

## SINDROME TURNER: UNA GUIA PARA FAMILIAS

*Los autores queremos agradecer a todas las niñas y sus familias que nos han enseñado tanto como vivir con síndrome Turner; al personal de TSS-US por apoyar este proyecto; a Martha R. Mallory (Houston, TX) por traducir al Español; a Greg Carter (Raleigh, NC) por diseñar gráficos; a Ellen Jones, MEd (Buffalo, NY) por sugerir libros; y a Eli Lilly & Co., por proveer fondos y ayudar con gráficos.*

*También apreciamos la valiosa cooperación de:*

**Dennis Agle**, padre de una niña de 14 años con TS, quién fué miembro del Directorio y editor del boletín informativo de TSS-US. Vive con su familia cerca de Los Angeles, CA. donde es consultor bancario.

**Tina Jones** es madre de una niña de 12 años que tiene TS. Está relacionada con TSS-US desde 1990 y ha servido en la Junta de Directores por muchos años como Secretaria y luego como Presidente. Tina vive con su esposo y sus cuatro hijos en Casper, WY. donde es artista a comisión y maestra de vidrio cincelado.

**Peggy LeBrun** es madre de dos niños, incluyendo su hija de 12 años de edad que tiene TS. Es consultora de relaciones públicas y vive cerca de Milwaukee, WI. Ha sido miembro del Directorio de TSS-US desde 1997.

**Jessica Lord** es una mujer con TS que ha sido miembro de TSS-US desde 1980 y actualmente es parte del Directorio. Se está preparando en la universidad University of Connecticut para llegar a ser una neurosicóloga clínica pediatra y espera trabajar con niños que tienen incapacidades de desarrollo y médicas.

**Mary Gwyn Roper**, MD, es médico con TS. Está recibiendo preparación como endocrinóloga pediatra. Vive en Chapel Hill, NC, con su esposo y ha estado relacionada con TSS-US desde 1994.

**David Sandberg**, PhD, es sicólogo pediatra e investigador especializado en ayudar a los niños con desórdenes endocrinos y sus familias. Trabaja en Children's Hospital en Buffalo y en University of Buffalo, (NY), y ha participado en grupos de apoyo para familias locales y nacionales por muchos años.

**Merriott Terry** ha sido Directora Ejecutiva de TSS-US por dos años continuando su carrera en organizaciones sin fines lucrativos en el sector educativo y administrativo. Vive en una área residencial de Houston, TX, con Jack, su esposo por 32 años y tienen dos hijos adultos.

**Louis Underwood**, MD, es Profesor de Pediatría y fué Jefe de la División de Endocrinología Pediátrica de University of North Carolina, Chapel Hill. Ha participado en diferentes maneras en varios grupos de apoyo para padres durante su larga carrera.

Introducción	2	Como usar esta guía
	2	Las faces del síndrome Turner
Los elementos	3	¿Qué es el síndrome Turner?
	4	¿Qué causa el síndrome Turner? Los componentes, factores y fundamentos de Xs y Ys
	6	La genética de TS
	7	¿Cómo se diagnostica TS?
	7	Antes del nacimiento
	8	Durante la infancia
	8	Durante la niñez y adolescencia
	8	Durante la edad adulta
Crecimiento y Desarrollo		Crecimiento
	9	Crecimiento en TS
	12	Tratamiento con hormona de crecimiento
	14	Otros rasgos o características físicas
		Desarrollo sexual
	15	Desarrollo sexual en TS
	16	Tratamiento con hormonas femeninas
	16	Fertilidad
	17	Inteligencia y rendimiento escolar
18	Desarrollo social y emocional	
Otros Aspectos de Salud	20	Corazón y vasos sanguíneos
	21	Riñones
	21	Oídos y audición
	22	Ojos y visión
	22	Huesos y dientes
	23	Sistema inmunitario
	24	Metabolismo
	24	Piel
Apoyo Social y Emocional	25	Aspectos generales
	26	Aspectos del cuidado de la salud
	26	Aspectos relacionados con el crecimiento
	28	Aspectos sociales
	29	Aspectos de sexualidad y fertilidad
	30	Aspectos de educación y carrera
Conclusión	31	<b>Sumario</b>
	32	<b>Recursos</b>
	34	<b>Glosario</b>
	36	<b>Apéndice</b> – Lista de control para el cuidado de la salud

## INTRODUCCION

### Como usar esta guía

Este libreto fué diseñado para las familias que están afectadas por **síndrome\*** Turner (TS) y contiene mucha información, de la cual alguna será aplicable para la mayor parte de las niñas con TS y otra aplicará solamente a algunas niñas. TS es una condición altamente variable. **Cada niña con TS es única** y no hay ninguna generalización que sea aplicable para todas las niñas, aunque ésta sea muy exacta para el grupo. La mayor parte de las niñas con TS son saludables y bien adaptadas; aunque algunas enfrentan dificultades especiales físicas, emocionales, sociales o de aprendizaje. Todas se beneficiarán de buena atención médica, apoyo emocional informativo y evaluación cuidadosa de condiciones relacionadas.

