamados p), o una mezcla de varios en diferentes células (los mosaicos). En raras ocasiones, puede estar presente una parte o todo el cromosoma Y (aproximadamente en un 5% de las ocasiones). Averiguar esto es importante, ya que es la única situación en la que habría que extirpar las gónadas, por la mayor probabilidad de que en ellas se desarrollen tumores.



¿Son diferentes las niñas según su cariotipo?

Hay algunas diferencias, efectivamente. Cuando se conserva el brazo corto, recordemos que es el p, del cromosoma X, las niñas suelen tener un desarrollo espontáneo de la pubertad, lo que ocurre aproximadamente entre el 10-15% de los casos. Los hallazgos característicos del Turner, que después veremos en el apartado de la clínica, se asocian a una falta total del cromosoma X. Si falta el brazo corto del cromosoma X (el p) también la niña tendrá una talla baja, por falta de un gen denominado SHOX que asienta en este brazo.

¿Es frecuente el Turner?

Se cree que nace una niña Turner por cada 2.500 niñas que nacen, aunque hoy día muchos de los embarazos no finalizan por interrupción voluntaria ante un diagnóstico prenatal (por amniocentesis).

Para hacernos una idea, cada año nacen en España unas 50-60 niñas con Turner. En relación con otros problemas, el Turner, es la mitad de frecuente que la diabetes en la infancia, de similar frecuencia al hipotiroidismo congénito (que se diagnostica por la prueba del talón) y 4 veces menos frecuentes que el síndrome de Down.

Conclusiones

1	La definición de síndrome de Turner asocia alteraciones genéticas y clínicas. NO es propiamente una enfermedad.
2	La causa no es conocida y no es hereditario.
3	Las personas Turner no tienen retraso mental.
4	Nace una niña Turner por cada 2.500 partos de niñas vivas.

Diagnóstico y Clínica del Síndrome de Turner

Dr. Juan Pedro López Siguero

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga

¿Cómo reconocer que nuestra hija tiene Turner?

Hemos hablado que existe una amplia variabilidad de cariotipos (genotipo) que se expresan físicamente de forma muy variable (el denominado fenotipo). El momento diagnóstico dependerá tanto de la cantidad y la claridad de los signos físicos que tengan las niñas, como de la información, experiencia y perspicacia de los pediatras que las atienden.

La edad del diagnóstico es muy variable, pero sigue siendo en muchas ocasiones tardía y es nuestro deber continuar con la formación de todos los agentes sanitarios para bajar la edad al diagnóstico, mejorando con ello el efecto de los tratamientos disponibles.

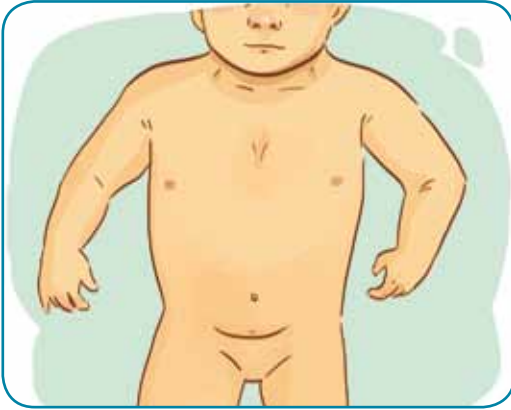
Los signos clínicos dependen de la intensidad de la alteración genética y son más evidentes en niñas con cariotipo 45 XO, muchas veces incluso al nacer. Pero no siempre es así y por esto paso a exponer los signos claves dependiendo de cada edad.

Recién Nacido

Son algo más pequeñas, tanto en peso como en longitud. Suelen tener edemas (hinchazón) en el dorso de los pies y manos que normalmente van mejorando con los años y que no tienen relación con



Edema del dorso de pies.



Cuello corto con tórax ancho.

enfermedades del corazón o del riñón, sino con un desarrollo insuficiente del sistema linfático (de origen genético). Puede existir un cuello corto con unos pliegues que lo unen a los hombros (ptorigium colli) y que proviene de un edema de esta zona durante el período fetal, denominado higroma quístico y que se puede detectar en las ecografías durante el embarazo. Por esta razón las orejas están por debajo de la línea que sigue el ángulo externo de los

ojos y el pelo surge hacia arriba desde la zona inferior del cuello. El tórax tiene un aspecto ancho (en escudo), con las areolas mamarias y pezones más separados de lo normal. La barbilla suele ser pequeña. A esta edad son frecuentes las malformaciones cardíacas, sobre todo la coartación aórtica (de la que hablamos en otro capítulo).

Del lactante a los 3 años

En esta edad se aprecia ya el aspecto típico del Turner, con tronco ancho, aspecto atlético, fuerte y manteniendo las mamilas separadas. En la cara los ojos parecen grandes, las orejas están en posición baja, el labio superior es fino con las comisuras de la boca rectas o hacia abajo. El paladar es arqueado (ojival), la barbilla es pequeña y posicionada hacia atrás. Son frecuentes las otitis de repetición.



De los 5 a los 7 años

Continúa aumentando el aspecto atlético, fuerte y ancho. Empiezan a aparecer pecas y lunares en el tronco. El antebrazo se sitúa algo hacia afuera desde el codo (cúbito valgo).

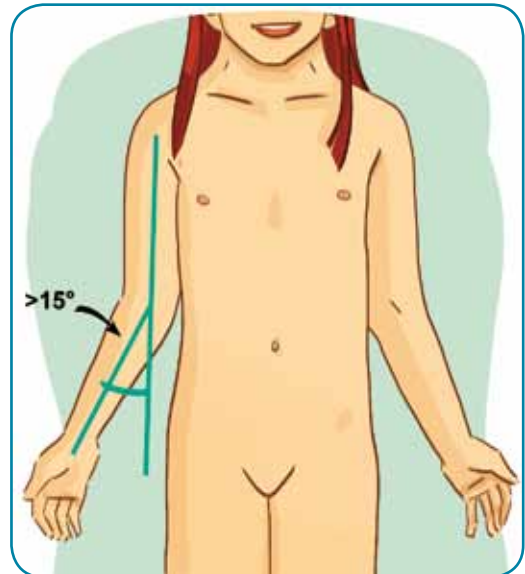
Ya es evidente el problema de crecimiento con discreto acortamiento de las piernas con respecto al tronco.

De los 8 a los 10 años

Todos los signos anteriores están más marcados y especialmente la talla se ha desviado bastante de la de las niñas de su edad. Aumenta el número de pecas. Las uñas suelen ser pequeñas y curvadas hacia abajo con posible introducción en los tejidos de alrededor (uñas incarnadas). Aproximadamente al final de esta edad se inicia la pubertad. Comienza con el brote del botón mamario, en principio en un sólo lado y después en los dos. En la mayoría de las niñas Turner esto no ocurre, pero si puede observarse el comienzo del vello púbico y el cambio en el olor del sudor. Estos últimos signos provienen de la producción de andrógenos por la glándula suprarrenal (que no está afectada).



Nevus.



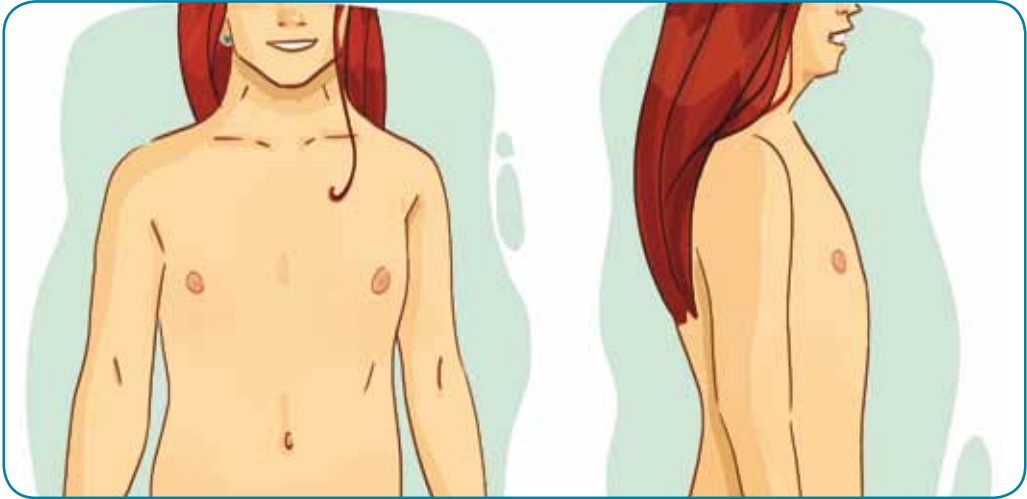
Cúbito valgo.

De los 12 a los 14 años

En esta edad todos los signos suelen ser muy claros: el crecimiento está muy afectado, no han aparecido los signos de la pubertad (no existe el pecho ni por supuesto la regla) y el aspecto descrito antes es más llamativo. Una quinta parte de las niñas presenta un brote mamario, aunque en general su desarrollo no se suele completar (mama infantil); sin embargo el vello en el pubis tiene un tamaño y extensión normales.



Uñas incarnadas.



Mamillas separadas. Ausencia de desarrollo de mamas.

Hemos de recordar que toda esta serie de signos físicos no aparecen juntos necesariamente y en ocasiones no aparecen en absoluto. También alguno de estos signos pueden aparecer en niñas sin síndrome de Turner, y todos ellos juntos nos sirven para aumentar la sospecha de Turner y confirmarla realizando un estudio genético (cariotipo).

“Me pregunto si aparento tener esa enfermedad simplemente con verme la cara”

Diagnóstico

Es muy importante que el diagnóstico se realice lo antes posible. Con lo expuesto anteriormente, el diagnóstico va a depender de la expresión clínica, es decir de que tenga más o menos signos de Turner, pero otras veces depende de que se piense en él, del conocimiento y perspicacia del médico que hemos consultado.

Hoy día es frecuente que el diagnóstico se haga antes del nacimiento, con los problemas éticos que esto produce y de los que hablaremos más adelante. En aproximadamente la mitad de los casos diagnosticados después del nacimiento, las niñas se diagnostican al nacer con un cariotipo 45 XO. En el resto de los casos es importante realizar el diagnóstico antes de los 7 años y en todo caso antes de la pubertad. En cualquier caso, aún en manos expertas, hay algunos casos (especialmente los mosaicos) con signos muy escasos, en los que el diagnóstico es muy difícil y no es infrecuente que el diagnóstico se retrase por encima de las edades que hemos hablado.

Hay que recordar en este punto que aunque tengamos un cariotipo digamos anormal, con parte de sus células con pérdida de parte o de todo un cromosoma X, el síndrome de Turner no se puede diagnosticar si no existen signos clínicos.

Una de las razones por la que es necesario hacer un diagnóstico temprano es que la familia, especialmente los padres, sea bien informada y acepten el diagnóstico con mayor facilidad. Al ser frecuente que las niñas tengan dificultad en ganar peso y numerosos problemas de salud, el diagnóstico produce una cierta tranquilidad, ya que aclara y centra en un sólo punto todos aquellos síntomas que la niña venía arrastrando y también posibilita que se pongan en marcha las soluciones en el plazo más breve posible.



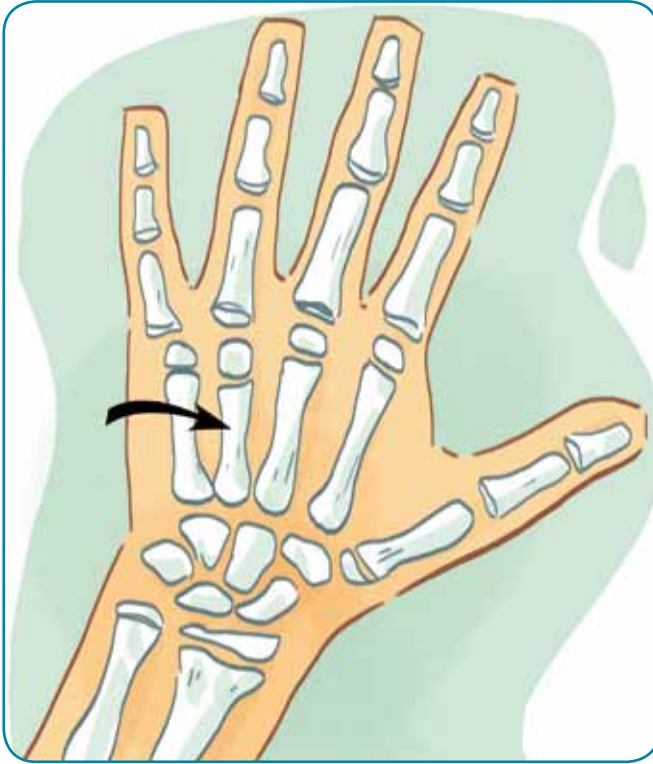
Riñón en herradura.

Se sabe que el efecto del tratamiento con hormona del crecimiento es mayor cuanto antes empieza. Normalmente se empieza sobre los 7 años, que es cuando es más clara la separación de las compañeras de su edad. También es importante que el tratamiento con esta hormona se mantenga unos tres años antes del inicio de la pubertad (tanto de forma espontánea como inducida).

Otro motivo que exige un diagnóstico precoz, es detectar la afectación de otros órganos, como el corazón, riñón, oídos, tiroides, etc... La posibilidad de afectación de otros órganos la tratamos ampliamente en otro capítulo. Excepto los cardíacos, los demás son leves y todos tienen una buena solución, pero siempre mucho mejor cuanto antes se diagnostiquen.

Es muy importante hacer el diagnóstico antes de la pubertad, es decir, antes de los 12 ó 13 años. Si se retrasa más allá de esa edad obligará a empezar tarde el tratamiento con hormonas femeninas (si son precisas), y esto a su vez puede producir problemas, tanto físicos como psicológicos.

Además de los estudios genéticos, principalmente cariotipo (que se tratan ampliamente en otro capítulo) y otras pruebas encaminadas a descartar la afectación de otros órganos, es común realizar una radiografía de muñeca, denominada edad ósea, que sirva para ver



la maduración de los huesos (con poca radiación), signos característicos de Turner, como cuarto metacarpiano corto, disminución del ángulo del carpo y vigilar si hay signos de falta de calcio (osteoporosis).

Acortamiento del cuarto metacarpiano.

Conclusiones

- 1** El diagnóstico de Turner se sospecha basándose en una serie de signos clínicos (aspecto físico), pero siempre es necesario realizar un análisis genético (cariotipo).
- 2** Es muy importante que el diagnóstico se haga lo antes posible.
- 3** Una vez que tengamos el diagnóstico genético, serán necesarias otras pruebas complementarias para estudiar una posible implicación de otros órganos.

Crecimiento en las Niñas con Síndrome de Turner

Dra. María José Martínez-Aedo Ollero

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga

La talla baja es el signo más constante que aparece en las niñas y mujeres con síndrome de Turner.

Podría estar relacionada con la pérdida de un gen *homeobox* denominado con la sigla en inglés SHOX (gen que contiene el *homeobox* de talla baja en el cromosoma X). Está presente en aproximadamente el 90%–95% de ellas.

Habitualmente la talla baja es el primer motivo de consulta y es una de las principales inquietudes de las niñas y sus padres.

¿Cómo evoluciona la talla en estas niñas?

Existe un patrón de crecimiento bastante característico en el síndrome de Turner, cuando no se administra el tratamiento necesario para estimularlo. Durante el desarrollo intrauterino, antes del nacimiento, comienzan a retrasar su crecimiento de forma que al nacer su talla media es ya aproximadamente entre dos y tres centímetros menor que la de las demás niñas. Su talla media al nacimiento se encuentra entre 47,5 y 48,5 cm.

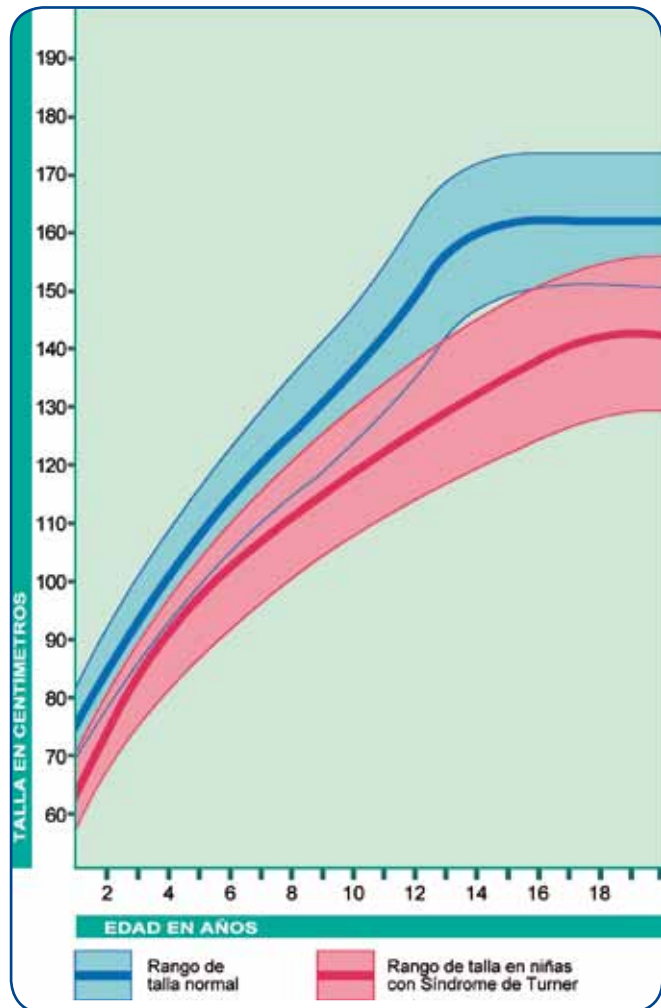
Después su talla se va retrasando progresivamente. Al año de edad miden aproximadamente unos diez centímetros menos que las otras niñas. Durante toda la infancia se mantiene un marcado retraso del crecimiento y así, a la edad de doce años, casi todas las niñas Turner tienen una talla muy por debajo de la media de las niñas de su edad.

En la edad de la pubertad no aparece el estirón de crecimiento propio de esta época de la vida, ya que la mayoría de ellas no producen las hormonas necesarias para el inicio de la pubertad. Como consecuencia, es en este momento cuando se hace más evidente el retraso de crecimiento respecto a otras niñas de su edad, las cuales están creciendo muy rápidamente a causa del estirón puberal.

El crecimiento en las pacientes Turner se mantiene hasta los 19 años o incluso más debido al cierre tardío de los cartílagos de crecimiento, es decir, están creciendo durante tres o cuatro años más que el resto de las mujeres. Como consecuencia, recuperan algo de la talla perdida, pero sin que sea suficiente para compensar su importante retraso.