Sugerimos que lean este libreto desde el principio hasta el final, y después hagan una lista de sus preguntas y puntos de interés para hablar con el médico de su hija o el equipo de proveedores de servicios de salud. Compartan este libreto con otros miembros de su familia, amigos, maestros, consejeros y entrenadores. Juntos apoyarán en toda forma posible el crecimiento saludable de su hija.

Las palabras transmiten actitudes, por lo tanto hemos decidido poner primero a la persona a través de toda esta guía. Hablamos de niñas con TS, y no de niñas TS, para poner énfasis en que las personas no son definidas por una condición médica. Cuando hablamos de niñas con TS recuerden que estamos generalizando y que cada niña es única. Muchas gracias.

*\*Las palabras del glosario aparecen en **color oscuro** y **subrayadas** la primera vez que son usadas.*

### Las faces del síndrome Turner



Sara es una niña recién nacida, alerta y con ojos brillantes. Sus padres y el médico notan de inmediato en sus manos y pies una hinchazón que es fuera de lo común y que tiene pliegues de piel adicionales en la parte posterior y en los lados de su cuello. El médico sabe que estas características son a menudo señas de una condición llamada síndrome Turner y por lo tanto ordena que se hagan estudios de sangre para confirmar su diagnóstico. Los padres están preocupados aunque el médico les asegura que Sara es un bebé muy fuerte y saludable.

Emilia es de 7 años de edad y tiene una infección de oídos. Ella ha visto a su pediatra por primera vez después de muchos años. Cuando el médico anota la estatura de Emilia en el cuadro gráfico de crecimiento, se fija que ella es más pequeña que la mayor parte de otras niñas de su misma edad. También observa que sus uñas son angostas y dirigidas hacia arriba. El médico dice a los padres de Emilia que tiene la sospecha que Emilia puede tener síndrome Turner y quiere referirla a un médico **endocrinólogo pediatra** (un doctor que está especializado en la atención de niños con problemas de crecimiento y **hormonas**).

Dona tiene 14 años y está muy preocupada porque su pecho está todavía tan plano como el de su hermana que tiene 8 años. Ocupa el segundo lugar entre las niñas más pequeñas de su clase. No le molesta tanto su estatura baja como la falta del desarrollo de sus senos. Está enfrentando mucha dificultad en la escuela y se siente sola desde que su buena amiga se trasladó. Su médico también está preocupado y le saca una muestra de sangre del brazo para un análisis **cariotipo**, el estudio de sangre usado para diagnosticar el síndrome Turner.



Marta tiene 24 años y sus **períodos menstruales** han parado desde hace varios meses. Su ginecólogo ha examinado la mayor parte de las causas más comunes de amenorrea (ausencia de períodos menstruales), y los resultados de algunos estudios de sangre que ella tuvo son sorprendentes – parece ser que los **ovarios** de Marta ya se están poniendo en estado de menopausia. La estatura de Marta apenas alcanza a 5 pies (152 cm) y, cuando el médico la examina más cuidado-samente, encuentra que sus uñas son fuera de lo común y que tiene un paladar arqueado y alto (techo de la boca). Se le ocurre que Marta puede pertenecer al grupo de mujeres con síndrome Turner que tienen una **pubertad** normal y que sus ovarios solamente fallan temprano en la edad adulta. Los resultados de un análisis cariotipo confirman el diagnóstico.

Estas cuatro mujeres no parecen tener mucho en común – son de diferente edad y su apariencia y comportamiento no se parece en nada – pero cada una de ellas tiene síndrome Turner (TS). El propósito de este libreto es de responder algunas de las preguntas que ustedes y su hija puedan tener acerca de esta condición. Una buena parte de esta información podrá también ser de beneficio para mujeres adultas con síndrome Turner, aunque el propósito de dirigirse a fondo a los aspectos de adultos está fuera del alcance de este libreto. **El médico de su hija es la persona más calificada para contestar las preguntas específicas acerca de su hija**, pero la información general que encuentren en este libreto les ayudará a entender mejor esta condición y lo que significará para su hija y su familia.

---

## LOS ELEMENTOS

---

¿Qué es el síndrome Turner?

Un síndrome es un conjunto de rasgos, características o síntomas que se presentan a menudo juntos y se cree que provienen de la misma causa. En 1938, el Dr. Henry Turner publicó un reporte describiendo siete niñas que tenían en común un número de rasgos o características, incluyendo: estatura baja, falta de desarrollo sexual, cubitus valgus (brazos que se dirigen ligeramente hacia afuera a partir de los codos), cuello membranoso aleado y línea del cabello muy baja en la parte posterior de la cabeza. La condición que describió llegó a ser conocida como el síndrome de Turner o, como en la actualidad, síndrome Turner.

Muchas personas se refieren a TS como disgenesia gonadal porque una de sus principales características es la falta del desarrollo (disgenesia) de los ovarios (órganos femeninos que almacenan óvulos y producen hormonas sexuales, conocidas también como **gónadas**).

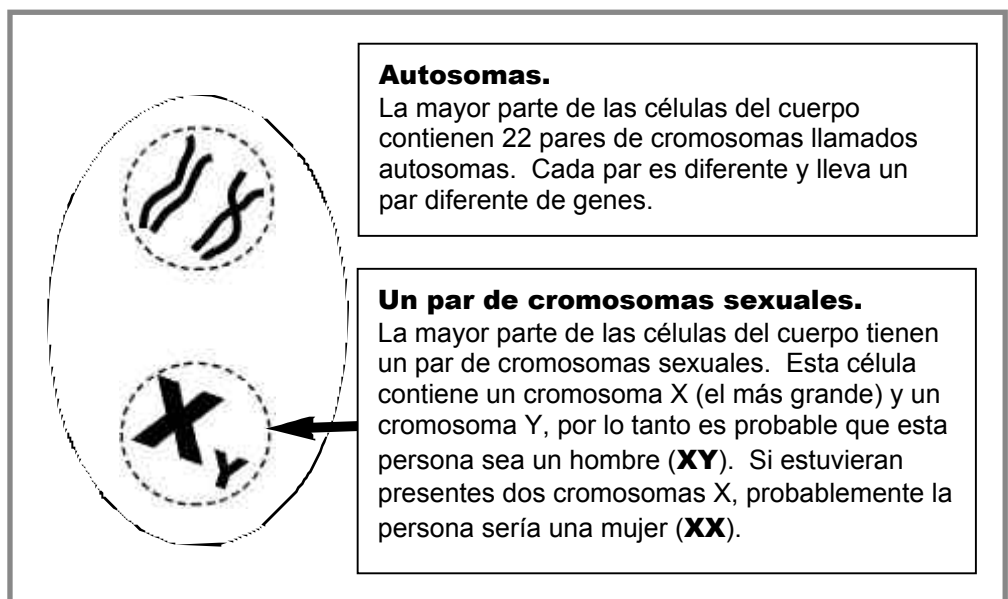
En 1959, el Dr. C.E. Ford descubrió que la causa de TS es una condición (genética) de cromosomas que involucra a **los cromosomas sexuales**. Él observó que la mayor parte de las niñas con TS que examinó no tenían todo o parte de uno de sus **cromosomas X**, y sugirió que el material genético ausente era la causa de los resultados físicos observados en esta condición. El diagnóstico de TS se hace en base de un examen de sangre llamado análisis cariotipo, una fotografía tomada bajo un microscopio de los cromosomas de las **células** de una persona. TS es una de las condiciones genéticas más comunes que afecta a una de cada 2,000 a 2,500 niñas. Afortunadamente, la mayor parte de las niñas con TS pueden esperar tener una vida saludable, productiva y feliz.

## ¿Qué causa TS?

### Los componentes, factores y fundamentos de Xs y Ys

Para comprender la causa de TS será de ayuda conocer un poco acerca de **genes** y cromosomas. Nuestro cuerpo está hecho de células microscópicas incontables y cada una de ellas contiene estructuras delgadas que parecen barras o palos llamadas cromosomas. Estos cromosomas contienen unidades aún más pequeñas llamadas genes. Los genes son como los programadores del computador de nuestras células que contienen los mensajes que dan instrucciones a las células de lo que tienen que hacer y cuando lo deben hacer. Los genes son responsables del color de nuestros ojos y cabello, de nuestra estatura y