¿Qué talla puede alcanzar una niña con síndrome de Turner si no recibe tratamiento?

La talla media alcanzada al final de su crecimiento es variable, y depende de la talla media de los padres (sobre todo de la talla materna), pero se encuentra aproximadamente 20 cm por debajo de la talla media de la población femenina sin síndrome de Turner. Por lo tanto, la talla media final alcanzada por las mujeres con este síndrome que no han recibido tratamiento, se encuentra alrededor de 143–144 cm.

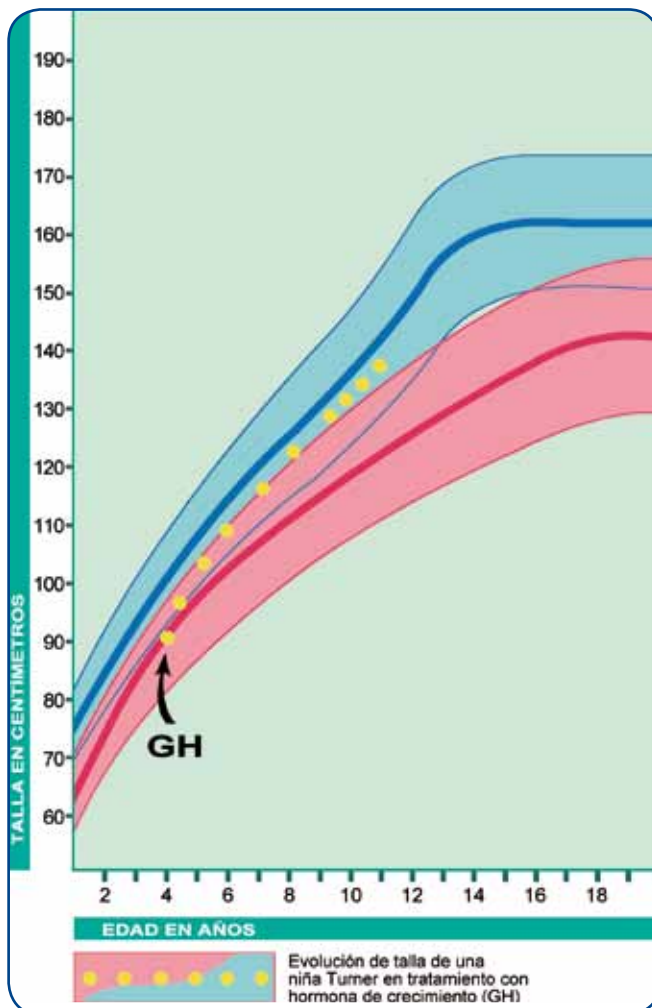


¿Es posible mejorar su talla?

Aunque se sabe que las niñas Turner no carecen de hormona de crecimiento, se ha comprobado que el tratamiento con esta hormona aumenta la velocidad de crecimiento y su talla final. En la actualidad, la hormona de crecimiento que se administra es exactamente igual a la hormona natural humana y se obtiene por ingeniería genética. El tratamiento consiste en la administración diaria, por vía subcutánea (entre el músculo y la piel), de dosis elevadas de esta hormona.

¿Es necesario que reciban el tratamiento todos los días?

Es importante que el tratamiento sea diario y que el cumplimiento del mismo sea adecuado.



¿Existe algún problema a largo plazo por el empleo de la hormona de crecimiento?

Los posibles efectos secundarios de esta hormona, como se administra en la actualidad y con la supervisión clínica adecuada, son infrecuentes. Se ha observado una cierta intolerancia a la glucosa que pudiera aumentar la posibilidad de diabetes tipo II (o del adulto) en estas mujeres que ya existe de por sí. También hay una mayor retención de líquidos que podrían aumentar los edemas que se presentan en el Turner. Por último la hormona de

crecimiento aumenta el número de nevus (lunares) que ellas presentan. Todos estos riesgos son poco importantes, y hasta el momento más teóricos que reales.

¿Cuándo debe iniciarse el tratamiento con hormona de crecimiento?

El tratamiento con hormona de crecimiento debe iniciarse alrededor de los 3 años de edad, cuando la velocidad de crecimiento es inferior a la que le correspondería según su edad.

¿Hasta cuándo debe mantenerse el tratamiento con hormona de crecimiento?

El tratamiento debe continuar hasta que el crecimiento de la niña haya llegado a su fin o bien cuando haya alcanzado una talla aceptable. Los resultados que se alcancen con este tratamiento pueden ser variables y van a depender en gran medida de la edad a la que se haya iniciado, de manera que, cuando se retrasa la edad, los resultados conseguidos van a empeorar significativamente. De forma general podemos decir que con el tratamiento la talla final puede mejorar entre tres y diez centímetros.

¿Es útil la oxandrolona?

La oxandrolona es un anabolizante con poder androgénico (virilizante débil). A dosis bajas y durante poco tiempo puede ser usada en algunas ocasiones, especialmente cuando el tratamiento se empieza tarde y cuando el pronóstico de talla es malo.

Conclusiones

1

La talla final en el síndrome de Turner es unos 20 cm menor a la media.

2

La pérdida de talla se inicia desde antes de nacer y se prolonga durante toda la infancia, haciéndose cada vez más evidente.

3

El tratamiento con hormona de crecimiento aumenta de forma variable la talla final (entre 3 y 10 cm).

4

Los mejores resultados tras hormona de crecimiento se obtienen cuanto antes se inicia el tratamiento.

Aspectos Ginecológicos en el Síndrome de Turner

Dra. Emilia Villegas Muñoz, Dra. Jessica Martín Orlando

Departamento de Ginecología. Hospital Materno-Infantil de Málaga

Cuando se diagnostica una paciente de síndrome de Turner comienza una dura y larga etapa de visitas periódicas al pediatra para monitorizar su crecimiento y desarrollo. Pero no todo logra controlarse en la infancia. Es necesaria la participación de un grupo multidisciplinar en el cual resulta importante la actuación del ginecólogo. A partir de la adolescencia el enfoque de los cuidados médicos pasará de centrarse en el crecimiento para abordar los problemas de la pubertad, la fertilidad y el embarazo.

Desarrollaremos los aspectos ginecológicos más relevantes como son la función ovárica, la terapia hormonal, el embarazo natural y la preservación de la fertilidad.

El aparato genital femenino está compuesto por:

1. Órganos internos

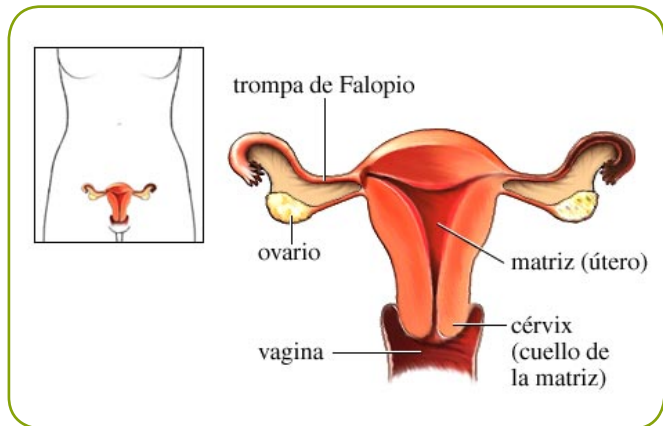
- **Útero:** también conocido como “matriz”; es un órgano único, hueco, situado en la cavidad pélvica entre la vejiga y el recto. Se comunica a los lados con las trompas de Falopio y hacia abajo con la vagina. En él se aloja el feto durante todo el embarazo.
- **Trompas de Falopio:** son dos órganos huecos que nacen de los ángulos superiores del útero y se extienden hasta los ovarios. Captan y transportan al ovocito liberado por el ovario hacia la cavidad uterina.

- **Ovarios:** es un órgano par, adosado a la cara posterior del útero. Son las gónadas femeninas. Representan los órganos principales del aparato genital debido a su función de producción de óvulos y secreción de hormonas.
- **Vagina:** es un conducto musculomembranoso que se extiende desde la vulva hasta el útero. Constituye el conducto excretor del útero, por el que salen su secreción y la menstruación. Es el órgano del coito y forma parte del canal del parto.

2. Órganos externos

- **Vulva:** constituida por el Monte de Venus, labios menores, labios mayores, clítoris y orificio vaginal.

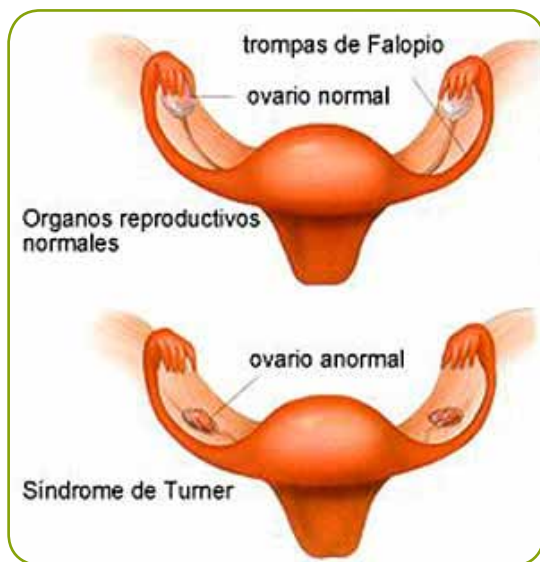
En el síndrome de Turner existe una disgenesia gonadal. Esto significa que el desarrollo de las gónadas (ovarios) se detiene en el período embrionario, a las pocas semanas de la gestación. En concreto, a partir de las 12 semanas de gestación las células germinales (ovocitos)



tienen dificultades para dividirse y reproducirse, comenzando así una pérdida acelerada de los mismos, causada por la ausencia del cromosoma X. Debido a esta pérdida los ovarios se encuentran sustituidos por pequeñas estructuras en forma de cintillas, que no producen hormonas. A pesar de esto los órganos femeninos se desarrollan gracias al aporte hormonal materno. Pero tras el nacimiento la diferenciación de los genitales externos cesa, dando lugar a un infantilismo sexual.

¿En todas las niñas la alteración es similar?

No, **no en todos los casos existen las mismas alteraciones**. El grado de disgenesia dependerá del tamaño de la región de los cromosomas que no puedan emparejarse. Así, fallos severos causarán degeneración de casi todos los ovocitos antes de la pubertad. Mientras que en los casos leves existe una supervivencia considerable del número de ovocitos.



En los casos de cariotipo en mosaico o mosaicismo (algunas células poseen los 2 cromosomas X y en otras falta uno de ellos: 45 XX/45 XO) la variabilidad anatómica va desde la existencia de cintillas típicas ováricas hasta la presencia de ovarios de pequeño tamaño con células germinativas.

Antes de continuar definiremos algunos conceptos que nos ayudarán a comprender lo que pasa en el desarrollo de estas niñas.

Pubertad: es la etapa de transición entre la infancia y la edad adulta de madurez sexual; es el período de la vida en el que ocurren los cambios que marcan el comienzo de la fertilidad. Los principales cambios que se producen son: maduración del aparato genital, crecimiento óseo, desarrollo mamario, aparición de vello pubiano y axilar. En nuestro entorno la pubertad se inicia habitualmente entre los 8 y 12 años, siendo más frecuente entre los 10 y los 11.

Los cambios mamarios y la aceleración del crecimiento óseo suelen ser los primeros signos de desarrollo puberal. Más adelante aparece el vello púbico y a los 2 años el vello axilar. Aunque estos acontecimientos no siempre ocurren con esta cronología.

Menarquía: es la primera regla, es un momento dentro de la pubertad. Ocurre generalmente en los 2 primeros años tras el desarrollo mamario.

¿Cómo será la pubertad en estas niñas?

El desarrollo del vello pubiano y axilar ocurre espontáneamente, ya que está controlado principalmente por hormonas producidas por las glándulas suprarrenales, que no están afectadas en este síndrome.

El desarrollo mamario y la menarquía dependen fundamentalmente de los estrógenos ováricos. La función ovárica y su producción hormonal se encuentra alterada hasta en el 80% de los casos. Sólo el 15-20% inician espontáneamente la pubertad, aunque muchas de éstas no consiguen completarla por presentar una respuesta ovárica insuficiente.

Es necesario iniciar un tratamiento hormonal con estrógenos para inducir la pubertad y para completarla en el resto de las niñas. Esto quiere decir que **todas las niñas necesitarán tratamiento hormonal**.

¿Tienen regla?

En la mayoría de los casos no aparece sin tratamiento. Sólo el 16% de las niñas con síndrome de Turner presentan menarquía, sobre todo en aquellos casos de mosaicismo y líneas celulares con presencia de ambos cromosomas sexuales X.

¿Cuáles son los beneficios del tratamiento hormonal?

El tratamiento hormonal (o terapia hormonal sustitutiva) permite alcanzar el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios: desarrollo de las mamas, crecimiento de la mucosa vaginal (capa más superficial de la vagina), aumento de los labios mayores y menores, aumento de flujo y de la secreción cervical (del cuello del útero). Durante los dos primeros años de tratamiento aparecen las menstruaciones.

La terapia hormonal sustitutiva también juega un importante papel en la edad adulta:

- Prevención de complicaciones cardiovasculares
- Estimulación del desarrollo neurológico
- Prevención de osteoporosis

¿Cuándo se debe comenzar el tratamiento?

Determinar la edad apropiada para iniciar el tratamiento es complicado. Si el comienzo es muy tardío puede repercutir en el crecimiento óseo. Y si es temprano puede producir una reducción de la talla final de la paciente.

En teoría se debe comenzar en el momento fisiológico más tardío (12-13 años) con el fin de mejorar el efecto de la hormona del crecimiento, teniendo en cuenta no retrasarlo después de los 12 años de edad ósea.

¿Cómo se administran las hormonas?

No existe unanimidad ni en relación al tipo de estrógenos, ni a la dosis ni a la vía de administración.

En España disponemos de los siguientes preparados:

- Estrógenos en comprimidos
- Estradiol en parches percutáneos
- Etinilestradiol en gotas
- Valeriato de estradiol en grageas
- Combinación de estrógenos y progesterona



La vía transdérmica en forma de parches es la única forma que alcanza los niveles naturales en sangre y permite una liberación lenta del compuesto activo.

Se debe iniciar con una baja dosis para alcanzar las dosis máximas en un año y medio a dos años. En este momento aparecerá la regla y a partir de entonces

se valora la asociación de progestágenos, imitando así lo que ocurre habitualmente en un ciclo natural.

En aquellas niñas en las que los caracteres sexuales han aparecido espontáneamente, el tratamiento con anticonceptivos orales sirve como terapia hormonal sustitutiva.

¿Pueden tener relaciones sexuales?

Sí, se ha comprobado que las mujeres con síndrome de Turner pueden tener relaciones sexuales totalmente equiparables a las de una mujer normal. Para lograrlo aquí también cumple un papel importante el tratamiento hormonal, ya que así los órganos genitales consiguen un funcionamiento óptimo.

¿Pueden quedar embarazadas?

El embarazo natural ocurre en el 2 al 7% de las pacientes, siendo más frecuente en los casos de mosaicismo, que sería el responsable de la función ovárica.

Los abortos y la probabilidad de malformaciones fetales es superior a la del resto de las mujeres. Ésto se relaciona con factores genéticos. El síndrome de Down es 10 veces

más frecuente en estos embarazos y el síndrome de Turner es 30 veces más frecuente en su descendencia.

Otro factor implicado en las pérdidas fetales serían la hipoplasia uterina (útero pequeño) y su menor irrigación sanguínea. Nuevamente el adecuado tratamiento hormonal ha mejorado estos parámetros, contribuyendo a optimizar los programas de fertilidad.

¿Existen más complicaciones en sus embarazos?

Las complicaciones maternas debidas al embarazo son sobre todo cardiovasculares. En su mayoría se deben a coartación aórtica, válvula aórtica bicúspide e hipertensión. Existen una serie de recomendaciones para el manejo adecuado de estas pacientes. Es importante la detección temprana de una enfermedad arterial que pudiera ser muy grave durante el embarazo: la dilatación de la aorta y el consecuente riesgo de disección; para ello se deben realizar estudios radiológicos cada 5-10 años.

En el caso de realización de técnicas de reproducción asistida se debe transferir un solo embrión, con el fin de limitar los cambios en la circulación adicionales que pudieran producirse en caso de gestaciones múltiples.

Estas pacientes presentan con frecuencia desequilibrios metabólicos que pueden complicarse en el embarazo.

¿Qué programas de fertilidad existen?

Debido a la pérdida acelerada de folículos, pocas pacientes alcanzarán el desarrollo puberal espontáneo y podrán conseguir un embarazo antes de alcanzar el fallo ovárico y la consecuente menopausia precoz.

La posibilidad de preservar la fertilidad en mujeres jóvenes con síndrome de Turner ha mejorado desde hace 10 años. Hasta hace poco tiempo la única opción era la donación de ovocitos. Recientemente han surgido nuevos métodos.

Los métodos con los que contamos actualmente son:

1. Donación de ovocitos

La mayor parte de las mujeres con este síndrome no presentan óvulos en sus ovarios.

Por este motivo habitualmente debe recurrirse a la donación de ovocitos por parte de otra paciente. Para ello se debe preparar el útero para la recepción de los embriones que son previamente fertilizados in vitro con semen de la pareja. Esta preparación se basa en la administración de estrógenos y bajas dosis de progesterona asociados a seguimiento ecográfico periódico.

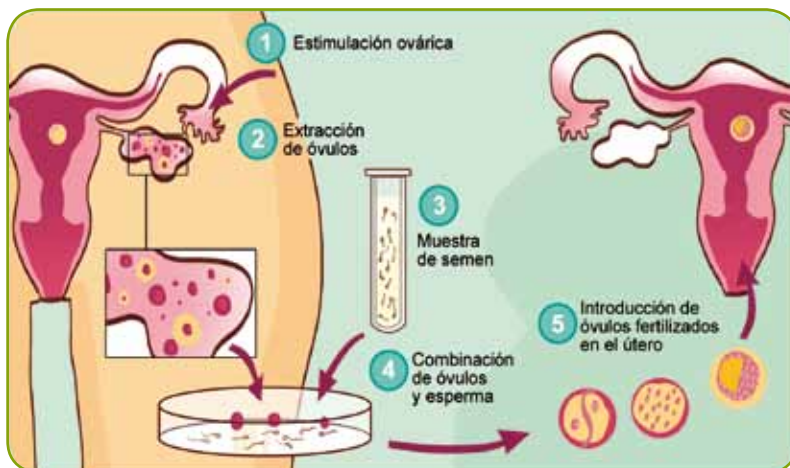
Las tasas de embarazos en pacientes con síndrome de Turner son similares a las observadas en pacientes sin síndrome de Turner en programas de ovodonación. Se han reportado tasas de éxito de hasta el 47% por ciclo.