**Figura 1.**  
Genes en el núcleo de una célula

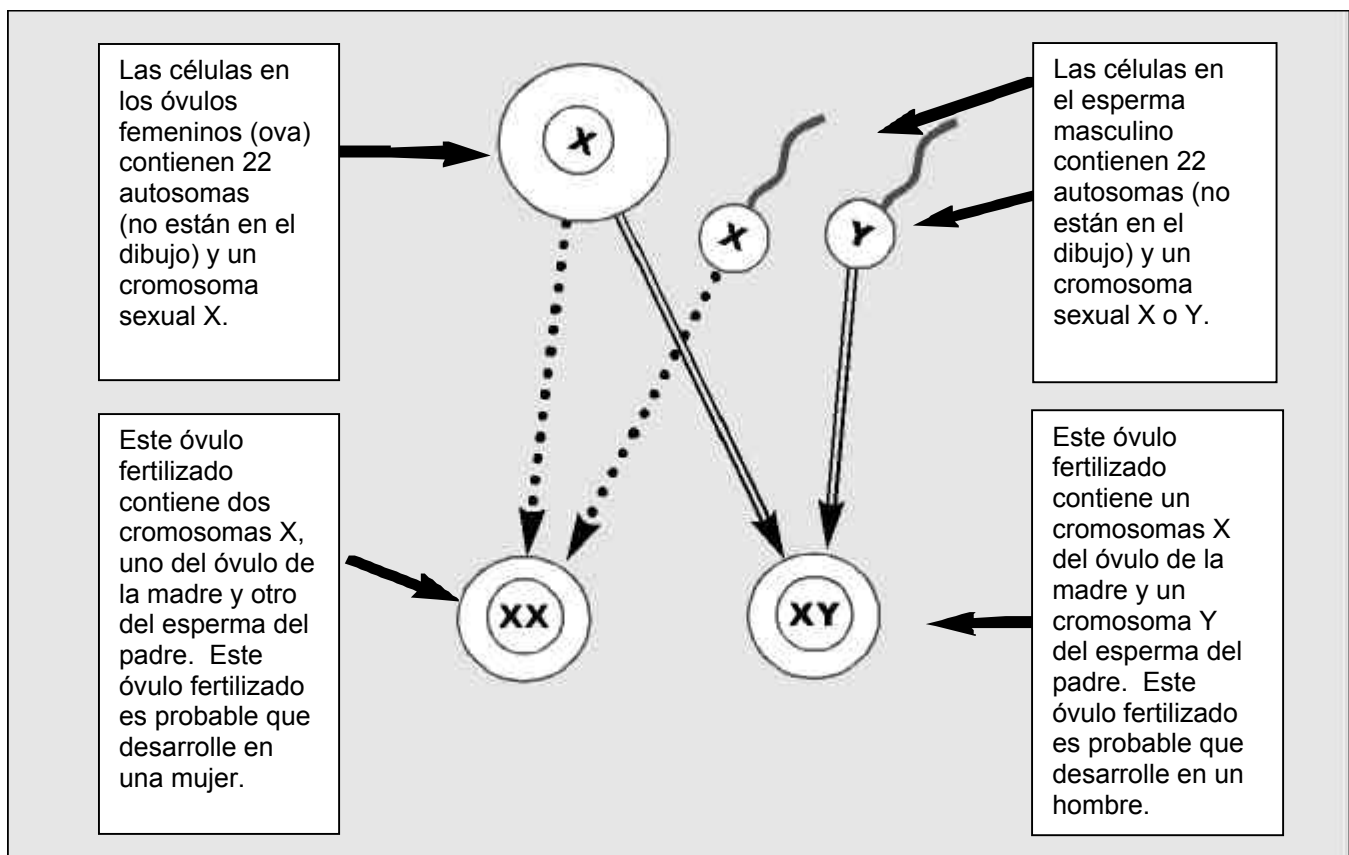


el grosor de nuestro cuerpo, nuestro crecimiento y desarrollo – todo acerca de nosotros se relaciona de una manera u otra a nuestros genes.

Cada célula normal contiene 22 pares de cromosomas llamados **autosomas** y un par de cromosomas sexuales. El cromosoma sexual puede ser un X o un Y – generalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres tienen un cromosoma X y un Y (Figura 1).

Las **células reproductivas** (esperma en hombres y óvulos/ ova en mujeres) contienen solamente 23 cromosomas, un miembro de cada uno de los 23 pares. Cada óvulo contiene 22 autosomas y un cromosoma sexual X, y cada esperma contiene 22 autosomas y un cromosoma sexual que puede ser X o Y. Cuando el óvulo y el esperma se unen en el momento de concepción, el cigoto normal (óvulo fertilizado en el estado más temprano de su desarrollo) contiene un conjunto completo de 46 cromosomas – 44 autosomas (22 del padre y 22 de la madre) y dos cromosomas sexuales (uno del padre y uno de la madre). Si dos cromosomas X están presentes, el bebé será de sexo femenino (o 46XX en lenguaje de genes); si un cromosoma X y uno Y están presentes, el bebé será de sexo masculino (46XY) (Figura 2).