2. Biopsia ovárica

En los ovarios de niñas afectadas por mosaicismos se encuentran folículos (formaciones ováricas en donde se alojan los ovocitos) en diferentes estadios. Estas pacientes pueden beneficiarse de la criopreservación (proceso en el cual los tejidos son congelados a muy bajas temperaturas) de tejido ovárico con vistas a ser utilizados en un futuro.

La obtención del tejido ovárico será preferentemente mediante laparoscopia. La edad exacta a la cual debe realizarse tiene que ser elegida en forma individual en cada caso. El momento adecuado parece ser antes de que aparezcan los primeros signos de pubertad (entre los 12 y los 14 años), ya que la mayoría de los folículos pueden perderse una vez iniciada ésta. Si no fuera posible en ese momento, puede valorarse más adelante tras confirmar la función ovárica a través de la medición de hormonas en sangre.

El tejido ovárico servirá para su implantación en un futuro o podrá ser utilizado para la realización de técnicas de fertilización in vitro. La desventaja que presenta esta técnica es



que los folículos que se preservan son inmaduros y susceptibles de no sobrevivir tras el proceso de congelación.

3. Transplante de tejido ovárico

Tras el implante de tejido ovárico en estas pacientes se pierden hasta el 35% de los folículos. Para evitar esto se buscan nuevos métodos que mejoren la supervivencia de estos implantes. Se ha demostrado que la vitamina E tiene un efecto protector.

Hasta la fecha se conocen pocos casos de nacimientos tras la realización de esta técnica.

4. Maduración in vitro de ovocitos

Partiendo de los folículos primordiales (inmaduros) de la muestra biopsiada se realiza la maduración en el laboratorio de los mismos. Se logra en el 75% de los casos. Esta técnica se ha convertido en un tratamiento efectivo con más de 500 recién nacidos tras la fertilización de estas células.



5. Criopreservación de ovocitos

Los folículos pueden obtenerse de niñas que presenten signos de pubertad tras algunos ciclos de estimulación hormonal.

La mayor desventaja es el hecho de someter a niñas tan jóvenes a ciclos de estimulación, lo cual resulta discutible. Se requiere un grado de desarrollo psicológico y sexual para la realización de esta técnica. Todo esto debe ser consensuado con la familia.

En principio se administran anticonceptivos orales para controlar la aparición de la regla. En el segundo día del ciclo menstrual se comienza con la aplicación diaria subcutánea de hormonas estimulantes del desarrollo folicular. Tras el control ecográfico y de hormonas en sangre se provoca la ovulación. A las 36 horas se procede a la punción folicular guiada por ecografía transvaginal. Los ovocitos obtenidos son criopreservados para su utilización en un futuro para su fertilización a través de técnicas de fertilización in vitro.

La aparición de las técnicas de vitrificación (enfriamiento rápido) ha mejorado las tasas de embarazos con ovocitos congelados hasta niveles cercanos a las obtenidas con ovocitos frescos. La vitrificación es una técnica prometedora, mucho más efectiva que el método de

congelación lento. Se obtienen un porcentaje de 89-100% de supervivencia de ovocitos y han sido reportados unos 100 nacimientos tras su fertilización.

No se ha demostrado aumento de resultados neonatales adversos ni incremento de anomalías cromosómicas en embarazos conseguidos mediante esta técnica. Otra ventaja es que no es necesario realizar una laparoscopia, como en el caso de la biopsia ovárica, con lo cual se trata de un método menos invasivo.

Tanto en esta como en el resto de las técnicas, se debe explicar a la familia la posibilidad de que no se obtengan un número suficiente de ovocitos tras la punción folicular o de folículos tras la biopsia ovárica. Y también insistir en las probabilidades de no supervivencia de éstos a la criopreservación, al trasplante o a la maduración in vitro. También se debe recalcar que una vez que estas técnicas de reproducción se realicen con éxito, la paciente tendrá los mismos riesgos que en un embarazo natural en pacientes con síndrome de Turner: anormalidades cromosómicas, malformaciones congénitas, alto índice de abortos, etc.

En todos los embarazos conseguidos de ovocitos autólogos (de la propia paciente) se debe considerar el consejo genético y diagnóstico preimplantacional. Se trata de asesorar a los padres analizando la carga genética de los embriones obtenidos antes de implantarlos en el útero materno. Ésto se hace con el fin de evitar la transferencia de embriones portadores de alteraciones cromosómicas.

En resumen, estas niñas deben ser informadas de sus posibilidades reproductivas, así como de los centros donde pueden acudir para su tratamiento y correcto seguimiento.

Conclusiones

1

El tratamiento hormonal sustitutivo con estrógenos y progestágenos es necesario en la mayoría de las adolescentes Turner.

2

Las relaciones sexuales de mujeres Turner son normales siempre que se continúe un adecuado tratamiento hormonal.

3

Aunque el embarazo espontáneo es posible, no se recomienda por el aumento de malformaciones fetales y alteraciones genéticas.

4

El embarazo debe ser monitorizado ya que se pueden presentar complicaciones en la madre.

Correcciones Plásticas en el Síndrome de Turner

Dra. Nuria García Soldevila, Dr. Osvaldo Maderna

Unidad de Cirugía Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga

Las correcciones plásticas en las niñas con síndrome de Turner en general tienen como finalidad mejorar su aspecto físico y permitir un mayor grado de satisfacción en ellas mejorando su autoestima.

Las manifestaciones físicas más frecuentes que pueden presentar estas niñas al nacimiento son: pterigium colli, implantación baja del pelo, orejas aladas, nevus, epicantus, párpados caídos e hinchazón de pies y manos (linfedema). Estos rasgos pueden aparecer de forma aislada o combinada, incluso algunas niñas no manifiestan ninguno o son tan leves que apenas se aprecian.

Sin embargo otros rasgos van a aparecer con el crecimiento y desarrollo óseo como son: apariencia robusta, paladar elevado, dientes apiñados, tórax o pecho ancho, tórax o pecho en embudo (pectus excavatum), cubitus valgus (brazos rotados ligeramente hacia fuera a partir del codo), dedo anular corto y retrognatia (retrusión del maxilar inferior).

Para corregir estos problemas se pueden utilizar distintas pautas de tratamiento quirúrgico o estético como: Z-plastias, injertos libres de piel, colgajos de tejidos, expansores tisulares, dermis artificial, láser, presoterapia, etc.

A continuación veremos con más detalle las manifestaciones físicas más frecuentes y las opciones al tratamiento así como algunas generalidades de las técnicas quirúrgicas más utilizadas.

Pterigium colli

Se trata de uno de los rasgos más característicos de este síndrome.

Son unos pliegues gruesos de piel, que se disponen en la superficie lateral del cuello, extendiéndose desde la región mastoidea (base de la oreja) hasta el hombro, por ello son también denominados “repliegues membranosos”.

Entre los diversos problemas que origina el estético es el más importante ya que puede afectar a la autoimagen de la niña, aunque en algunos casos también ocasiona trastornos funcionales como una discreta limitación en la movilidad del cuello y dificultad al vestir determinadas prendas.

Existen distintos grados de pterigium colli.

En los casos muy marcados o cuando suponga un problema en la autoimagen de la niña, estaría indicado tratarlo quirúrgicamente mediante una serie de incisiones realizadas sobre los pliegues (plastias), entre las que destaca por su mayor uso la Z-plastia. Esta técnica consiste básicamente en la resección (supresión) de los pliegues supliendo el defecto cutáneo que queda mediante unos colgajos triangulares de piel, que al trasponerse o cruzarse entre sí, consiguen el alargamiento cutáneo deseado y la eliminación de estos pliegues tan antiestéticos.



La corrección se puede realizar en cualquier edad, si bien en los casos más graves es preferible realizarlo a los 2-3 años de edad antes del período de escolarización. La intervención se realiza con anestesia general y la hospitalización es de 2 a 3 días.

El resultado estético es muy bueno y como posibles complicaciones inherentes a la cirugía la más frecuente es el desarrollo de cicatrices engrosadas y de color rojo (hipertróficas o queloides), en cuyo caso estaría indicado el tratamiento local con presoterapia (compresión local), corticoides tópicos o placas de gel de silicona, todo ello orientado para conseguir una involución de dicha cicatriz.

El resultado estético es muy bueno y como posibles complicaciones inherentes a la cirugía la más frecuente es el desarrollo de cicatrices engrosadas y de color rojo (hipertróficas o queloides), en cuyo caso estaría indicado el tratamiento local con presoterapia (compresión local), corticoides tópicos o placas de gel de silicona, todo ello orientado para conseguir una involución de dicha cicatriz.

Implantación baja del pelo

Es un problema puramente estético. El tratamiento consiste en la extirpación de la zona pilosa, sustituyéndola por piel sin pelo. Para ello podemos usar injertos de piel (libres o



pediculados) o expansores cutáneos, obteniéndose unos resultados estéticos muy buenos. Hoy en día también se dispone de láseres de última generación que permiten la eliminación del vello sin cirugía, aunque presenta inconvenientes como las molestias durante el proceso que no son bien toleradas por las pacientes más pequeñas y el elevado coste del tratamiento que debe ser financiado por cada paciente.

Orejas aladas

También denominadas orejas en asa o en soplillo. Es una separación acentuada de la oreja de la cabeza, con la falta de la curvatura o pliegue normal del interior (antehélix) haciendo que esta se proyecte aún más hacia afuera.

Aunque este problema puede afectar a cualquier persona, las niñas Turner lo presentan con mayor frecuencia. Pueden ser corregidas en los casos en que les origina problemas de relación social, generalmente derivados del trato con otros niños que notan esta deformidad y la mencionan frecuentemente.

La corrección se realiza mediante una intervención quirúrgica con anestesia general, requiriendo 2 días de ingreso y de 2 a 3 semanas de protección de las orejas operadas. Se puede hacer a partir de los 7 años cuando la oreja ya ha alcanzado un tamaño similar a la que va a tener de adulta.

El resultado estético es muy bueno, cambiando generalmente la actitud de estas niñas en sus relaciones.

Nevus

Son lesiones pigmentadas de la piel de color oscuro, que pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo y están formadas por células con melanina, que es la sustancia que da color a la piel.

Estas lesiones son benignas, muy frecuentes y por lo general múltiples. El 25% de estos nevus se localizan en la cara o el cuello. Son de tamaño muy variable (desde muy pequeños

hasta cubrir extensiones enormes de piel) de color marrón, azul o negro y algunos presentan pelos, a veces en gran cantidad. Generalmente son controlados por el especialista en Dermatología que los deriva al cirujano en caso de necesidad de extirpación.

Estos nevos tienen un riesgo mínimo de malignización hacia el melanoma y el grado es tan bajo que sería inútil quitarlos tan sólo por este mínimo riesgo. Los “signos de alarma” que nos harán controlar desde más de cerca estos nevos son:

- Crecimiento en extensión o presencia de bordes irregulares.
- Aumento brusco de tamaño.
- Irregularidades o rugosidades en su superficie. Erosiones.
- Oscurecimiento o cambio de color.
- Diseminación del pigmento más allá de la lesión.
- Enrojecimiento alrededor de la lesión.
- Prurito o escozor.
- Sangrado.

El tratamiento de los nevos es siempre quirúrgico aunque no es necesario quitarlos de forma profiláctica, es decir “por las dudas”, sino sólo cuando:

- Aparezcan signos de alarma.
- Aparezcan después de los 15 años y crezcan rápidamente.
- Los gigantes.
- Los localizados en zonas de roce o traumáticas.

Las lesiones pequeñas se extirpan y se realiza cierre directo; en las medianas, para cubrir la superficie que deja el nevus, se usan colgajos, o sea, desplazamientos de tejidos de zonas vecinas; y en los muy grandes (gigantes), que requieren a veces varias intervenciones, se pueden usar los expansores de tejidos o dermis artificial y posterior injerto libre de piel para paliar los defectos de relleno que se originan tras la extirpación de los mismos.

Epicanto

Una alteración que pueden tener las niñas Turner es el epicanto, que es un pliegue cutáneo que se extiende desde el puente nasal y tracciona del ángulo interno del ojo, el cual resulta parcialmente oculto, es decir, es como un doblez del párpado que tapa los bordes internos de los ojos, dando la impresión de que la niña los tiene más separados.

Estos defectos se pueden corregir mediante una operación de cierta complejidad, por ser vecina de estructuras importantes, pero estaría indicada en determinadas mujeres en las que constituye un problema psicológico serio.



Párpados caídos

Se corrigen mediante una sencilla intervención denominada blefaroplastia que consiste en la eliminación del exceso de piel del párpado superior. Se puede realizar con sedación en régimen de Hospital de día.

Linfedema

Se origina por un desarrollo insuficiente del sistema linfático antes del nacimiento. Éste es el encargado de llevar el líquido de los tejidos a las venas; al no estar adecuadamente formado el líquido se acumula en los tejidos formando el linfedema.

En niñas Turner el líquido se puede acumular alrededor del cuello antes del nacimiento o después en manos y pies.

Mejora con terapia de compresión manual: masajes de drenaje linfático, ejercicio, prendas de presoterapia y cuidado de la piel.

Tratamientos quirúrgicos específicos

Colgajos de tejidos

Cuando hace falta cubrir una superficie del organismo que ha perdido piel, piel y grasa u otros tejidos, se puede rellenar el defecto con colgajos, que son partes de piel con grasa y vasos sanguíneos que la nutre y permiten su desplazamiento a territorios vecinos. En las niñas con síndrome de Turner, se utilizan en las zonas en las que se han quitado nevus de gran tamaño, en el tratamiento del pterigium colli o en la implantación baja del pelo.

Tienen como problema el defecto estético que se crea en el área de donde se toma el colgajo, por ello cada vez se están utilizando más para estos tratamientos los sustitutos dérmicos y posterior cobertura con injerto de piel.

Injertos libres de piel

En los casos en que hay grandes defectos de piel, otra de las formas de cubrir éstos es con el injerto libre, que no es otra cosa que el traslado de una parte de piel de un sitio normal, que se llama donante, a otro que es el que hay que cubrir y que se llama receptor. Esta piel se obtiene por medio de unos aparatos que son los dermatomos que pueden ser manuales o eléctricos y que obtienen piel de un espesor de décimas de milímetro y de una superficie variable.

Los injertos, pasados unos días, se integran en el sitio donde se colocan y quedan definitivamente adheridos a la nueva superficie.

Dermis artificial

Es una lámina porosa tridimensional de fibras de colágeno bovino que actúa como un sustituto artificial de la piel a la vez que ofrece una cobertura temporal. Estimula la regeneración progresiva de la dermis autóloga, de forma que al final del proceso, la lámina se ha biodegradado por completo, dejando en su lugar una neodermis, que habrá que cubrir con un injerto epidérmico del paciente a las 2-3 semanas.

Expansores de tejidos

Estos expansores comienzan a usarse en 1976 por Radovan para aumentar la piel de un sitio sano y poder utilizarla en otra región vecina o alejada. Estos expansores son como unos globos de un material especial, con una válvula que se puede pinchar para inyectar líquido y que al quitar la aguja no lo pierde y permite que el expansor aumente de tamaño.

En niñas Turner se utiliza entre otras indicaciones en la implantación baja del pelo, para obtener piel libre que cubra el área del cuero cabelludo extirpado en el cuello y en la espalda.

Los expansores se colocan por unas pequeñas incisiones en la zona vecina al área a expandir, estando vacíos y colapsados. Semanalmente se va inyectando una cantidad de líquido que depende del tamaño del expansor. En unas 8 ó 10 semanas se han hinchado completamente y se realiza entonces la operación definitiva que consiste en quitar el expansor y utilizar la piel en exceso así obtenida.

Tiene el inconveniente de ser un proceso largo y que requiere de dos intervenciones (colocación y retirada del expansor).

Prótesis mamarias

El escaso desarrollo mamario puede corregirse con una cirugía de aumento de las mamas. Lo que se hace habitualmente es la colocación de una prótesis que es de un material especial que el cuerpo no rechaza.

La intervención se realiza a partir de los 16-17 años, pudiendo elegir la paciente el tamaño de prótesis con el que se encuentre más cómoda.

Estas prótesis mamarias se colocan por una pequeña incisión que puede ser hecha debajo de la mama, en el borde de la areola o en la axila, se confecciona un bolsillo debajo del músculo pectoral, se coloca en él la prótesis y se sutura la piel. Con buenos cuidados postoperatorios, pueden durar de por vida.

Actualmente existen tratamientos alternativos como las infiltraciones con ácido hialurónico, pero se necesita más tiempo de seguimiento para valorar los posibles riesgos/beneficios con esta técnica que por otra parte tiene el inconveniente de la necesidad de sesiones repetidas cada seis meses ya que este material se reabsorbe.

Las niñas Turner, cuando presentan estos problemas que pueden ser resueltos mediante cirugía, no tienen mayor riesgo anestésico ni mayor número de complicaciones en el período postoperatorio que otras niñas de su misma edad.

Teniendo en cuenta que cada niña es única lo más importante es consultar con los especialistas para determinar el momento y el tipo de tratamiento adecuado a cada paciente y de esta forma mejorar su autoestima y relaciones sociales.

Conclusiones

1

Las operaciones estéticas o plásticas en niñas Turner están indicadas cuando supongan un problema de autoimagen y/o funcional.

2

Hoy en día los avances en cirugía reconstructiva y los tratamientos estéticos permiten eliminar o corregir las manifestaciones físicas mejorando la autoestima de las niñas.

3

Las operaciones no tienen mayor riesgo anestésico o quirúrgico que en niñas no Turner.

4

Existen distintas opciones para el tratamiento de un mismo problema pudiendo elegir cada una aquella que más se adapte a sus necesidades, teniendo en cuenta la orientación de los especialistas para así obtener un resultado óptimo.

Aspectos Psicológicos del Síndrome de Turner

Isabel del Corral Robles

Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana Dr. Miguel de Linares Pezzi. Málaga

Tanto si os acaban de decir que vuestra hija tiene síndrome de Turner, como si el diagnóstico os lo dieron hace algún tiempo, lo más importante es tener presente que **cada niña, cada mujer con síndrome de Turner es especial y única.**

El desarrollo infantil es fruto de la interacción entre factores genéticos y factores ambientales. La base genética, específica de cada persona, establece unas capacidades propias de desarrollo y no es posible modificarla, pero los factores ambientales van a modular o incluso a determinar la posibilidad de expresión o de latencia de algunas de las características genéticas. Por tanto, vosotros como padres, y nosotros desde Atención Temprana, podemos hacer mucho por vuestra hija.

La evolución de los niños con alteraciones en su desarrollo dependerá en gran medida del momento de inicio de la Atención Temprana. Se define la Atención Temprana (AT) como el conjunto de actuaciones dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, con la finalidad de prevenir y detectar de forma precoz la aparición de cualquier alteración en el desarrollo, o el riesgo de padecerla, realizando, en aquellos casos que lo precisen, una intervención integral dirigida a potenciar capacidades, para evitar o minimizar el agravamiento de una posible deficiencia.

El sistema nervioso se encuentra en la primera infancia en una etapa de maduración y de importante plasticidad, que lo dota de una mayor capacidad de recuperación y

reorganización orgánica y funcional, que decrece de forma muy importante en los años posteriores.

Estamos obligados a proporcionar los estímulos adecuados para aprovechar al máximo esta potencialidad. En este proceso resulta crucial vuestra implicación, elemento indispensable para favorecer la interacción afectiva y emocional y para la eficacia de los tratamientos.

Por tanto, nada más conocer el diagnóstico de vuestra hija, es importante contactar con el Centro de Atención Temprana que os corresponda.

En el Centro de Atención Temprana se realizará una evaluación y se elaborará un programa de intervención individual, adaptado al nivel de desarrollo de vuestra hija. En este programa, se trabajarán objetivos para cada una de las áreas de desarrollo (área motora fina y gruesa, área cognitiva, área de la comunicación y lenguaje, y área social y de autoayuda).

Abordaremos las cuestiones que suelen preocuparos más, independientemente de los problemas de salud.

¿Tienen las niñas con síndrome de Turner una inteligencia normal?

Es lógico que el primer pensamiento, la primera duda que surja al oír la palabra “síndrome” sea si el funcionamiento intelectual será o no adecuado.

La respuesta es Sí, la inteligencia medida con test estándares se encuentra dentro del rango de la normalidad, si bien es cierto que hay ciertas dificultades específicas que pueden surgir a lo largo del desarrollo de vuestra hija.

Cuando los niños son pequeños, hasta los 3 años más o menos, realizamos las evaluaciones mediante las llamadas “escalas de desarrollo”. Éstas evalúan las competencias en varias áreas de desarrollo, generalmente son: área motora, cognitiva, de la comunicación y lenguaje y social y de autoayuda.

Las niñas con síndrome de Turner pueden presentar retrasos en algunas áreas que describiré más adelante. A partir de esta edad valoramos el rendimiento de una persona en determinada prueba o test, siendo el resultado de esta prueba lo que llamamos CI. Por tanto, el CI indica el rendimiento de una persona en una prueba concreta, en comparación con otros sujetos de la misma edad. Cuando se obtiene el CI de un grupo de niñas con

síndrome de Turner, éste se encuentra dentro del rango de la NORMALIDAD, aunque en los límites inferiores de este rango.

Aunque desde mi punto de vista, más importante que conocer cuáles son los conocimientos del sujeto en este momento, como si la inteligencia fuese una capacidad inmutable, es saber cómo realiza los ejercicios y en qué elementos tiene dificultades, para mejorar los procesos.

Desarrollo y adquisición del lenguaje

En algunas niñas la adquisición del lenguaje puede retrasarse en relación con un posible deterioro auditivo relacionado con alteraciones del oído medio que se trata en otro capítulo. La repercusión sobre el lenguaje dependerá del momento de desarrollo en que se encuentre: si la niña aún no ha empezado a hablar, esta adquisición podrá retrasarse (retraso simple del lenguaje); si el lenguaje ya se ha iniciado, notaremos que confunde fonemas parecidos, tanto en la comprensión como en la expresión de las palabras; por ello es importante acudir a las revisiones del otorrinolaringólogo.

También repercute en el habla la estructura craneofacial característica de algunas niñas, por lo que además de trabajar el lenguaje, deberemos prestar atención al habla, realizando una exploración orofacial y un programa adecuado de intervención.

Funciones visuoespaciales

Es una de las dificultades más ampliamente descritas y consiste en la dificultad para la percepción y organización de la información visual, así como para la orientación espacial, que incluye problemas de orientación derecha-izquierda y los recuerdos visuales.

Las dificultades en las habilidades espaciales se reflejan también en otras tareas no verbales, como la realización de rompecabezas y dibujos.

Esta dificultad explica la puntuación que suelen obtener en los test, siendo más alta en las pruebas verbales que en las manipulativas.

Área social

Se han descrito dificultades sociales en algunas niñas. La explicaciones son varias:

- Un déficit de lectura de la información socialmente relevante. Se propone que los problemas en el funcionamiento social pueden ser secundarios a disfunciones en

el procesamiento afectivo/facial, dificultades en la expresión del lenguaje o a un repertorio limitado de comportamientos sociales.

- Retraso en su madurez emocional. Se hacen adultas algo más tarde que sus hermanas y amigas. Esta inmadurez está relacionada con la sobreprotección que reciben de sus padres. Es habitual que los padres y familiares que rodean a estas niñas, que presentan talla baja, tiendan a tratarlas más de acuerdo con su talla que con su edad real. Es importante tener claro que esta actitud no es beneficiosa para las niñas pues las mantiene en su inmadurez y dependencia. En la vida adulta se ha observado también una mayor dependencia de la familia y muchas de ellas no forman parejas estables.
- Es frecuente que presenten una baja autoestima, debido en parte a la propia imagen corporal que poseen como consecuencia de la talla baja y otros posibles rasgos del síndrome de Turner. Por tanto, es importante desarrollar su autoestima y proporcionarles confianza en sí mismas, siendo útil para mejorar la propia imagen corporal la práctica de deportes donde no influya de manera decisiva la estatura. Es necesario recordar la importancia que tiene para el desarrollo de la propia imagen corporal el inicio en el momento adecuado del tratamiento hormonal para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.

¿Pueden tener problemas de comportamiento?

Los principales problemas conductuales que pueden presentar las niñas con síndrome de Turner son la HIPERACTIVIDAD y déficits de ATENCIÓN. Se han descrito dificultades en diversos procesos de aprendizaje debido a problemas en el funcionamiento ejecutivo, especialmente en memoria de trabajo y tareas que requieren control de la impulsividad.

La hiperactividad aparece más frecuentemente entre niñas y adolescentes, mientras que en la edad adulta no se presenta. Cuando este problema aparece de forma acentuada tendrá un influencia negativa en el rendimiento escolar y por lo tanto es necesario ofrecer un tratamiento adecuado.

¿Se verá afectado su rendimiento académico?

Académicamente, se observan dificultades en estas áreas:

Grafismo

Las dificultades en la escritura (grafismo) son más evidentes en los primeros años de escolarización y pueden ir mejorando con la práctica.

Comprensión lectora

A pesar de observarse un desarrollo normal de la conciencia y de la memoria fonológica, en ocasiones se observan dificultades en la lectura debido al papel de la percepción visual en la adquisición inicial de dicho aprendizaje.

La dificultad en la comprensión lectora probablemente se debe a la interpretación literal de lo que leen, sin saber realizar inferencias o abstracciones, ni relacionar conceptos.

Matemáticas

Las dificultades aritméticas que presentan se encuentran más vinculadas a problemas de tipo espacial que a problemas de naturaleza verbal. Para aprender a contar y comprender el sistema numérico deben haber adquirido a través de las experiencias tempranas, de la manipulación de objetos y de la información visual y espacial, una serie de conceptos básicos de cantidad (p. ej., mucho, poco, más, menos, etc.), que les permitirán progresar en las habilidades académicas. Al parecer, las niñas y niños con trastorno de aprendizaje no verbal manifiestan dificultades en este proceso.

Aprenden a través de la memoria mecánica y fonológica el nombre de números, sin poder relacionarlos con la magnitud numérica que representan y así muestran una fuerte disociación entre el cálculo mental (debido a una memorización de hechos numéricos básicos) y el cálculo escrito.

Conclusiones

- | | |
|---|--|
| 1 | Las niñas con síndrome de Turner tienen una inteligencia normal. |
| 2 | Hay un retraso en la madurez emocional condicionada en parte por factores externos como la sobreprotección. |
| 3 | El rendimiento escolar es normal, aunque tienen más problemas con asignaturas como las matemáticas y con el dibujo. |
| 4 | Suelen tener relaciones de dependencia de los demás y por ello ser más influenciables. |
| 5 | <p>Nada más conocer el diagnóstico debéis contactar con el Centro de Atención Temprana que os corresponda, donde se trabajará para:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Reducir los efectos de una deficiencia o déficit sobre el conjunto global del desarrollo del niño. • Optimizar, en la medida de lo posible, el curso del desarrollo del niño. • Introducir los mecanismos necesarios de compensación, de eliminación de barreras y adaptación a necesidades específicas. • Evitar o reducir la aparición de efectos o déficits secundarios o asociados producidos por un trastorno o situación de alto riesgo. • Atender y cubrir las necesidades y demandas de la familia y el entorno en el que vive el niño. • Considerar al niño como sujeto activo de la intervención. |

Las Asociaciones de Pacientes. Una Intervención Psico-social

Patricia García Luna

Psicóloga CRECER

Las asociaciones de pacientes tenemos una visión cercana y continuada de todo el periplo que padres, niñas y mujeres Turner recorren hasta que llegan a la aceptación del diagnóstico.

El diagnóstico de síndrome de Turner a veces genera un estado temporal de cambios en el plano psicoemocional tanto de la propia niña como de todo el núcleo familiar. En las fases iniciales serán frecuentes las visitas hospitalarias y a otros centros de estimulación, hasta que por fin llega la calma y comienzan a adaptarse a la nueva rutina.

En este camino las asociaciones jugamos un papel fundamental en la labor de orientación y asesoramiento a las familias. Constituyendo una fuente de apoyo y consulta ante todas las cuestiones y dudas que les irán surgiendo.

Durante este camino nos pueden surgir las siguientes preguntas:

¿Cómo abordar el diagnóstico en casa?

El diagnóstico puede producir un impacto emocional en los padres por ser una patología desconocida y en segundo lugar por lo inesperado, en muchas ocasiones la única señal de alarma cuando acuden al especialista es la talla baja. Es verdad que también supone un cierto alivio, por encontrar al fin una explicación para una serie de problemas que la niña venía sufriendo.

En un primer momento los padres desarrollan una “conspiración de silencio”, ya que se sienten incapaces de compartir este diagnóstico con el resto de familiares, considerando que pueden llegar a mirar o tratar a la niña de forma diferente. Una vez hayan superado la fase de desconcierto, es importante que adopten una actitud de naturalidad, pudiendo comunicarlo a los demás hermanos y familiares. Ya que esto facilitará la “normalización” del clima familiar.

Los padres deberán comunicar a sus hijas el diagnóstico cuando se sientan preparados para informar.

Habitualmente los padres suelen focalizar su atención sobre las niñas Turner, olvidándose de una figura destacada en todo el proceso de socialización de cualquier menor, como son “los hermanos”, un factor protector para el bienestar psicológico subjetivo de cualquier niño es la existencia de hermanos en su núcleo familiar y más aún en niñas Turner, los hermanos también demandan su papel y propio protagonismo. Debemos informarlos y hacerlos partícipes.

“Mi madre no me recogía del colegio porque tenía que llevar a mi hermana al médico”

Es prioritario el diagnóstico temprano para la adecuada intervención terapéutica sobre la niña, como se trata en otro capítulo, pero también para los padres, ya que les ayuda a comprender mejor por qué suceden ciertas situaciones. Aquellos que han conocido el diagnóstico a edades tardías, nos manifiestan que se sentían desconcertados al no saber que le sucedía a su hija, llegando incluso a culpabilizarla por tener ciertas conductas.

“En el colegio tenía dificultades en aritmética a pesar de que mi hija se mostraba motivada en clase”

“No mostraba interés por relacionarse con los iguales”

A la hora de comunicarle el diagnóstico debemos buscar un momento y lugar adecuados donde nuestra hija se sienta cómoda y segura, hablar despacio para permitir que pueda ir asimilándolo y a la vez indagar sobre la información de la que dispone la propia niña; es importante ir observando las reacciones de nuestra hija durante la conversación ya que esto nos permitirá saber hasta dónde podemos llegar o si debemos ir aplazando la información para futuras charlas.

Iremos ampliando las explicaciones a medida que lo vaya demandando o se prevean futuras intervenciones médicas. Si no se atreven a preguntar, hay que dirigirse a ellas para facilitarles el inicio de la conversación.

Debemos ayudarlas a que expresen las dudas y sentimientos que puedan presentarse ante el diagnóstico.

Es vital que la niña o adolescente pueda ir conociendo la información acorde a su edad ya que esto le permitirá familiarizarse e implicarse con su tratamiento, esto es responsabilidad tanto de los padres como de los profesionales implicados.

El médico dijo: "Llévate a Isabel, que tengo que hablar con sus padres"

Este tipo de situaciones pueden magnificar el impacto emocional; en aquellos casos que les han sido ocultados sus diagnósticos hasta edades tardías relatan que fantaseaban en relación a ¿por qué acudían al médico?, ¿qué hablaban cuando ella no estaba? provocándoles ansiedad anticipatoria ante la consulta médica.

Los padres y los médicos deben implicar a la niña en su tratamiento.

Actitud de los padres ante el diagnóstico de Turner

Los profesionales deben proporcionar información objetiva y sencilla a los padres sobre lo que es el Turner; esto les va a permitir aumentar la capacidad de afrontamiento, reduciendo así la ansiedad producida por la incertidumbre del posible pronóstico de sus hijas.

Los padres conciben la fase de aceptación del diagnóstico como la última etapa, pero el proceso de adaptación es algo dinámico que **nunca debe darse por cerrado** ya que, a medida que la niña crezca, comienzan retos diferentes que vuelven a requerir una nueva adaptación; en este sentido los grupos de autoapoyo suponen una gran ayuda, puesto que les permiten conocer las estrategias usadas por otros padres ante planteamientos similares.

En ciertas ocasiones se sienten con la responsabilidad de ser capaces de resolver todas las preguntas de sus hijas, un buen asesoramiento les hará sentir más competentes ante las cuestiones que vendrán con la adolescencia: "¿Por qué debo ir al médico?", "¿Hasta dónde voy a crecer?", "¿Cuándo me voy a desarrollar?"

No existen las respuestas perfectas, éstas irán acorde con la demanda de información que nos requiera; **lo que sí debemos considerar es el estado emocional en el que nos encontramos a la hora de transmitir la información**, muchas niñas recuerdan que sus padres les dieron el diagnóstico entre lagrimas, eso les hizo pensar que “tendría que ser muy grave su enfermedad” puesto que ellos se sentían así.

Uno de los aspectos que más preocupan a los padres es la altura de las futuras mujeres Turner, en este sentido podríamos recalcar **que la mayoría de los estudios revelan que en general la altura no es el problema que perciben con más preocupación**. De hecho, consideran que la excesiva atención que los padres presentaban ante sus características faciales u otros rasgos físicos (implantación baja de orejas, pelo, altura...) les generaban malestar. Debemos procurar no trasladar a nuestras hijas nuestra valoración sobre su aspecto físico.

Otra consideración que viven con gran preocupación es el rendimiento intelectual y escolar de sus hijas. Las niñas Turner están dentro de la media de la población, siempre y cuando se tengan en cuenta las especificidades en materia aritmética y visoespacial; por ello deben prestar más atención al desarrollo de la Inteligencia Emocional de sus hijas y no tanto a la valoración de su inteligencia.

El objetivo de la educación debería ser hacerlas emocionalmente inteligentes.

¿Debemos realizar una evaluación neuropsicológica a las niñas Turner?

En primer lugar tendríamos que saber ¿En qué consiste una evaluación neuropsicológica?. Es una evaluación dinámica de los déficits y de las potencialidades del individuo en el área cognitiva y conductual, mediante la aplicación de una serie de cuestionarios y pruebas psicométricas, que nos permiten valorar ciertas funciones cognitivas como la velocidad de procesamiento de la información, la capacidad de resolución de problemas, atención, concentración, lenguaje, etc. con el fin de poder determinar si existe un descenso en el rendimiento cognitivo de la paciente.

Deberíamos indicar la necesidad de una evaluación neuropsicológica cuando la niña Turner presente importantes dificultades en el rendimiento escolar, ausencia de habilidades sociales y falta de motivación por el contacto con iguales o pueda haber sospecha de un trastorno por déficit de atención. Ante estos casos sería recomendable llevar a cabo una adecuada

evaluación con el fin de realizar una orientación terapéutica acertada, encaminada a optimizar todas las potencialidades de la niña.

Los tratamientos requieren una personalización; hasta ahora todas las niñas y mujeres Turner eran evaluadas por igual, consideradas con capacidades y dificultades cognoscitivas similares. Numerosos estudios demuestran que existe una gran variabilidad en el fenotipo conductual de las niñas Turner (cuando hablamos del fenotipo conductual (FC) nos referimos al patrón característico de las disfunciones motoras, cognitivas, lingüísticas y sociales que se asocian de forma compatible con un trastorno biológico, sin desestimar la importancia de lo ambiental en su desarrollo). Hay evidencia de que la heterogeneidad en los déficits cognitivos observados en el síndrome de Turner se relaciona con los cariotipos específicos y en ese sentido nos encontramos con un abanico muy amplio de posibilidades. Dicho FC no es homogéneo, es decir, habrá grandes oscilaciones dependiendo de la afectación de la niña Turner y de la estimulación que reciba.

Tanto factores hormonales como genéticos pueden influir en el desarrollo cognitivo de las mujeres Turner. Los efectos de los estrógenos parecen afectar a la función motora y la velocidad de procesamiento y los efectos de los andrógenos a la memoria de trabajo, y algunos déficits parecen mejorar con el tratamiento de estrógenos.

Optimizar el desarrollo psicosocial de las niñas Turner

No todas las niñas van a presentar dificultades en sus habilidades sociales, aunque sí parece ser uno de los aspectos que más preocupan a sus padres y quizás sea el factor que pueda condicionar de forma más relevante el buen desarrollo psicosocial de las niñas.

Debemos entender que los niños en general manifiestan su vulnerabilidad emocional a través de cambios en su conducta: retraimiento, silencio, conductas regresivas, etc. Siempre y cuando sean transitorias y motivadas por una situación crítica no van a requerir de la intervención de un especialista.