**Figura 2.**  
**¿Niño o niña?**



Los cromosomas sexuales (X y Y) contienen muchos genes y unos cuantos de ellos son responsables de crear las diferentes apariencias y características físicas que se asocian con los hombres y las mujeres. Algunos de estos genes provocan el desarrollo de los órganos sexuales (ovarios en las mujeres y testículos en los hombres) los cuales producen las **hormonas** que resultan en el desarrollo sexual. En las mujeres 46XX, la mayor parte del cromosoma X, ya sea del padre o de la madre, es casualmente inactivado (tiene sus genes apagados) en cada célula del cuerpo con excepción de células reproductivas. Sin embargo, unos pocos genes que son similares a los genes en el cromosoma Y permanecen activos. Se necesitan dos cromosomas X completos para el crecimiento normal y el desarrollo de las niñas.

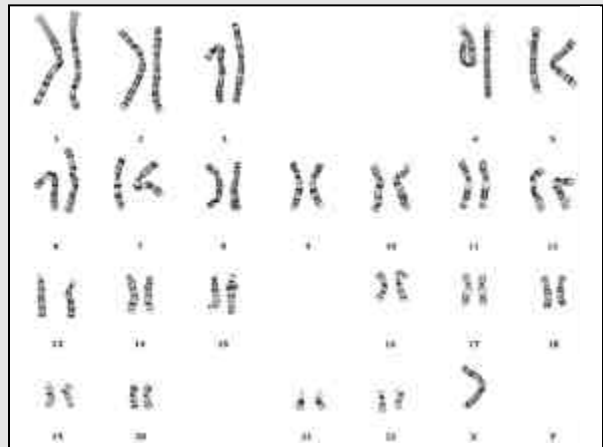
**La genética de TS**

**El síndrome Turner resulta cuando todo o parte de uno de los cromosomas X desaparece antes o inmediatamente después del momento de concepción.** No hay nada que los padres hacen para causar o aumentar el riesgo de TS en sus hijas y nada que pueden hacer para prevenirlo. En aproximadamente la mitad de los casos de TS, uno de los cromosomas sexuales está ausente completamente, dejando 45 cromosomas en lugar de los normales 46. Este cariotipo se escribe como 45X (referido en el pasado como 45XO). Las niñas con este cariotipo tienden a tener rasgos de TS notorios y a menudo son diagnosticadas pronto después de su nacimiento. (Figura 3)

**Figura 3. Cariotipos**



**Cariotipo femenino normal.**



**Cariotipo de síndrome Turner.**

**El síndrome Turner ocurre** cuando solamente un cromosoma X normal está presente. El otro cromosoma X puede estar ausente completamente en algunas o en todas las células del cuerpo, o puede estar presente, pero incompleto o alterado.

Acerca de un 30% de niñas con TS tienen algunas células que tienen el número normal de cromosomas (46XX) y otras que les falta un X (45X); se cree que esto es el resultado de la pérdida de un cromosoma X en algunas células después de la fertilización. La presencia de más de un patrón de cromosomas en una persona se llama **mosaicismo**. El 45X/46XX mosaicismo puede ser difícil de diagnosticar porque muchas células del cuerpo tienen el patrón común 46XX. Estas niñas pueden tener menos características de TS que las niñas a cuyas células les falta un cromosoma X. Un porcentaje pequeño de niñas con TS tiene algunas células con un cromosoma X y algunas células con un cromosoma X y todo o parte de un cromosoma Y. Las niñas con todo o parte de un cromosoma Y, en cualquiera de sus células, tienen un riesgo mayor de desarrollar tumores en sus gónadas poco desarrolladas aún durante la niñez, por lo tanto generalmente se recomienda la eliminación de las gónadas por medio de cirugía.

Otro 20% de niñas con TS tienen ambos cromosomas X, pero uno de ellos es incompleto o alterado. La mayor parte de estas alteraciones ocurren inmediatamente después de la concepción y reflejan una pérdida del material genético de uno de los cromosomas X. Estos incluyen cromosomas anillos (el cromosoma X tiene la forma de un aro o anillo con los extremos unidos), isocromosomas (cromosoma X con 2 brazos largos en lugar de un brazo largo y un brazo corto) y omisiones (parte del cromosoma está ausente).

Por décadas, los científicos han tratado de encontrar que genes en el cromosoma X causan las características de TS. En 1997 el primero de estos genes, el gene SHOX (“short stature homeobox-containing”), fué descubierto. La pérdida de este gene del cromosoma X parece ser la clave principal que causa la estatura baja de las niñas con TS. Debido a que este gene es expresado durante el desarrollo fetal (antes del nacimiento) en las extremidades (especialmente codo, rodilla y muñeca), huesos de la quijada y orejas, probablemente también es la causa de algunos otros rasgos o características de TS. Otros genes que están involucrados en TS podrán ser descubiertos en el futuro.

## ¿Como se diagnostica TS?

### Antes del Nacimiento

TS puede ser descubierto “accidentalmente” durante el embarazo si se hace un análisis cariotipo en células recogidas durante una amniocentesis o “chorionic villous sampling” (CVS). Con frecuencia estos estudios son ordenados porque la madre es mayor (lo cual NO es un factor de riesgo para TS). TS también puede ser descubierto cuando una ultrasonografía prenatal muestra que el feto tiene condiciones físicas comunes de TS, tales como higroma cístico (una acumulación de fluido linfa alrededor del cuello) o defectos del corazón, y un análisis cariotipo prenatal confirma TS. Un aborto espontaneo puede ocurrir si los

problemas son severos.

Cuando se hace el diagnóstico temprano en el embarazo, los padres pueden luchar con la decisión difícil y personal acerca de tener el bebé. Pueden encontrar muy beneficioso hablar con familias que tienen una niña con TS, adultos que tienen TS, y un endocrinólogo pediatra, como también con su equipo de consejeros genéticos. Turner Syndrome Society of the US (TSS-US), nombrada en la sección Recursos, puede ayudar a los padres en esta situación desafiante a encontrar apoyo e información médica bien fundada.

### **Durante la infancia**



Más o menos la mitad de las niñas con TS son diagnosticadas al nacer o durante su infancia, generalmente debido a la presencia de rasgos o características físicas típicas, linfedema (hinchazón causada por exceso de fluido linfático, especialmente en las manos y los pies) o una condición del corazón algunas veces vista en TS. El médico del bebé debe ordenar un análisis cariotipo para confirmar el diagnóstico, aunque se haya obtenido uno antes de que el bebé haya nacido.

### **Durante la niñez y adolescencia**

Algunas niñas no tienen señas o rasgos físicos evidentes de TS al nacer y no llegan a ser diagnosticadas hasta más tarde en la niñez, a menudo porque tienen una estatura inexplicablemente pequeña o un desarrollo muy lento. Otras niñas llegan a llamar la atención de un proveedor de servicios de salud solamente porque no llegan a entrar en la pubertad – esto es, no desarrollan senos o si sus senos comienzan a desarrollar, luego paran, pero no menstruan. Un endocrinólogo pediatra puede encontrar en estas niñas algunos otros rasgos o características de TS más sutiles o delicados que no pudieron ser notados por su proveedor general de servicios de salud.

Si los resultados de un análisis cariotipo de sangre son normales en una niña de una estatura inexplicablemente pequeña o de pubertad atrasada, pero el médico continúa sospechando la existencia de TS, se puede remover un pedacito pequeño de piel para que los cromosomas en **células** diferentes de aquellas en la sangre puedan ser examinados. Este estudio podrá ser necesario para confirmar el diagnóstico de mosaicismo, en el cual algunas de las células tienen cromosomas normales y otras no.

### **Durante la edad adulta**

En un número pequeño de mujeres con TS, la pubertad ocurre normalmente pero en un tiempo determinado sus ovarios dejan de

funcionar y producir sus hormonas y la **menstruación** se suspende. Algunas de estas mujeres son diagnosticadas cuando ven al ginecólogo porque sus períodos han parado o se han vuelto irregulares, o porque tienen dificultad en llegar a embarazarse. El médico puede ordenar estudios de hormonas que sugieren TS, pero la única forma de diagnosticar la condición con toda certeza es con un análisis cariotipo.

## CRECIMIENTO Y DESARROLLO

### Crecimiento

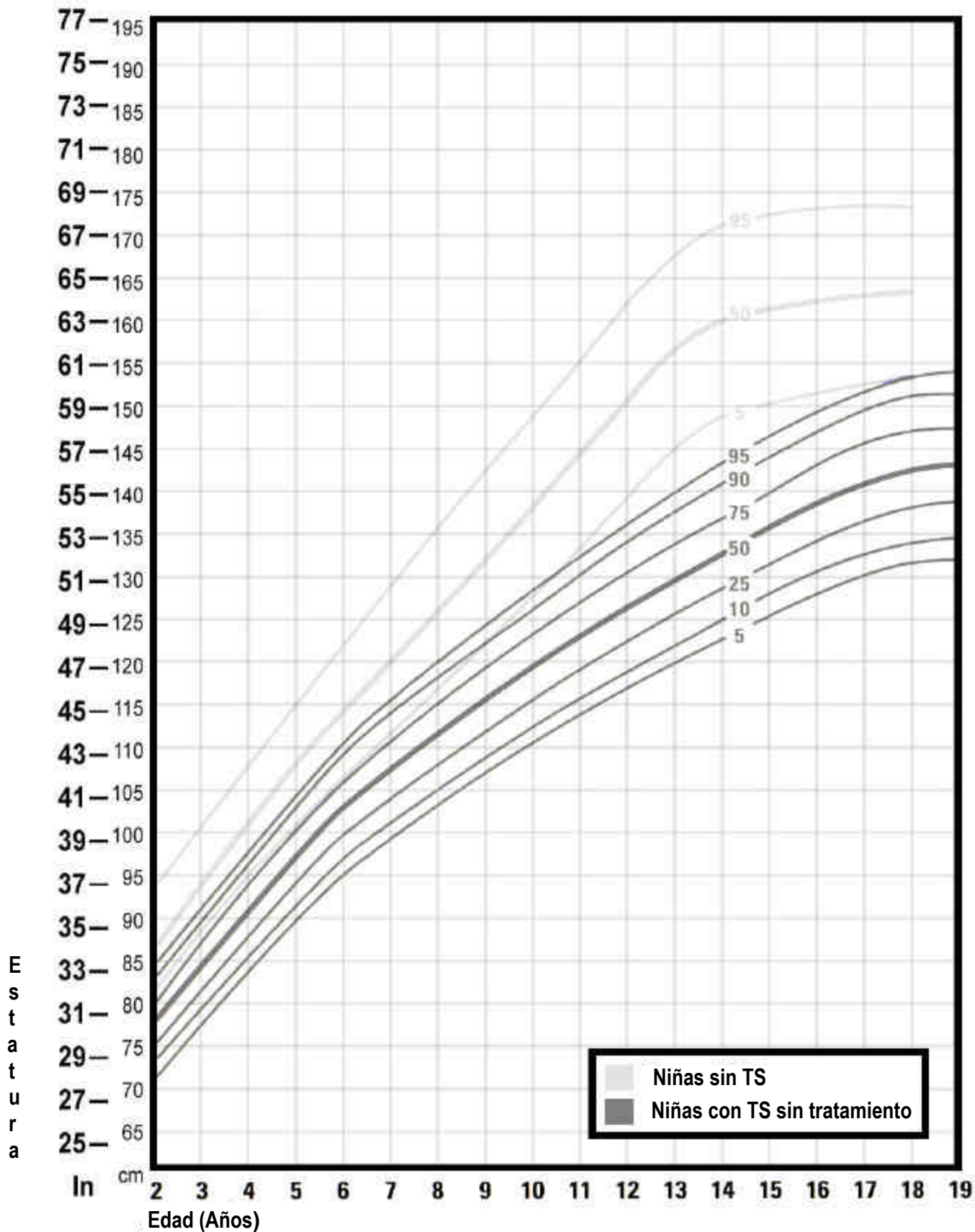
Como para cualquier niño, los aspectos relacionados con el crecimiento y desarrollo son importantes en el cuidado de las niñas con TS. Esta sección pondrá énfasis en tres áreas que con frecuencia son de interés para las niñas con TS: el crecimiento de estatura, el desarrollo sexual, y el desarrollo de las habilidades requeridas para tener éxito en la escuela y con las relaciones sociales.

#### Crecimiento en TS

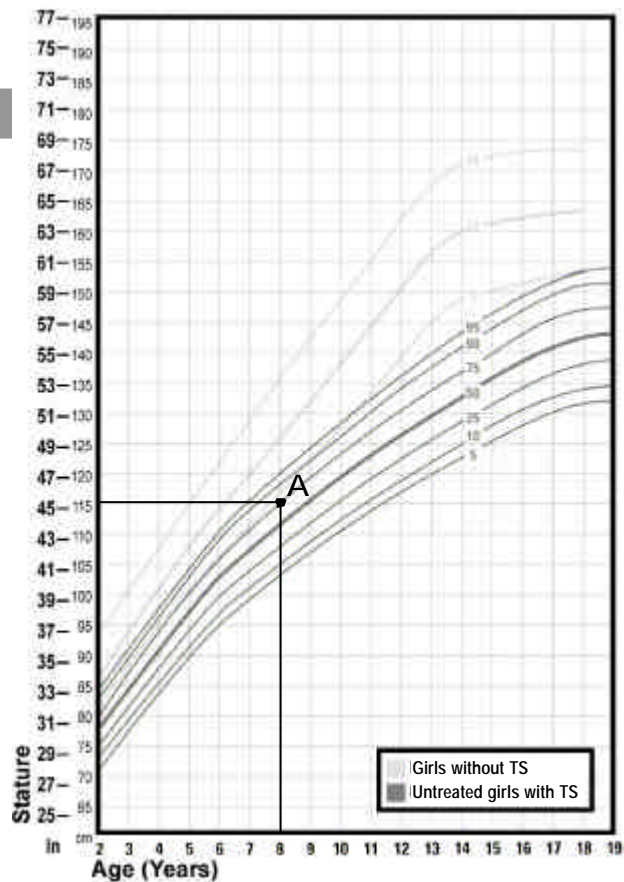
**La estatura baja es el rasgo o característica más común de TS.** Por lo general las niñas con este síndrome son un poco más pequeñas al nacer – su tamaño promedio es de menos de 18.5 pulgadas (47 cm) en comparación a 20 pulgadas (51 cm) de otras niñas recién nacidas – y tienden a crecer bastante despacio durante su infancia y niñez temprana. Aproximadamente 50% de las niñas entran en la categoría de menos del 5 percentil en estatura a los 1.5 años y 75% a los 3.5 años de edad. Las niñas con mosaicismos varían más en su crecimiento, pero 50% todavía se encuentran en menos del 5 percentil aproximadamente a los dos años de edad. El crecimiento continúa siendo más lento de lo normal durante toda la niñez, por lo tanto la diferencia en estatura entre las niñas con TS y las otras niñas de la misma edad aumenta a medida que pasa el tiempo.



Muchas niñas con TS tienen una edad de huesos retrasada, lo cual quiere decir que sus huesos son más parecidos a los de las niñas menores que ellas. La pubertad en las niñas generalmente comienza cuando la edad de los huesos es de aproximadamente 11 años. Las hormonas femeninas (**estrógenos**) producidas por los ovarios durante la pubertad (o tomadas por la niña en forma de pastillas u otra) aceleran el crecimiento de los huesos y su madurez. El crecimiento físico se detiene cuando las placas de crecimiento de los huesos se fusionan juntas, lo cual sucede a la edad de huesos de aproximadamente 15 años. La mayor parte de niñas con TS que no han sido tratadas con ninguna hormona no tendrán un estirón de crecimiento pubertal y podrán continuar creciendo de una manera lenta hasta que lleguen a sus 20 años (Figura 4).



**Figura 4.**  
**Síndrome Turner**  
**cuadro de crecimiento**



**Cuadro Gráfico de Crecimiento:** Los cuadros gráficos de crecimiento son usados para comparar la estatura de un niño con las estaturas de otros niños de la misma edad y sexo. Este cuadro muestra el alcance de estatura para niñas con síndrome Turner y el alcance de estatura para otras niñas.

La línea gris de arriba marcada con “95” es la línea del 95 percentil para niñas normales. Esto significa que una niña cuya estatura está en esa línea es más alta que 95% de niñas de su edad. La línea gris clara con “50” representa la estatura promedio para la edad que se dá.

**Cuadro Gráfico de Crecimiento síndrome Turner:** El área entre las líneas grises claras de la parte de arriba y abajo representa el alcance de la mayor parte de niñas. El área blanca entre las líneas grises oscuras de arriba y abajo representa el alcance de estatura de la mayor parte de niñas con síndrome Turner sin tratamiento.

**Como usar un cuadro gráfico de crecimiento:** Para usar un cuadro gráfico de crecimiento, encuentren la edad de la niña en la parte de abajo del cuadro y dibujen allí una línea vertical. Encuentren la estatura de la niña (en pulgadas o centímetros) a lo largo del lado del cuadro y dibujen una línea horizontal allí. El punto donde las dos líneas se cruzan es la estatura de la niña por edad.

**Ejemplo:** Nancy es una niña con TS de 8 años que es 45.5 pulgadas (115 cm.) de estatura. (Punto A en el cuadro gráfico de crecimiento). Su estatura es un poco menos del 5 percentil en el cuadro gráfico de crecimiento, lo que significa que ella es más baja que aproximadamente 95% de niñas normales de su edad. Su estatura está en el 75 percentil del cuadro de síndrome Turner, lo cual significa que ella es más alta que aproximadamente 75% de niñas de 8 años con síndrome Turner.