Si llegáramos a detectar serios desajustes en su integración social o escolar provocados por la ausencia de competencia social sería necesario intervenir desde el área cognitiva, conductual y emocional de nuestras hijas, para poder conseguir unos buenos resultados. Es decir, tendríamos que trabajar en relación a sus creencias, su conducta y sus emociones.

Aunque existen ciertos casos que sí precisarán de orientación psicosocial, en la mayoría de las ocasiones las relaciones con los iguales y la propia familia irán compensando estos posibles desajustes sociales.

Es muy recomendable que realicen diversas actividades extraescolares ya que esto les facilitará la labor de adaptarse a nuevas situaciones, desarrollando así estrategias pro sociales. Es también prioritario llevar a cabo una orientación motivacional para conocer las preferencias de vuestras hijas.

¿Qué papel juegan los grupos de apoyo mutuo en la aceptación del diagnóstico?

Para la asociación los grupos de apoyo mutuo son esenciales como método terapéutico tanto para padres como para las mujeres Turner.

Para los padres constituyen una buena oportunidad donde poder intercambiar las vivencias en referencia a sus hijas, así como estrategias ante las dificultades que puedan ir surgiendo en las diferentes etapas psicoevolutivas de las niñas.

Nuestra experiencia en relación a los grupos de autoapoyo para mujeres Turner es muy positiva, el poder compartir sus experiencias con otras chicas que han vivido situaciones similares les resulta muy beneficioso; durante años se han sentido como “casos especiales”, lo que les generaba sentimiento de asilamiento o soledad; en la edad adulta tienen la posibilidad de **ayudar a otras mujeres y a la vez ser ayudadas**, obteniendo un sentimiento de utilidad social.

¿Cómo pueden ayudar las asociaciones de pacientes a las niñas y mujeres Turner?

Las asociaciones de pacientes somos portavoces de las numerosas necesidades y reclamaciones que aún están sin cubrir en referencia a la calidad asistencial para niñas y mujeres Turner.

Nos hemos preocupado por el buen desarrollo de las niñas y ahora ha llegado el momento de saber cuál es su calidad de vida en la adultez.

Los padres se sitúan en un segundo plano, siendo ellas las protagonistas de hacernos saber cómo podemos ayudarlas.

Contamos con numerosas herramientas encaminadas a las diferentes necesidades que hemos ido detectando, como Grupos de apoyo para padres, Desarrollo de Jornadas socio-sanitarias, Asesoramientos escolares, Apoyo psicológico individual, Elaboración de Material divulgativo que difundimos a todos los organismos y centros de interés con el fin de dar una nueva visión de las mujeres Turner, ya que todavía existen muchas creencias erróneas en referencia a ellas.

Las asociaciones de pacientes permiten desarrollar relaciones de solidaridad y apoyo mutuo y dan la oportunidad a las mujeres afectadas a reivindicar su derecho a participar activamente en la lucha por una mejor calidad asistencial respecto a su patología.

En la actualidad tenemos un compromiso activo con las asociaciones de países menos desarrollados que precisan de información y apoyo.

Conclusiones

1	El diagnóstico de síndrome de Turner puede generar un estado temporal de cambios en el plano psicoemocional tanto de la propia niña como en todo el núcleo familiar.
2	Los padres deberán comunicar a sus hijas el diagnóstico cuando se sientan preparados para informar.
3	Hay que ayudarles a que expresen las dudas y sentimientos que puedan presentarse ante el nuevo diagnóstico.
4	Es importante que los padres, los médicos y las enfermeras impliquen activamente a la niña y adolescente en su tratamiento.
5	El objetivo de la educación debería ser hacerlas emocionalmente inteligentes.
6	Los grupos de apoyo mutuo nos permiten "Ayudar a otras mujeres y a la vez ser ayudadas", obteniendo un sentimiento de utilidad social.
7	Las asociaciones desempeñamos un papel prioritario como mediadores entre la comunidad científica y los pacientes, además de ser portavoces ante la sociedad de los aspectos sociales y sanitarios que aún están sin cubrir.

Genética del Síndrome de Turner

Dra. Rosa M^a Fernández García, Dr. Eduardo Pásaro Méndez

Departamento de Psicología, Área Psicobiología. Universidad de A Coruña

El síndrome de Turner es el resultado de la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual en humanos. Su incidencia es de 1 cada 1.850 niñas recién nacidas aunque la incidencia es todavía mayor en el momento de la fecundación ya que se estima que el 3% de todas las fecundaciones humanas son 45,X pero sólo el 1% sobrevive mas de 24 semanas de gestación.

Este síndrome fue descrito por primera vez por Henry Turner en 1938, posteriormente Ford y colaboradores (1959) realizaron el primer análisis cromosómico encontrando un cromosoma X (45,X) en lugar de dos (46,XX). Se descubrió así que el origen de este síndrome era cromosómico y que se trataba de un fallo en la separación o segregación de los cromosomas sexuales durante las primeras divisiones celulares del embrión, originando células hijas con una carga genética desigual.

Los seres humanos poseemos en nuestras células 46 cromosomas: 44 cromosomas que compartimos

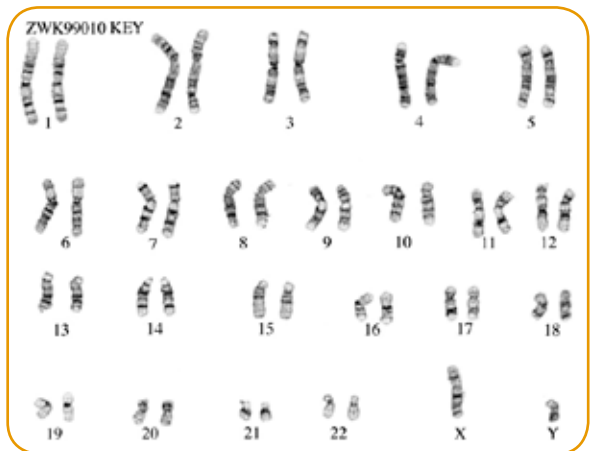


Figura 1: Cariotipo de un hombre 46,XY. Fuente: <http://worms.zoology.wisc.edu/zooweb/Phelps/wslhtech.html>

hombres y mujeres (autosomas) y 2 cromosomas sexuales (el cromosoma X y el cromosoma Y). Salvo excepciones, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (Figuras 1 y 2). Sin embargo, las mujeres con síndrome de Turner, al menos en parte de sus células, tienen sólo un cromosoma X en lugar de dos; han perdido un cromosoma sexual y por ello se dice que son 45,X (Figura 3).

La dotación cromosómica del ser humano, como la de otras especies, está cuidadosamente protegida contra las modificaciones. Así, la pérdida o la incorporación de un cromosoma al genoma de un organismo suele implicar severas consecuencias. Cuando existe un cromosoma de más, el individuo se denomina trisómico (ej. síndrome de Down) y si hay un cromosoma de menos, el individuo es monosómico (ej. síndrome de Turner). Si existe mosaïcismo, el individuo presenta diferentes líneas celulares, generalmente derivadas las unas de las otras.

Pero el síndrome de Turner no se debe exclusivamente al cariotipo 45,X; se pueden encontrar también otras alteraciones cromosómicas generalmente derivadas las unas de las otras y originadas a partir del cromosoma X o del Y (Figura 4), como por ejemplo:

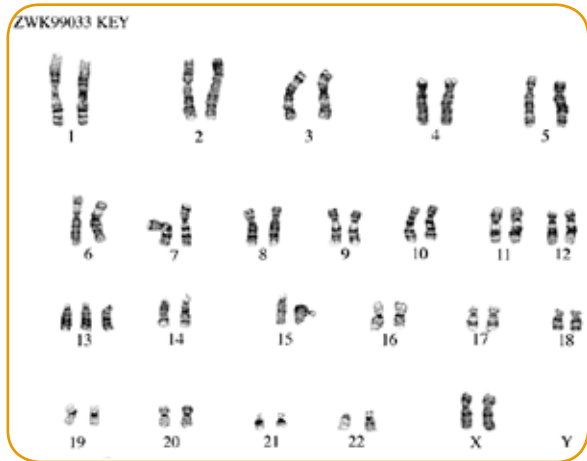


Figura 2: Cariotipo de una mujer 46,XX. Fuente: <http://worms.zoology.wisc.edu/zooweb/Phelps/wslhtech.html>

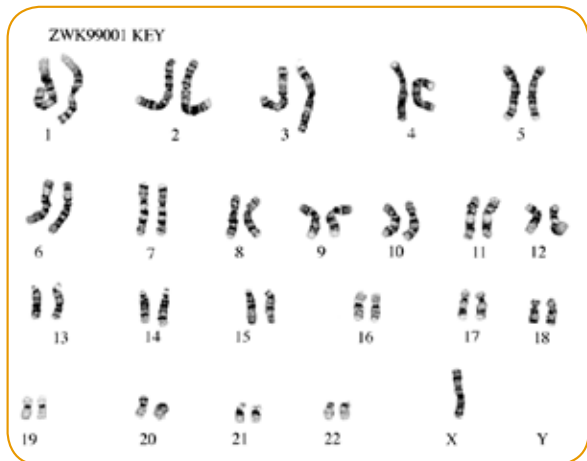


Figura 3: Cariotipo de una mujer con síndrome de Turner 45,X. Fuente: <http://worms.zoology.wisc.edu/zooweb/Phelps/wslhtech.html>

- **Delección parcial del cromosoma X:** en las células no siempre se ha perdido todo el cromosoma X, es posible que se conserve algún material genético de dicho cromosoma.
- **Puede estar implicado el cromosoma Y:** inconscientemente damos por supuesto que las mujeres con síndrome de Turner surgen de un cigoto 46,XX que ha perdido uno de los cromosomas X, pero no necesariamente tiene que ser así. La presencia de una célula con cariotipo 45,X puede haber surgido también de una célula 46,XY que ha perdido el cromosoma Y. Por lo tanto es posible encontrar mujeres con síndrome de Turner con restos del cromosoma Y en algunas de sus células. A su vez este cromosoma Y puede estar entero, o puede haber perdido parte de su material.
- **Anomalías de tipo estructural:** cuando en la división celular se produce el reparto del material genético entre las células hijas, puede ocurrir que el cromosoma X se rompa y se produzcan pequeños restos cromosómicos como: fragmentos, anillos, isocromosomas, etc.
- Cuando se ha perdido prácticamente todo el material genético del segundo cromosoma sexual puede ocurrir que se mantenga sólo el centrómero, ocasionando pequeños **fragmentos cromosómicos** de diferentes tamaños y naturalezas que pueden derivar tanto del X como del Y. Debido a su pequeño tamaño es imprescindible el empleo de técnicas moleculares para determinar su origen.
- Además el síndrome de Turner puede ser también el resultado de un **mosaicismo**, es decir, de la presencia de más de una línea celular con complemento cromosómico diferente (45,X/46,XX; 45,X/47,XXX, etc.).

Actualmente el diagnóstico del síndrome de Turner es más precoz y exacto que nunca y su patología puede ser tratada con éxito tanto en lo que se refiere a su talla (tratamiento con hormona de crecimiento), como a otras de sus manifestaciones (cirugía, tratamientos hormonales, de fertilidad, etc.). Generalmente el diagnóstico se hace mediante el estudio de los cromosomas, a partir de una pequeña muestra de sangre (esta prueba se llama cariotipo). Estos estudios indican en raras ocasiones, y siempre combinándose con células 45,X, células con un cromosoma Y. En estas pacientes es muy importante el diagnóstico precoz ya que existe una cierta predisposición a desarrollar un tumor en los restos ováricos denominado gonadoblastoma. En estos casos generalmente se aconseja la extirpación de las gónadas.

Por otro lado, aunque la identidad del gen (o genes) ligados al desarrollo del gonadoblastoma no ha sido establecida todavía, hay hechos que indican que estos genes se localizan cerca del centrómero del cromosoma Y.

Los estudios realizados en diferentes países indican que entre 4-20% de las mujeres con síndrome de Turner presentan en su organismo restos del cromosoma Y. Esta disparidad de datos se debe fundamentalmente: 1) al tipo de técnicas utilizadas (citogenéticas, moleculares, citogenéticas + moleculares), 2) al número de tejidos analizados (sangre, piel, pelo, etc.) y 3) al número de células analizadas. Por todo ello aconsejamos siempre el estudio molecular que descarte como mínimo la presencia del centrómero del cromosoma Y, en **todas las pacientes** con síndrome de Turner.

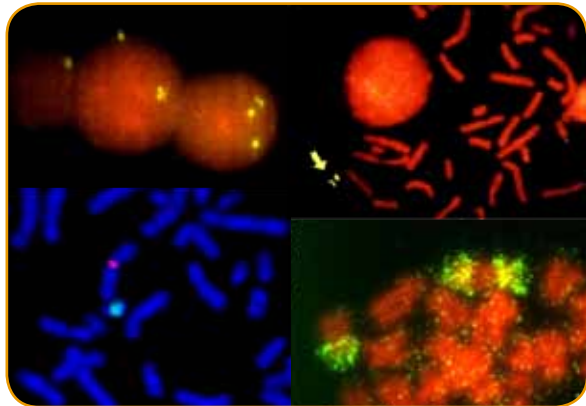


Figura 4: Diferentes constituciones cromosómicas encontradas en mujeres con síndrome de Turner. Todas ellas habían sido diagnosticadas como 45,X mediante técnicas rutinarias de citogenética; sólo un estudio molecular exhaustivo nos permitió ver algunas reestructuraciones de los cromosomas X o Y que aparecían en sangre en porcentajes muy bajos.

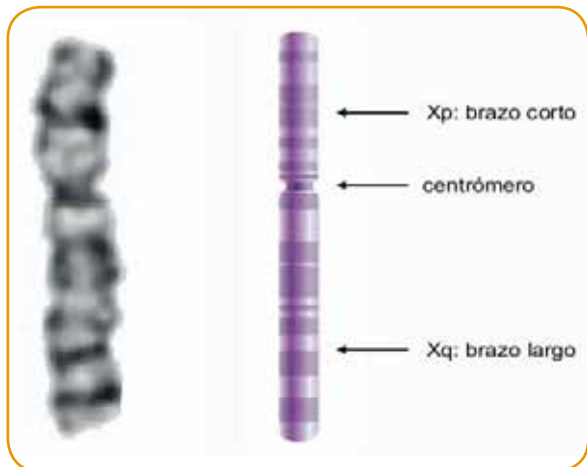


Figura 5: Cromosoma X teñido con Giemsa y visto al microscopio (izquierda) y el ideograma a la derecha en donde se puede observar: el brazo corto, el brazo largo y el centrómero. El material genético que se encuentra por encima del centrómero (o constricción) constituye el brazo corto y el que se encuentra por debajo es el brazo largo. En el síndrome de Turner se puede haber perdido todo el cromosoma X, o bien uno de los brazos; el centrómero generalmente permanece.

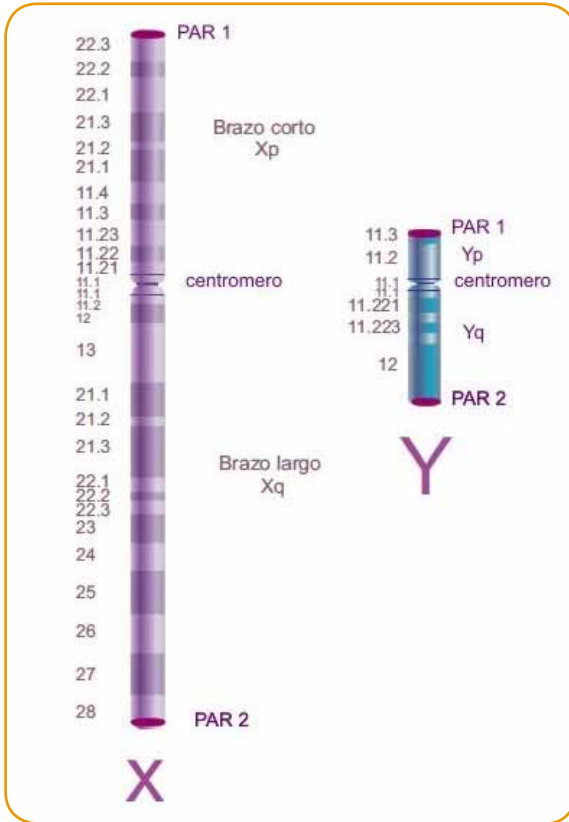


Figura 6: Ideogramas de los cromosomas sexuales X e Y. Se indica la posición de los centrómeros, de los brazos cortos y largos de ambos cromosomas y las regiones pseudoautosómicas PAR 1 y 2 que comparten ambos cromosomas.

Conclusiones

1

El síndrome de Turner es el resultado de la ausencia del segundo cromosoma sexual en humanos, originando el cariotipo 45,X o también una pérdida de material genético en el brazo corto del cromosoma X.

2

Este cariotipo puede presentarse en todas las células del individuo, o solo en parte, originando lo que conocemos como mosaicismo o mosaico.

3

Es de gran importancia determinar mediante técnicas citogenéticas y moleculares la presencia de restos del cromosoma Y en mujeres con síndrome de Turner pues la presencia del centrómero del Y puede originar un *gonadoblastoma* o cáncer en gónadas.

Afectación de Órganos

Dr. José Antonio Moreno Molina

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Centro de Salud El Limonar. Málaga

Un síndrome es un conjunto de alteraciones presentes en una misma persona que afectan a varios órganos y que tienen una causa común.

En el síndrome de Turner la causa es una falta total o parcial de un cromosoma X. No todas las manifestaciones posibles de este síndrome tienen que aparecer en una misma persona. Como ya se ha señalado en otros capítulos, hay diferentes alteraciones posibles en el cromosoma X que ocasionan el Turner. Pues bien, sabemos que el número y la intensidad de los trastornos en los diferentes órganos están ligados al tipo de anomalía que presenta el cromosoma X. Consideremos también que los signos clínicos que podemos apreciar en una persona con Turner varían con la edad.

Los hallazgos clínicos más frecuentes y que están presentes en casi todas las personas con Turner (alteraciones en el crecimiento, el desarrollo puberal y la fertilidad) ya han sido abordados en otros capítulos. En este haremos un repaso de otros trastornos que pueden aparecer en estas niñas y mujeres.

Alteraciones cardiovasculares

Son las de mayor trascendencia y tienen un amplio abanico de severidad pudiendo incluso estar presentes sin producir ningún síntoma. Aún así pueden originar complicaciones que a veces llegan a ser muy importantes, como son estenosis (estrechamiento) o endocarditis

(infecciones) de válvulas del corazón, aneurisma (dilatación) y disección o rotura de la aorta. Por lo tanto, es imprescindible una evaluación minuciosa del aparato cardiovascular en el momento del diagnóstico de Turner.

Cardiopatías congénitas

En el 30-45% de las niñas con Turner existe alguna alteración congénita en el corazón o la arteria principal que sale del mismo, la aorta. Las anomalías más frecuentes son la válvula aórtica bicúspide (15%) y la coartación aórtica (11%).



Coartación aórtica.

La válvula aórtica es la válvula cardiaca por la que la sangre sale del corazón y entra en la aorta. Esta válvula, en condiciones normales, está formada por tres cúspides o puntas pero en ocasiones dos de ellas están fusionadas apareciendo lo que se conoce como válvula aórtica bicúspide. Habitualmente no presenta síntomas en niños y jóvenes, incluso puede pasar desapercibida en un estudio ecocardiográfico, aunque sí se detecta con una resonancia magnética. Con el tiempo las turbulencias producidas por el paso de la sangre a través de una válvula aórtica bicúspide pueden provocar una insuficiencia de la misma (la sangre vuelve al corazón desde la aorta). Una infección (endocarditis) o el propio envejecimiento pueden estrechar la válvula (estenosis aórtica) dificultando el flujo de la sangre. Queda así resaltada la importancia de un seguimiento cardiológico adecuado ya que estas complicaciones pueden llegar a provocar una insuficiencia cardiaca.

La coartación aórtica consiste en un estrechamiento que limita (en diferentes grados) el flujo de la sangre por la aorta. Un estrechamiento severo produce síntomas muy importantes pronto tras el nacimiento y precisa tratamiento quirúrgico. Si es leve puede no originar sintomatología importante hasta que aparezcan complicaciones.

El aneurisma aórtico es una dilatación en forma de globo en la arteria aorta que puede ser congénito o aparecer más tarde. Particularmente se asocia con la válvula aórtica bicúspide. En estos casos hay que controlar periódicamente el diámetro de la raíz aórtica con

resonancia magnética. Esto permitirá intervenir quirúrgicamente a aquellas pacientes que lo necesiten antes de que aparezca una grave complicación como es la disección aórtica (separación de sus capas) y posterior rotura. El riesgo de esta grave, aunque poco frecuente, complicación es mayor durante la edad adulta y puede incluso aparecer en mujeres con Turner sin alteraciones cardiovasculares previas conocidas. De ahí la importancia de un seguimiento exhaustivo.

Otras anomalías menos frecuentes son: prolapso de la válvula mitral, drenaje venoso pulmonar anómalo y corazón izquierdo hipoplásico.

Las niñas con Turner que tienen pterigium colli (cuello alado) poseen cuatro veces más riesgo de tener estas anomalías cardíacas congénitas. El cuello alado es consecuencia de la resolución del acúmulo de líquido linfático que se produce en el cuello (higromas quísticos nucales) en período fetal por obstrucción de los vasos linfáticos. Se piensa que en los fetos con higromas, estos pueden ser la causa de las malformaciones cardíacas al comprimir el flujo sanguíneo en los grandes vasos sanguíneos que salen del corazón.

Hipertensión arterial

Aproximadamente un 25% de las adolescentes y un 40-60% de las mujeres con Turner tienen hipertensión arterial, especialmente nocturna. En la gran mayoría de los casos no hay una causa aparente (hipertensión arterial esencial). En pocos casos la elevación de la tensión arterial está provocada por otra enfermedad (hipertensión arterial secundaria) como pueden ser enfermedades renales o tumores. Un tipo de hipertensión arterial secundaria es el que puede aparecer en personas con Turner asociado a la coartación aórtica.

La hipertensión arterial cursa sin síntomas específicos pero se asocia con complicaciones renales, oculares, cardíacas y cerebrales en la población general. En personas con Turner además se asocia con un mayor riesgo de desarrollo de aneurismas aórticos así como la disección y rotura de los mismos. **La tensión arterial debe ser medida regularmente** para poder detectar precozmente su elevación y así iniciar un tratamiento farmacológico junto con las medidas generales necesarias (pérdida de peso, ejercicio físico, no fumar, alimentación baja en sal). La tensión arterial debe ser medida en cada exploración clínica de estas pacientes, al menos anualmente.

Se recomienda una **evaluación cardiológica completa en el momento del diagnóstico** incluyendo exploración física, electrocardiograma, tensión arterial y ecocardiografía. También

en aquellas pacientes que la ecografía prenatal no detectó alteraciones cardiovasculares. El seguimiento por un cardiólogo es necesario para todas las pacientes con Turner que tienen anomalías cardiovasculares. En ellas se recomienda la profilaxis antibiótica para endocarditis bacteriana cuando se practiquen procedimientos de riesgo (extracción dental, procedimientos contaminantes en área genitourinaria,...).

Todas las personas con Turner, tengan o no alteraciones cardiovasculares, necesitan un **seguimiento específico para detectar una dilatación del arco aórtico**, que será más frecuente en el caso de existir factores de mayor riesgo (coartación aórtica, válvula aórtica bicúspide, hipertensión arterial). Si no existe patología vascular de riesgo, al menos debe repetirse la ecocardiografía durante la adolescencia. Cuando se detecte dilatación del arco aórtico serán necesarios controles seriados, a criterio del cardiólogo, en función de la severidad de la misma. Además se impone un minucioso control de la tensión arterial. Todas las niñas con Turner deben ser examinadas, al menos, con una resonancia magnética cardíaca cuando tengan edad suficiente para ser hecha sin necesidad de sedación, ya que permite detectar frecuentemente alteraciones que no han sido apreciadas con la ecocardiografía.

Antes de tomar decisiones al respecto hay que valorar otros factores de riesgo como los ya comentados, pero debe conocerse que el embarazo, por sí mismo, es un factor de riesgo de disección y rotura aórtica en pacientes con Turner.

El control periódico con electrocardiograma permite detectar un alargamiento del intervalo QTc. En esta situación hay que evitar determinados fármacos que pueden prolongarlo aún más y provocar por tanto sintomatología que puede ser importante.

Alteraciones nefrourológicas

Aproximadamente entre el 25 y el 40% de las niñas con Turner tienen algún tipo de malformación nefrourológica, que puede afectar tanto a los riñones como a las vías urinarias (pelvis renal, uréter) o a los vasos sanguíneos renales.

Las anomalías más frecuentes son el riñón en herradura y las alteraciones en las vías urinarias (duplicidad de pelvis renal y uréteres). Aunque puede que no ocasionen ninguna sintomatología, sin embargo aumentan el riesgo de infecciones urinarias, hipertensión arterial e hidronefrosis (dilatación de la pelvis y cálices renales).

Debe realizarse siempre una ecografía renal al hacer el diagnóstico de Turner. Además, ya que las complicaciones mencionadas aparecen incluso en ausencia de malformaciones, si el

estudio inicial es normal se recomienda un nuevo control cada 3-5 años, además de cultivos de orina. Si en el primer estudio se detectan anomalías el tratamiento y la frecuencia de los controles posteriores dependerán de la alteración detectada. En cualquier caso, como ya hemos señalado, debe vigilarse estrechamente la tensión arterial.

Alteraciones del oído y la audición

La implantación baja de los pabellones auriculares y unos conductos auditivos externos cortos son hallazgos comunes en el Turner, que sin embargo no provocan problemas auditivos.

La otitis media es un problema muy frecuente en niñas con Turner, especialmente entre la edad de 1 y 6 años. Se cree que la alteración en el desarrollo de los huesos de la cara y la base del cráneo provocan que la trompa de Eustaquio (que comunica la faringe con el oído medio) no proporcione una ventilación adecuada del oído medio, facilitando de esta manera la aparición de infecciones en dicha zona. La otitis serosa (acúmulo de secreción en el oído medio) y los cambios crónicos que este tipo de infecciones pueden provocar en el oído medio (perforaciones timpánicas, lesiones en la cadena de huesecillos, ocupación del oído medio) pueden condicionar una pérdida auditiva (hipoacusia de transmisión). Por ello se recomienda un tratamiento enérgico, llegando a ser necesaria la colocación de tubos de drenaje en el tímpano. La repercusión de este tipo de patologías sobre la adquisición y desarrollo del lenguaje será abordada en otro capítulo de esta monografía.

En mujeres adultas con Turner la afectación del oído interno (hipoacusia neurosensorial) es la más frecuente, ocasionando distintas anomalías. Puede aparecer una pérdida auditiva para sonidos de frecuencias medias que, aunque puede manifestarse desde los 6 años, es frecuente que progrese durante la vida adulta. Este tipo de trastorno parece tener una base genética ya que aparece predominantemente en cariotipos como 45,X o isocromosomas. Otra posible alteración en el oído interno es una pérdida auditiva para sonidos de frecuencias altas que aparece a partir de los 35 años de edad y se asemeja al deterioro auditivo propio del envejecimiento (presbiacusia) sólo que de forma más precoz y acelerada. El efecto sumatorio de los dos tipos de pérdida auditiva del oído interno frecuentemente hace necesario el uso de prótesis auditivas en mujeres con Turner.

En las pacientes con Turner es imperativo un seguimiento específico de su riesgo auditivo desde la edad de 6-7 años, salvo que sea necesario antes por la aparición de otitis media de repetición.

Alteraciones oculares y de la visión

Se presentan en más de la tercera parte de estas pacientes. Entre las más frecuentes están el estrabismo, ptosis palpebral (párpado caído), hipertelorismo (ojos separados) y epicantus (pliegue cutáneo en ángulo interno del ojo). Hay que corregir el eje visual en las pacientes con estrabismo para evitar una pérdida visual secundaria (ambliopía). Otras posibles alteraciones son la miopía, hipermetropía, cataratas, glaucoma congénito o trastornos retinianos.

La primera visita para el examen ocular debe tener lugar entre los 12 y 18 meses de edad.

Alteraciones esqueléticas

Las pacientes con Turner presentan una displasia ósea (desarrollo alterado en el tejido óseo) que provoca talla baja, anomalías óseas como acortamiento del cuarto metacarpiano y cúbito valgo (ángulo entre eje del brazo y del antebrazo superior a 15°) que puede limitar parcialmente la movilidad de los codos. Tienden a tener hombros y pelvis relativamente anchos y pies y manos grandes. Otras alteraciones posibles son cuello corto, dislocación de rótula y rodilla crónica dolorosa. Infrecuentemente hay un desarrollo alterado de los huesos del antebrazo que origina la deformidad de Madelung (deformidad en bayoneta del antebrazo).

Existe un riesgo aumentado de luxación congénita de cadera en recién nacidas con Turner. En caso de existir debe resolverse en los primeros meses para evitar osteoartritis de cadera en edades posteriores.

Aproximadamente el 10% de las niñas con Turner desarrollan escoliosis (desviación lateral de la columna) sobre todo en la adolescencia. Se debe vigilar especialmente al producirse un rápido crecimiento relacionado con el tratamiento con hormona de crecimiento. La cifosis (aumento de curvatura posterior de la columna) puede ser también un problema en estas niñas.

Las mujeres que no han recibido tratamiento con estrógenos (o lo han iniciado tarde) tienen más riesgo de osteoporosis (disminución de la densidad del hueso) y de fracturas. El tratamiento adecuado con hormona de crecimiento, pero sobre todo con estrógenos mejora la densidad mineral ósea de las niñas con Turner y disminuye el riesgo de fracturas y osteoporosis. Aún así la osteoporosis se evalúa de forma periódica mediante densitometría

ósea. Debe fomentarse la práctica de ejercicio físico y garantizar un aporte óptimo de calcio y vitamina D.

Alteraciones de la piel

Las alteraciones dermatológicas aparecen en casi el 50% de personas con Turner. Los nevus (lunares) son muy frecuentes y aumentan con la edad y con el tratamiento con hormona de crecimiento, pero no tienen más tendencia a malignizarse que en la población general.

Las niñas y mujeres con Turner son más propensas a desarrollar cicatrices hipertróficas (queloides) aún en las heridas más simples como puede ser la extirpación de un lunar. Esto debe tenerse en cuenta cuando se plantean intervenciones como las de un pterigium colli o unas orejas prominentes. Son frecuentes las displasias ungueales (alteraciones en el desarrollo de las uñas) y los hemangiomas superficiales (tumores benignos formados por vasos sanguíneos).

Aunque el linfedema es más frecuente en recién nacidas y lactantes (en el dorso de manos y pies) puede aparecer a cualquier edad y estar asociado al tratamiento con hormona de crecimiento o estrógenos. Habitualmente se consigue controlar con masaje, tratamiento postural y fisioterapia.

Otras alteraciones de la piel y tejidos blandos como pterigium colli o implantación baja del cabello son tratadas en otros capítulos.

Alteraciones bucofaciales

Es frecuente la presencia de un maxilar estrecho, retromicrognatia (mandíbula pequeña y hacia atrás) y paladar ojival. Esto genera la aparición de maloclusión dentaria, mordida asimétrica y anormalidades en la morfología y el desarrollo dentario (esmalte dental fino).

Se recomienda una primera visita odontológica sobre los dos años y otra sobre ortodoncia hacia la edad de 7-8 años.

Alteraciones metabólicas

Tiroides

La tiroiditis de Hashimoto, que después de la insuficiencia ovárica es el trastorno endocrinológico más frecuente en el Turner, aparece en el 20-40% de las pacientes. Puede

conducir a un hipotiroidismo (déficit de función de las hormonas tiroideas), de origen autoinmune, especialmente cuando el cariotipo es un isocromosoma del brazo corto.

Se recomienda realizar al diagnóstico del Turner una determinación de anticuerpos antitiroideos y hormonas tiroideas (T4L, TSH) y luego cada año. No es diferente el tratamiento del hipotiroidismo en el Turner y consiste en la administración de hormona tiroidea.

Más infrecuente (2-3% de las mujeres con Turner) es el hipertiroidismo por enfermedad de Graves. Es otra enfermedad tiroidea autoinmune que provoca aumento de la función de las hormonas tiroideas y bocio. El tratamiento no es diferente al de las mujeres sin Turner.

Obesidad

La obesidad, en general con una distribución corporal de predominio central, es un problema común en el Turner especialmente durante la adolescencia y la edad adulta. Se puede sumar a otros factores de riesgo cardiovascular, en ocasiones dando origen a lo que se conoce como síndrome metabólico. En él se agrupan diferentes factores de riesgo como obesidad, hipertensión arterial, elevación de los triglicéridos, disminución del colesterol HDL y disminución de la sensibilidad a la acción de la insulina.

Deben favorecerse unos hábitos alimentarios adecuados y la práctica de ejercicio físico de forma regular.

Diabetes

La diabetes mellitus es más frecuente en mujeres con Turner que en otras mujeres, tanto la diabetes mellitus tipo 1 (en la que hay una producción insuficiente de insulina) como la diabetes mellitus tipo 2 (en la que existe una disminución de la sensibilidad a la acción de la insulina). También presentan más frecuentemente intolerancia a la glucosa. Es una situación metabólica en la que no se metaboliza adecuadamente la glucosa aunque sin llegar todavía a la situación de la diabetes. Parece existir en el Turner una disminución de la sensibilidad a la acción de la insulina.

Estos datos pueden explicarse parcialmente porque, según algunos estudios, las mujeres con Turner tienen un mayor exceso de peso y una menor actividad física. El tratamiento con hormona de crecimiento produce en los primeros meses una disminución de la sensibilidad

a la acción de la insulina, para estabilizarse posteriormente. Este efecto es reversible tras la suspensión del tratamiento con hormona de crecimiento.

En las mujeres con Turner se recomienda medir los niveles de glucosa en sangre en ayunas cada 1-2 años.

Alteraciones digestivas

Celiaquía

Dentro del aumento de enfermedades de origen autoinmune que hay en mujeres con Turner, aproximadamente el 5-8% desarrollan una enfermedad celiaca. Es una intolerancia al gluten (proteína que se encuentra en cereales como trigo, cebada, centeno o avena) de manera que su ingesta por sujetos intolerantes provoca un daño de la mucosa intestinal.

La sintomatología puede ser muy variada, incluso en muchos casos puede cursar sin síntomas aparentes (formas silentes). A nivel intestinal provoca diarreas crónicas, distensión abdominal, carencias nutricionales (hierro, vitamina B12, vitamina D), vómitos o dolor abdominal recurrente. Puede producir síntomas extradigestivos muy diferentes como talla baja, irritabilidad, trastornos cutáneos, etc.

Se recomienda la realización de estudios para descartar su presencia al realizar el diagnóstico de Turner y, a partir de los 4 años de edad, cada 2-5 años. Debe hacerse también al inicio del tratamiento con hormona de crecimiento. El tratamiento de la celiaquía consiste en una alimentación libre de gluten.

Enfermedad inflamatoria intestinal

Es un concepto que incluye dos patologías que son la enfermedad de Crohn y la colitis ulcerosa. Se caracterizan por brotes recurrentes de inflamación en el tracto digestivo. Se ha estimado que aparecen en el 2-3% de las mujeres con Turner, siendo más frecuente la enfermedad de Crohn que la colitis ulcerosa. Son trastornos también de origen autoinmune. Provocan la aparición de síntomas digestivos (dolor abdominal, diarrea, sangrado digestivo) y síntomas generales (fiebre, pérdida de peso, pérdida de apetito, etc.). Además son frecuentes las complicaciones digestivas y extradigestivas. El tratamiento no es distinto al de las mujeres sin Turner.

Afectación del hígado

La afectación del hígado, manifestada por elevación de las enzimas hepáticas (transaminasas, gamma glutamil transferasa), es frecuente en mujeres adultas con Turner. Esta alteración aumenta su frecuencia con la edad y varía entre un 20 y 80%. Puede ser de origen autoinmune, pero también estar asociada a la obesidad o al tratamiento estrogénico. Suele tratarse de una alteración no progresiva que cursa sin complicaciones y es habitualmente asintomática.

Conclusiones

1

Cada persona con Turner es única y diferente a las demás. Aunque hayamos repasado la mayoría de las posibles manifestaciones y complicaciones del Turner, cada paciente sólo presentará algunas de ellas y además irán variando en función de su edad.

2

Es primordial realizar un estrecho seguimiento para que las afectaciones de los diferentes órganos sean conocidas lo antes posible y poder detectar precozmente las complicaciones de las mismas.

3

El seguimiento debe ser multidisciplinar ya que son muchos los profesionales implicados en la salud de las personas con Turner.

Transición de la Paciente con Síndrome de Turner a las Unidades de Adultos

Dr. José Ignacio Labarta Aizpún

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza

¿Qué significa transición en el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner (Turner) se define como la asociación de unas características clínicas con la ausencia total o parcial de un cromosoma X, bien como línea celular regular o como un mosaicismo. Su diagnóstico se sustenta en una anomalía citogenética y por lo tanto es para toda la vida. Es por ello que es necesario hacer un seguimiento más allá de la edad pediátrica. Transición supone pasar de una situación o modo de estar a otra. Significa pues un cambio y en relación con el Turner se refiere al paso de una atención pediátrica a una atención por un médico de adultos. Este cambio en muchas ocasiones supone un riesgo de una interrupción del régimen de tratamiento y del seguimiento y puede suponer un riesgo de pérdida del control evolutivo de la enfermedad. Esta situación es común a todas las patologías crónicas ya que los adolescentes creen ser autosuficientes en su control y no ven la necesidad de acudir a un control médico. Sin embargo, y a pesar de los riesgos inherentes a la edad de la adolescencia, este momento debe ser aprovechado para asegurar y programar un cuidado satisfactorio en la edad adulta que suponga garantizar una buena calidad. Es necesario ver esta etapa, no como un riesgo de abandono terapéutico y de seguimiento médico y sí como una oportunidad para programar un calendario de seguimiento clínico para la mujer adulta.

¿Por qué es importante programar la transición en el síndrome de Turner?

Es necesario organizar y protocolizar el paso de las pacientes desde la consulta de endocrinología pediátrica a la consulta adultos ya que existe el riesgo de que muchas pacientes, una vez alcanzada la adolescencia, dejen de acudir a las visitas médicas si no se establece un plan y se asegura un seguimiento; ello determina un aumento de la morbilidad y un detrimento en la calidad de vida de la mujer adulta. Estudios recientes europeos y americanos demuestran que la transición en el Turner está muy poco protocolizada y está muy lejos de ser satisfactoria, con unos resultados muy desalentadores. Solamente una minoría (3,5%) de las pacientes adultas jóvenes encuestadas presentan un seguimiento acorde con las guías clínicas internacionales. Esta situación no ocurre solamente en el Turner sino también en otras endocrinopatías crónicas como hipopituitarismo, síndrome de Klinefelter, hiperplasia suprarrenal congénita o los trastornos de la diferenciación genital y gonadal. Pero en el caso del Turner es especialmente importante ya que ello se asocia con una mayor morbilidad. Estudios recientes indican que los factores que se asocian con una transición más ordenada y protocolizada son el nivel económico y educativo de la familia, el tamaño del hospital (mejor en hospitales grandes y de referencia) y la coordinación del proceso por un endocrinólogo.

La transición es importante ya que la condición de Turner está asociado en la edad adulta con una mayor morbilidad y mortalidad, que en muchas ocasiones se puede evitar y/o retrasar. Algunas de estas complicaciones ya están presentes en la infancia pero otras aparecerán en la edad adulta. Por ello se debe mantener el cuidado de la complicaciones que han aparecido ya en la infancia y tratar de anteponerse a las que pueden aparecer en la edad adulta. Todo ello hace necesario idear y programar el seguimiento de la paciente adolescente; en definitiva supone idear un calendario de seguimiento en el que la paciente entienda el porqué de cada visita y el motivo de establecer una serie de medidas preventivas de posibles complicaciones futuras. Igualmente es necesario destacar que no en todas las pacientes aparecen por igual ni en la misma frecuencia o severidad las diversas patologías asociadas; muchas de ellas aparecen en muy baja frecuencia y todas ellas son tratables y en muchas ocasiones se pueden evitar. Del mismo modo que existe una variabilidad citogenética en la fórmula cromosómica existe una diferente expresividad clínica y corresponde al médico encargado del seguimiento ponderar la información. En este sentido, quien mejor va a hacer un pronóstico de la calidad de vida futura de la

paciente va a ser el pediatra endocrino ya que es quien más experiencia tiene en el manejo de estas pacientes y es poseedor de un conocimiento exhaustivo de esta patología.

¿Cuándo se debe hacer la transición en el síndrome de Turner?

La transición al médico de adultos debe realizarse cuando la niña haya alcanzado su talla adulta y completado su desarrollo puberal, lo que se estima aproximadamente hacia los 18 años de edad. Esta edad no es fija y está sometida a la variación propia de cada paciente. En cualquier caso, sí que es importante programar y hablar de la transición antes de llegar a esta edad para que no suponga un cambio brusco. Hablar de la transición supone comentar todos aquellos temas que afectan a la salud y al bienestar psicológico en la edad adulta. Durante la infancia los principales problemas de la niña son los relacionados con la talla baja y los derivados del tratamiento con hormona de crecimiento de manera que tanto la niña como su entorno familiar centran el éxito del seguimiento en alcanzar una talla adulta lo más normal posible. El momento de iniciar la inducción de puberal es una situación ideal para comenzar a comentar la necesidad de llevar un seguimiento a largo plazo y un tratamiento hormonal sustitutivo durante la edad adulta; en este momento la niña y la familia comienzan a interesarse y preocuparse por los temas derivados de la insuficiencia ovárica, como son la feminización, el desarrollo mamario, la menstruación y las opciones de fertilidad. Ahora se debe plantear la necesidad de llevar un seguimiento en la edad adulta y pensar que en el futuro será necesario transferir los cuidados de la niña con Turner a otro médico diferente que abordará todas estas situaciones.

¿Qué temas hay que considerar en la transición?

Aspectos importantes a considerar en la edad de la adolescencia / adulto joven son todos aquellos que afectan a la salud y a la calidad de vida de la paciente. El primer tema a abordar es la necesidad de un seguimiento mantenido en la edad adulta con una periodicidad variable y a determinar en cada caso en función de las circunstancias. Entre los temas a tratar destacan por su importancia los siguientes: la terapia hormonal sustitutiva, la prevención de la pérdida de masa ósea / osteoporosis, la prevención del síndrome metabólico y el control del peso, la fertilidad, el cuidado de la salud cardiovascular y de otras complicaciones ya presentes o de aquellas que pueden aparecer en el futuro. De manera muy especial, en estas edades es muy importante valorar el aspecto psicoemocional de la paciente en relación a su vida personal, social y laboral.

La *terapia hormonal sustitutiva* (THS) en la vida adulta con estrógenos y progestágenos, además de mantener los caracteres sexuales secundarios y un adecuado tamaño uterino que permita una futura implantación de un embrión, es necesaria para garantizar una buena salud cardiovascular (mejora el perfil lipídico y la disfunción endotelial) y evitar la osteoporosis. Además, tiene efectos beneficiosos sobre la sensibilidad insulínica, mejora los aspectos cognitivos y puede actuar como preventivo del cáncer de colon. Se prefieren los estrógenos naturales antes que el etinilestradiol. Los preparados transdérmicos de 17 β estradiol están especialmente indicados para aquellas pacientes de riesgo cardiovascular, trombótico, hipertensión o hepatopatía. El régimen de THS puede variar entre las pacientes siendo lo más importante garantizar un buen cumplimiento del tratamiento en la modalidad que sea. Al igual que en el resto de mujeres y para prevenir el desarrollo de cáncer de endometrio se deben utilizar progestágenos durante 10 días al mes. La terapia combinada con anticonceptivos orales no consigue mantener un buen desarrollo uterino, ya que durante una semana al mes existe una falta de estrógenos, y por ello se prefiere la THS continua.

La *infertilidad* es uno de los principales problemas de acuerdo al sentir de las pacientes adultas. Este aspecto se tratará más ampliamente en otro capítulo.

En el momento de la transferencia es necesario valorar la posible presencia de *patología asociada* que, aunque también se comenta en el capítulo de afectación de otros órganos, se debe evaluar la situación de cada problema antiguo o posible en este momento, especialmente el apartado cardiovascular.

Estudios *epidemiológicos* de grandes series demuestran un mayor riesgo de padecer enfermedad cardiovascular, aterosclerosis, enfermedad isquémica cardiaca y accidentes vasculares cerebrales que se relacionan con los factores de riesgo cardiovascular y metabólicos. En general, se puede decir que el riesgo de padecer algún tipo de cáncer es semejante al de la población general. Las pacientes con Turner tienen una *longevidad* menor, fundamentalmente como resultado de la patología cardiovascular (aneurisma de aorta y valvulopatía aórtica) y de la diabetes, con una mortalidad superior a la de la población normal. Los estudios sobre *calidad de vida* en estas pacientes muestran unos resultados semejantes a la población normal y los factores que asocian peor puntuación en calidad de vida, y por lo tanto son prioritarios en el seguimiento, son afectación cardiaca, afectación otológica (hipoacusia), hipogonadismo e infertilidad y unas expectativas altas

de crecimiento muchas veces no conseguida. Es importante destacar la no influencia sobre la calidad de vida del grado de ganancia de talla. Las adolescentes con talla normalizada e inducción puberal a una edad normal tienen mejor puntuación en calidad de vida. Las mujeres adultas con Turner tienen un mayor riesgo de ansiedad social, retraimiento y menor autoestima, hechos que deben ser considerados de manera prioritaria en la transición.

¿Cómo se debe organizar la transición en el síndrome de Turner?

En la actualidad no existe un consenso claro ni un protocolo establecido en relación a la manera de realizar la transición y en cada caso se debe buscar la mejor forma de hacerlo. En la transición es muy importante dar mayor protagonismo a los deseos de la paciente y pactar con ella el modo de hacer el seguimiento y los controles; en esta época los padres permanecen en un segundo plano y se debe prestar más atención a las necesidades individuales de la paciente. El proceso de transferencia de la paciente al médico de adultos debe ser siempre gradual, consensuado con la paciente y su familia y coordinado con el médico que va a recibir a la paciente, y siempre atendiendo a las necesidades individuales de la adolescente. La paciente no debe interpretar esta situación como un abandono por parte del endocrino pediatra sino como la necesidad de establecer un complemento a sus cuidados para los cuáles es necesario contar con la participación de otros médicos. El endocrinólogo de adultos debe ser quien asuma la coordinación del seguimiento de la paciente y se debe consensuar con él la transferencia. Se debe evitar remitir a la paciente con un simple informe escrito dirigido al endocrinólogo y siempre debe existir una comunicación personal sobre el caso a transferir. Se aconseja la realización de al menos una visita conjunta donde el pediatra endocrino presenta la paciente a su colega de adultos; le comentará el cariotipo, la edad y el motivo de diagnóstico, los tratamientos que ha recibido, sus antecedentes personales, la edad de inicio de la estrogenización y la patología asociada si la hubiere. En ese momento y de mutuo acuerdo se realizará una reevaluación completa de la situación y puede estar indicado repetir el estudio genético (aplicando técnicas especiales como FISH y bandeo de alta resolución). En esa visita se deberá planificar y programar conjuntamente y de acuerdo a las necesidades de la paciente su seguimiento (calendario de visitas, periodicidad, tipo de visitas, objetivo de cada visita, necesidad o no de acudir a otros especialistas). En ese momento puede ser muy beneficiosa la valoración por un ginecólogo para optimizar el tratamiento hormonal sustitutivo. Es importante garantizar a la paciente un cuidado multidisciplinar que incluya la posibilidad de acudir a especialistas

de diferentes áreas en función de las necesidades (cardiología, otorrinolaringología, ginecología, genetista clínico, apoyo psicológico) y contar con la participación voluntaria de grupos de contacto Turner. En la actualidad el seguimiento en la edad adulta de las mujeres con Turner lo realizan endocrinólogos, ginecólogos, internistas o médicos de familia de Atención Primaria. Es muy importante la figura del médico coordinador del seguimiento de la paciente adulta para evitar un peregrinaje inconexo por los distintos especialistas; así como en la edad pediátrica este papel lo ejerce el pediatra endocrino, en la edad adulta no es obligatorio, aunque sí aconsejable, que lo haga el endocrinólogo de adultos. En cualquier caso el médico coordinador debe tener un especial conocimiento e interés por el Turner, y en ocasiones y en función de las circunstancias de cada caso esa figura puede no corresponder a un endocrinólogo y sí a un ginecólogo o a un internista. En todo proceso de transferencia es muy recomendable establecer lo que se ha denominado una "consulta de vuelta" que sería la visita de la paciente al endocrino pediatra transcurrido un tiempo, un año aproximadamente, para que éste se asegure de que el seguimiento está siendo correcto. El éxito de la transferencia de la paciente radica en la una buena relación humana y científica entre todos los elementos que intervienen y que son la adolescente, sus padres, el pediatra endocrino y el endocrinólogo o médico de adultos.

Información sobre síndrome de Turner. Revisión citogenética del caso.	Información completa a la paciente sobre el Turner. Conveniente realizar nuevo estudio citogenético con FISH. Descartar presencia de mosaicismo oculto del cromosoma Y.	Realizarlo antes de la transferencia al médico de adultos.
Terapia hormonal sustitutiva: estrógenos + progesterona	Se requiere hasta los 50 años o más. Valorar usar preparados transdérmicos. Objetivos: mantener caracteres sexuales secundarios, crecimiento uterino, preventivo del riesgo cardiovascular y metabólico, evitar la osteoporosis, imagen corporal y autoestima.	Seguimiento: ecografía uterina, niveles de gonadotropinas y estradiol. Factor determinante de la calidad de vida.
Valoración psicológica	Revisar el bienestar psicológico de la paciente en diversas áreas: relaciones personales, laborales, autoestima, estado de ánimo, vida afectiva. Fomentar relación con grupos de contacto Turner.	Valoración anual. Apoyo psicológico si es necesario.
Fertilidad. Planificación familiar.	Explicar opciones como donación de óvulos, adopción. Consejo genético en las pacientes con ovulación espontánea (mosaicisms).	Planificar evaluación médica exhaustiva antes de un embarazo (estudio cardiovascular completo).
Audición / Audiometría	La otitis media y la hipoacusia de transmisión es frecuente en la infancia y la hipoacusia sensorial progresiva en la edad adulta. Valoración especializada por ORL y seguimiento especializado.	Valoración periódica. Factor determinante de la calidad de vida en la edad adulta.
Peso, IMC, perímetro de cintura, perfil metabólico (colesterol, triglicéridos, glucemia, insulina)	La obesidad es frecuente en el Turner. Controlar los factores asociados con el síndrome metabólico de riesgo cardiovascular (resistencia a la insulina, obesidad, grasa abdominal, dislipidemia e HTA). Es frecuente la existencia de elevación de LDL y de triglicéridos. Mayor riesgo de intolerancia hidrcarbonada y de diabetes mellitus tipo 2.	Valoración anual. Mantener IMC inferior a 25 y relación cintura / cadera inferior a 0.8. Consejos sobre educación nutricional y estilo de vida: dieta, ejercicio físico, vida saludable.
Función tiroidea y anticuerpos antitiroideos	Existe un riesgo incrementado de tiroiditis autoinmune (hipotiroidismo, menos frecuente hipertiroidismo).	Valoración anual.

Función hepática: transaminasas	Es frecuente la hipertransaminasemia. No tiene relación con la terapia estrogénica. Significado desconocido, si persiste valorar realizar ecografía abdominal (descartar esteatosis hepática) y enviar al especialista para descartar hepatopatía específica que es poco probable.	Valoración anual.
Tensión arterial	La hipertensión arterial afecta hasta el 50% de las adultas con Turner y es un factor de riesgo de disección aórtica. Si existe una raíz aórtica > 3 cms se debe mantener una TA sistólica inferior a 140 mm Hg, si válvula aórtica tricúspide, o inferior a 120 mm Hg, si válvula aórtica bicúspide.	Valoración anual. El control de la TA y su tratamiento es la medida más eficaz para disminuir la mortalidad en pacientes con cardiopatía asociada.
Valoración cardiológico especializada (Eco, ECG, RMN)	Los factores de riesgo de disección aórtica son válvula aórtica bicúspide (con mayor riesgo de estenosis o de regurgitación), dilatación aórtica e HTA. Si dilatación aórtica > 3 cms: valoración anual especializada. La RMN aórtica puede detectar casos de coartación de aorta que han pasado desapercibido en el estudio ecocardiográfico.	Valoración periódica e individualizada en función de cada paciente y de sus factores de riesgo. Si patología cardíaca seguimiento por cardiólogo anualmente.
Densidad mineral ósea / Osteoporosis	Mayor riesgo de osteoporosis. Si osteoporosis presente se debe tratar de acuerdo a las normas clínicas habituales. Normas para evitar la osteoporosis (ejercicio físico, aporte de calcio oral de 1.200 grs/día)	Valoración periódica. Si presencia de osteoporosis valoración anual.
Función renal y ecografía renal	Reevaluación en la edad adulta a pesar de no tener antecedentes de malformaciones renales en la infancia.	Valoración periódica si antecedentes de uropatía obstructiva malformativa y/o infecciones urinarias.
Marcadores de enfermedad celiaca	Estudio de anticuerpos antitransglutaminasa y antiendomiso. Mayor riesgo de enfermedades autoinmunes.	Valoración periódica.
Examen clínico y valoración general sistémica	Examen clínico (TA, FC, peso, IMC, cintura, auscultación cardio-pulmonar, examen mamario, tamaño tiroideo) y sistémico (hemograma, VSG, urea, creatinina, hierro). Valoración general.	Valoración anual.

Tabla 1. Protocolo de actuación y seguimiento en la adolescente/adulta joven con síndrome de Turner.

Guía de Control Cardiovascular en Pacientes con Síndrome de Turner

Todas las Pacientes en el Momento del Diagnóstico

- Valoración cardiológica por un especialista en Cardiopatías Congénitas
- Examen físico completo que incluya TA en todas las extremidades y ECG
- Estudio de imagen que incluya válvula aórtica, corazón, arco aórtico y venas pulmonares
- Ecocardiografía en niñas y escolares
- RMN y ecocardiografía para adolescentes y adultas

Seguimiento

En las Pacientes sin Anomalía Cardiovascular y TA Normal

- Reevaluación con imagen en el momento de la transición, antes de planificar un embarazo y al detectar HTA
- Siempre, estudio de imagen cada 5-10 años (ecocardio y RMN)
- Control de TA, perfil lipídico, obesidad y del síndrome metabólico

En las Pacientes con Anomalía Cardiovascular Detectada

- Seguimiento por especialista (cardiólogo)
- Profilaxis de endocarditis bacteriana cuando sea necesaria
- Discutir con la paciente indicaciones de THS

Tabla 2. Guía de salud cardiovascular.

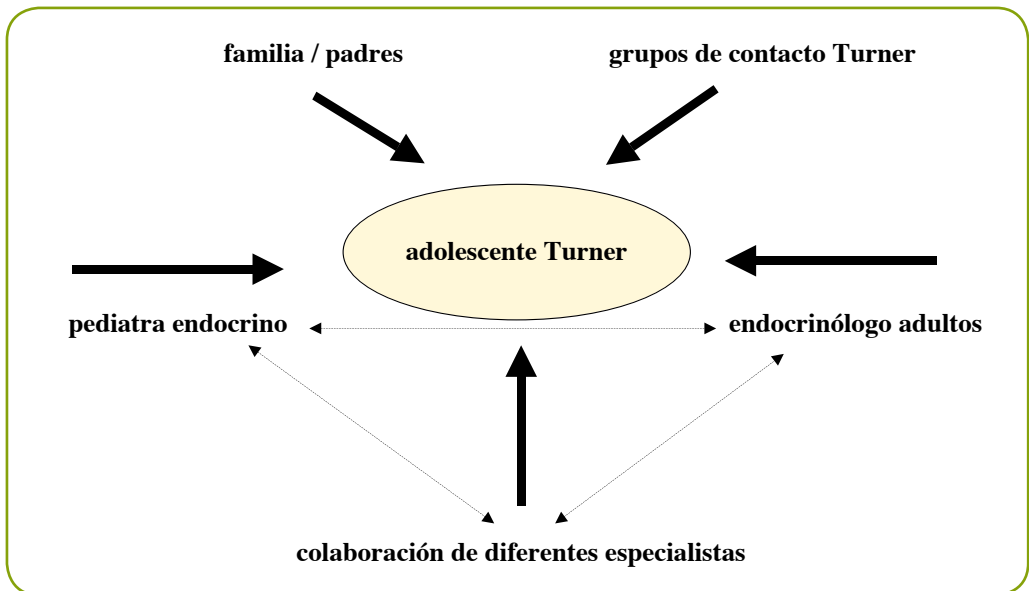


Figura 1. Elementos que intervienen en la transición de la adolescente con Turner siendo fundamental una buena comunicación personal y profesional entre los especialistas implicados.

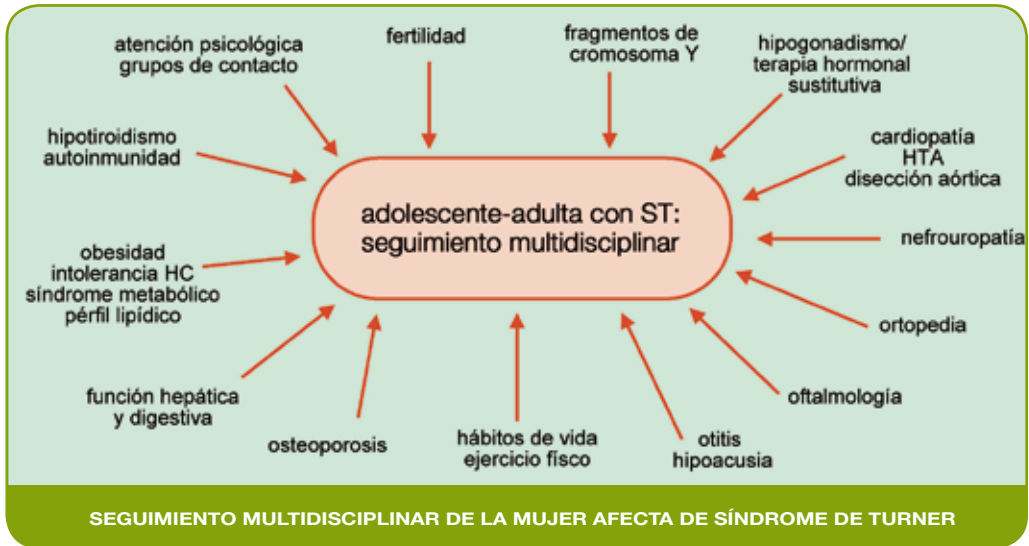


Figura 2. Seguimiento multidisciplinar.

Conclusiones

1

La transición supone la transferencia de la paciente con Turner de una atención pediátrica a una atención por un médico de adultos, preferiblemente el endocrinólogo. Este proceso debe ser consensuado con la paciente y programado con el endocrinólogo siendo necesario realizar una visita conjunta para que la paciente perciba este proceso no como una interrupción de sus cuidados sino como una continuidad de los mismos.

2

El seguimiento debe estar planificado en función de las circunstancias de cada paciente. Se le debe explicar la necesidad de llevar un seguimiento multidisciplinar para mejorar en su calidad de vida y evitar la morbilidad asociada. Es especialmente importante el tratamiento hormonal sustitutivo, el cuidado de la salud cardiovascular y la prevención de los factores asociados al síndrome metabólico y a la osteoporosis. En esta etapa se le debe informar de las opciones de fertilidad y valorar el aspecto psicoemocional.

3

Transcurrido un tiempo, es recomendable establecer una "consulta de vuelta" con el pediatra endocrino para verificar que la paciente está llevando un buen seguimiento.

Información y Educación

Dr. Juan Pedro López Siguero

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil de Málaga

¿Cómo reconocer que nuestra hija tiene Turner?

Hoy lo primero que hacemos cuando queremos tener conocimiento de una situación es consultar en Internet, en vez de preguntar a algún conocido o profesional. Pero ¿qué es lo que buscamos, dónde y qué seguridad tenemos en que sea cierto?. Estos interrogantes son difíciles de resolver, aunque hemos de procurar acercarnos a las áreas de mayor y mejor conocimiento. Al final del capítulo ofrecemos una lista de direcciones para síndrome de Turner.

La búsqueda de información sobre temas de salud en la red ha experimentado un crecimiento exponencial en paralelo al uso general de Internet por la población. Sin embargo el contenido de las páginas de salud dista mucho de ser y de tener una calidad contrastada. En general la información es genérica y no adaptada a nuestros requerimientos, además puede tener un sentido comercial o tendencioso que ante nuestro desconocimiento sobre el tema no es fácil descubrir o determinar. En ocasiones el idioma puede ser una barrera.

Según un documento del Hospital Clínico de Barcelona una página de información de salud debe tener los siguientes puntos para garantizar una información de calidad: transparencia y honradez (saber quién la hace y de dónde vienen sus fondos), autoridad (fuentes que tiene y facilidad de acceso a ellas), privacidad y protección de datos (según la ley si se solicitan datos personales), actualización de la información, responsabilidad (cumplir las normas de calidad) y accesibilidad (idioma, facilidad de comprensión con lenguaje adecuado).

Pero en general cuando buscamos esta información no estamos en las condiciones de ánimo ideales para ser tan rigurosos en la búsqueda y podemos obtener una información incompleta, antigua, dirigida y, por qué no, en ocasiones, falsa. Pero ¿qué hacemos entonces si la información obtenida por vía sanitaria directa ha sido escasa o nula?. Este libro tiene entre sus objetivos aportar una información adaptada, concreta y actualizada con la que podamos evitar la angustia inicial. Pero después el siguiente paso será buscar a la persona que mejor conozca el tema, que coordinará todos los profesionales implicados en la atención a la paciente y que nos informará de una manera individualizada.

¿Por qué es importante la información?

Para empezar, la información nos tranquiliza, nos sitúa en la realidad. Después nos acerca al conocimiento a través de un proceso educativo y que una vez adquirido nos dará las herramientas para poder tomar nuestras propias decisiones y tener capacidad de adquirir una responsabilidad compartida.

Muchas veces lo primero que oímos o leemos es: “El cariotipo es 45 XO”, o “¡Ya sabemos lo que tiene su hija: un Turner!”. ¿Es eso informar?; más bien no, es un generador de angustia, es una bomba. Pero eso lo podemos leer en una información de una amniocentesis, de un análisis genético frío, un informe médico, etc... Muchas veces acompaña a este papel una serie de frases que expresan opiniones tajantes, poco documentadas y en general pesimistas.

Esta información no admite preguntas, es unidireccional y la persona que la da en ocasiones no espera mantener una relación con la paciente ni realizar su seguimiento. Pienso ¿No sería mejor remitir la información a las personas especializadas?, o al menos tener más conciencia de nuestras limitaciones en muchas áreas.

Información a los padres

La primera información es en muchas ocasiones determinante. Debe ofrecerse con delicadeza y humanidad, completa pero no exhaustiva y con un lenguaje comprensible. Como en muchas ocasiones se da por profesionales no especializados, nuestra recomendación es que se remita a la paciente cuanto antes a quien debe hacerlo, que será el que responda de forma ordenada a las inquietudes más que a las preguntas que le planteen los padres, especialmente cuando el análisis es prenatal.

Los padres deben tener siempre una información completa y lo más temprana posible. Esto último es importante, porque puede crear un ambiente favorable en casa, fomentando estímulos hacia la niña y motivar su independencia. De ahí la importancia de hacer un diagnóstico precoz para que los padres puedan ofrecer a su hija una respuesta adecuada a todas sus preguntas y para evitar reacciones de rechazo y no aceptación. La reacción negativa más frecuente es la sobreprotección.

Información a las niñas, ¿cuándo y quién debe hacerlo?

Una actitud ligada a la sobreprotección y claramente errónea es intentar proteger a nuestra hija ocultándole información sobre el Turner, que las niñas conseguirán por otros medios (la mayor parte de las veces no recomendables) o se la imaginarán (casi siempre peor de lo que realmente es). El secretismo de los padres o de los médicos con las niñas conduce a la ansiedad y desconfianza. La información debe facilitarse a la niña por sus padres a medida que lo solicite y con un contenido adecuado a su edad.

Hay dos cuestiones muy importantes, en primer lugar hablar sobre su retraso en el desarrollo puberal antes de que alcancen la edad teórica de la pubertad. En ese momento, esto les preocupa más que el crecimiento. Después el asunto de la esterilidad. Debe plantearse como cuestión de probabilidad (no de seguridad), haciendo especial hincapié en que esterilidad no significa que no puedan tener hijos y en que pueden tener unas relaciones sexuales completamente normales. Este tema se tratará más ampliamente en otro capítulo.

Se ha comprobado que las niñas entre 8 y 10 años tienen conocimiento suficiente sobre el síndrome de Turner como para poder dar charlas en el colegio. Es una buena medida para evitar complejos y aislamiento.

Es importante hablar de las partes positivas y de todas las posibilidades terapéuticas. Cada problema que se plantee llevará aparejada una solución. Al final, a lo mejor no queda nada sin resolver.

En resumen, hay que responder a todas sus dudas. Si no las plantean no retrasarse en sacar el tema. En principio, la información la dará los padres en contacto con el profesional responsable (pero no en su presencia). Si la niña lo desea, deberá ser informada por el propio profesional. No llegar tarde, hablar antes de que aparezcan los problemas.

En el colegio y resto de la sociedad

¿Es mejor que lo sepan en el colegio?. Existen posturas encontradas, los que defienden que sí debe comunicarse abiertamente y los que, por el contrario, opinan que esto no beneficia en nada a las niñas.

Según Nielsen: "... incluso para las niñas pequeñas dar charlas en el colegio sobre por qué son bajas, hablar sobre su alteración cromosómica y explicar por qué tienen un tratamiento hormonal, es una buena idea y generalmente pone punto final a las bromas". No hay mayor sinceridad y claridad. Es la demostración de que el conocimiento del problema por los demás, mejora su comprensión por quien lo tiene.

Si a las niñas se les dice que no hablen a nadie del tema, les crearíamos un sentimiento de culpa que únicamente conseguiría perjudicarles. Además, como hemos dicho anteriormente, uno de los grandes problemas con los que se encuentran es que la gente que las rodea las tratan más de acuerdo a su estatura que a su edad, y la única forma que tenemos de evitarlo es comunicar el diagnóstico a amigos y familiares.

Es fundamental ofrecer una información sencilla y adecuada a los tutores de la niña y a cualquier profesor que lo solicite. En relación a los compañeros de la niña, lo mejor es que sea ella misma la transmisora y decida cómo y cuándo hacerlo.

Cuanto mayor sea el conocimiento de la sociedad sobre el síndrome de Turner, menor será el riesgo de discriminación de estas niñas.

Conclusiones

1

La primera información es determinante y debe realizarla, siempre que sea posible, la persona que más conozca el tema.

2

Los padres deben tener siempre una información completa y lo más temprana posible. Debe ofrecerse con delicadeza y humanidad.

3

La información debe facilitarse a la niña por sus padres, a medida que lo solicite y con un contenido adecuado a su edad.

4

Es fundamental ofrecer una información sencilla y adecuada a los tutores de la niña y a cualquier profesor que lo solicite.

Páginas web de interés

- Página americana de la asociación Turner: www.turnersyndrome.org
- Asociación Nacional para problemas del Crecimiento: www.crecimiento.org
- Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica: www.seep.es
- Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición: www.seen.es
- Health on the net Foundation: www.hon.ch
- www.sindromedeturner.org

El Síndrome de Turner.

Un punto de vista personal

Luciana Martins Alves

“Yesterday
All my troubles seemed so far away
Now it looks as though they’re here to stay
Oh, I believe in yesterday...”

(Paul McCartney – Yesterday)

“Ayer
Todos mis problemas parecían tan lejanos
Ahora ellos parecen que están aquí para quedarse
Oh, Yo creo en el ayer...”

(Paul McCartney – Yesterday)

Las informaciones acerca del síndrome de Turner son escasas y, debido a que las niñas y mujeres con síndrome de Turner tienen una apariencia física sin muchas alteraciones llamativas, las personas no se movilizan o se sensibilizan menos hacia este síndrome, generando así menos y menos información, más y más indiferencia.

A pesar de ser considerables el conjunto de signos y síntomas de una afectada, se pueden tratar siempre que haya una debida orientación médica. Hay que tener en cuenta que hay mucha diversidad entre las afectadas por síndrome de Turner. Es decir, así como puede nacer una niña con todos los síntomas clínicos característicos de un síndrome de Turner, puede que nazca una niña con síndrome de Turner con 1 ó 2 síntomas clínicos, siendo mucho mas difícil de diagnosticar.

Dicho eso, entiendo que hablar del síndrome de Turner sin ser afectado es muy difícil pero hablar del síndrome de Turner siendo afectada es aún más difícil.

Cuando me asignaron la tarea de escribir a ustedes lectores sobre cómo es ser una afectada del síndrome de Turner, yo pensé “ ¡Pero qué tarea más DIFÍCIL y al mismo tiempo excitante!” y claro, la he aceptado de inmediato, sin dudar. Así que, antes de hablar sobre lo que es para mí vivir con el síndrome de Turner haré una breve introducción de quién soy.

Me llamo Luciana Martins Alves, soy brasileña, de una ciudad llamada Río de Janeiro, tengo 27 años. Estudié Pedagogía en Brasil y ya hace 2 años vivo en España. Vine a España para hacer mi Máster, terminé el Máster y ahora estoy ya hace 1 año con el Doctorado. Mi tesis, como está claro, habla sobre la parte educativa de una afectada con el síndrome de Turner. Es decir, una afectada con el síndrome de Turner se propuso escribir una autobiografía contándonos sobre su transcurso escolar.

Ahora que ustedes lectores me conocen un poco, me centraré en contaros brevemente cómo es vivir con el síndrome de Turner. Vivir con él es estar en una constante lucha contra la ignorancia, los prejuicios y los obstáculos. La gente nos ve, a nosotras afectadas, pequeñas en estatura y luego sacan la conclusión de que somos frágiles. Y es todo lo contrario.

Nuestra lucha empezó desde la concepción. Para estar viva y estar aquí contando mi historia a ustedes lectores, he luchado para ser el espermatozoide que fecunda el óvulo y después la célula, que mismo con una mala división, se desarrolló y formó un feto y que después de 9 meses nació. Nosotras, afectadas con el síndrome de Turner, somos 1 en 2.500 a 3.000 nacimientos. Hoy día llegar a nacer ya es difícil. Me siento orgullosa de mi síndrome y de en quién me he convertido, por su causa. Mi síndrome es mi razón de vivir.

Hay muchos inconvenientes en ser una afectada con el síndrome de Turner, como haber tenido que pincharme por varios años de mi vida, haber engordado mucho con las hormonas sexuales que tomé, o mejor dicho, que tomo hasta hoy, y así puedo seguir nombrando otros varios inconvenientes. Pero la idea no es esa, porque para mí el saldo de ser una afectada con el síndrome de Turner es mucho más positivo que negativo. Pues vivir con mi síndrome me ha enseñado a ser luchadora, a ser fuerte y a nunca desistir. Las adversidades van a existir con o sin el síndrome. Aparte de todo eso mi síndrome me ha enseñado a aceptarme y aceptar al otro tal como somos. No existe un ser humano igual que el otro.

Esa filosofía fue aprendida por mí desde muy temprano porque durante mucho, mucho tiempo me veía como diferente pero atribuía eso a ser afectada con el síndrome de Turner y eso no es así. Y sólo después de mucha, mucha reflexión y de añorar ser más alta, más delgada, más eso, más aquello, fue cuando percibí cuánto tiempo perdí queriendo ser otra persona y cuánto tiempo perdí en no conocerme. Y fue entonces cuando me di cuenta de esa filosofía. En resumen, no he dejado de sorprenderme. Hoy, con 27 años, es cuando me doy cuenta de todo eso.

Los tratamientos que tenemos nosotras, afectadas con el síndrome de Turner, son el menor de nuestros problemas. Lo mayor de nuestros problemas es lidiar con nosotras mismas, hacer esta reflexión, que justo he hecho ahora, ya adulta. He logrado muchas cosas pero nunca he disfrutado de esos logros por esa búsqueda constante en ser otra persona. Hoy me doy cuenta que estoy en un DOCTORADO. He llegado a un DOCTORADO.

Parece increíble que la niña que nada más aprobaba en el colegio haya llegado hasta aquí. Y que ahora tiene una misión muy importante que es ayudar a niñas y mujeres, afectadas con el síndrome de Turner a través de ese brevísimo escrito. Además del breve escrito, que es la tesis doctoral. Yo puedo escribir cuanto quiera yo sobre cómo es vivir con el síndrome de Turner pero sólo sabe quién es afectado. Yo puedo ayudar a ustedes, lectoras afectadas con el síndrome de Turner, contándoles una historia que ha salido bien; son ustedes mismas quienes tienen que descubrir el para qué vivir de ustedes. Y cuando piensen en eso piensen en lo que dije antes: hemos luchado desde el principio y con esa lucha hemos logrado la vida y para mí eso ya es una razón para vivir muy fuerte.



Novo Nordisk Pharma, S.A.

Vía de los Poblados, 3
Parque Empresarial Cristalia
Edificio 6 - 3ª Planta
28033 Madrid

Tel. +34 913 349 800
Fax +34 913 349 820

www.novonordisk.es

Con el aval de la SOCIEDAD ESPAÑOLA
DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA.