

SÍNDROME DE TURNER



Sequoia®

SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner es una anomalía genética que afecta a los cromosomas de las mujeres, provocando así baja estatura, inmadurez sexual, malformaciones físicas y otros síntomas que afectan a diversos órganos.

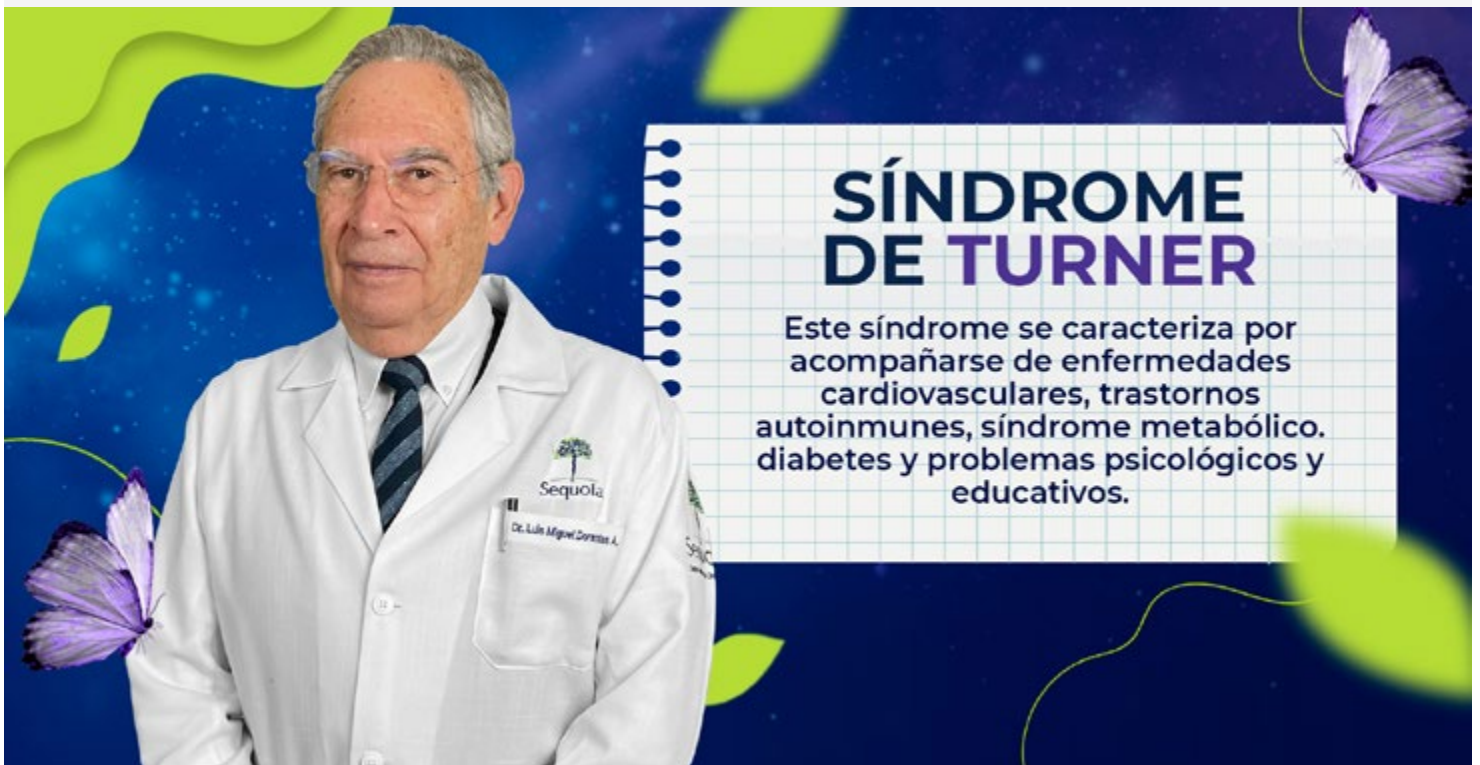
¿Qué es el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner es una enfermedad genética que solo afecta a niñas que nacen con la ausencia completa o parcial de un cromosoma X. Se estima que el Síndrome de Turner afecta al 3% de los embriones, los cuales lastimosamente, tiene una alta probabilidad en acabar como un aborto espontáneo, ya que sólo 1 entre cada 1,000 embriones llega a término.

Es decir, este síndrome afecta, aproximadamente, a 1 de cada 2,500 niñas vivas. La causa de que se padezca este síndrome ocurre de forma aleatoria, cualquier niña puede nacer con esta enfermedad genética y sus características varían de una paciente a otra.



Las características de este síndrome pueden diagnosticarse hasta que la niña llega a la pubertad o más tarde, esto debido a que sus aspectos más relevantes se dan como cambios relevantes en esta época; estamos hablando de baja estatura y ovarios que no producen hormonas sexuales.



El **síndrome de Turner** se caracteriza por afectar al sistema cardiovascular, creando malformaciones en el corazón o la arteria principal de la aorta. Por ello, es característico que tengan un problema con la válvula aórtica.



Asimismo, este síndrome se caracteriza por acompañarse por comorbilidades como enfermedades cardiovasculares, trastornos autoinmunes, síndrome metabólico, diabetes y problemas psicológicos y educativos.

SÍNDROME DE TURNER CARACTERÍSTICAS

Es posible detectar este síndrome debido a ciertas características que tienen las bebés como son manos y pies hincados, asimismo como cuello ancho y unido al cuerpo. Y una vez que crecen se observan la combinación de diversos síntomas como son:

1. TALLA BAJA

La baja estatura o la talla baja es el síntoma más común y característico del síndrome de Turner, esto siempre acompañada con una apariencia robusta. Para monitorear el crecimiento de las pacientes con síndrome de Turner existen curvas de crecimiento específicas para este trastorno.

SÍNDROME DE TURNER síntomas

Talla baja

Infantilismo sexual

Problemas cardíacos

Alteraciones urológicas

Alteraciones en el oído y la audición

Alteraciones de la visión

Alteraciones esqueléticas

Alteraciones de la piel

Alteraciones en la boca

Alteraciones metabólicas

Alteraciones digestivas

Problemas psicológicos





La talla baja del síndrome de Turner se nota desde el desarrollo intrauterino, es decir, antes del crecimiento, y una vez que la niña nace su talla media es ya aproximadamente entre dos y tres centímetros menos que la de las demás niñas. Su talla media al nacimiento se encuentra entre 47,5 y 48,5 cm.

Durante toda la infancia de la niña tendrá un marcado retraso de crecimiento, comúnmente será diez centímetros más pequeña que las otras niñas. Y a partir de los doce años se verá aún más que ésta se encuentra muy por debajo de la media de las niñas de su edad, ya que no presentará lo que se conoce como estirón puberal porque no produce las hormonas necesarias.

Sin embargo, durante un tiempo podrán recuperar algo de la talla perdida, en comparación con las demás niñas, no obstante, no será suficiente. A las niñas que sufren de síndrome de Turner sus cartílagos de crecimiento se le cerrarán hasta los 19 años, es decir, tendrá "mayor" oportunidad en tiempo de crecer que el resto de las mujeres que suelen parar su crecimiento a los 15 años.

La estatura final que alcanzaran al final es muy variable, puesto que también depende de la talla de los padres, específicamente de la madre, pero hay que considerar que ésta será aproximadamente 20 cm por debajo de la talla de la población femenina sin síndrome.

Por lo tanto, la talla final alcanzada por las mujeres con síndrome de Turner y que por alguna razón no reciben tratamiento, será alrededor de 143-144 cm.

2. INFANTILISMO SEXUAL

Otro de los síntomas del síndrome es el retraso del desarrollo sexual o medicamente conocido como disgenesia gonadal, es decir, que los ovarios o gónadas dejan de crecer durante el periodo embrionario, particularmente a las 12 semanas de gestación.

Los ovocitos tienen dificultad para dividirse y reproducirse, por lo cual hay una pérdida acelerada de estos y causa ausencia del cromosoma X que el cuerpo sustituye con unas pequeñas estructuras que no producen hormonas.

Debido a esta afectación las niñas que sufren de este síndrome no podrán desarrollar de manera normal el crecimiento de los senos y tener su primera menstruación. Para tener una respuesta ovárica será necesario iniciar un tratamiento hormonal con estrógenos para inducir la pubertad y completar esta etapa.

Debido al infantilismo sexual será muy probable que las mujeres que sufran de síndrome de Turner no puedan llevar a término un embarazo, debido a que sus folículos ováricos no se desarrollan.

3. PROBLEMAS CARDIOVASCULARES

El síndrome de Turner se caracteriza por afectar al sistema cardiovascular, creando malformaciones en el corazón o la arteria principal de la aorta. Por ello, es característico que tengan un problema con la válvula aórtica. Asimismo, la hipertensión es un síntoma muy común, ésta puede ser leve e igual se puede presentar una hipertensión nocturna.

La hipertensión arterial se vive sin síntomas específicos, sin embargo, se asocia con otras complicaciones como son renales, oculares, cardíacas y cerebrales.



4. ALTERACIONES UROLÓGICAS

Alrededor de 25% al 45% de niñas con síndrome de Turner sufren de una alteración nefrourológica, es decir, problemas en los riñones y vías urinarias. Las anomalías más frecuentes que se pueden presentar son riñón en herradura; estos se desplazan hacia una posición anormal y tienen una forma de "U", alteraciones en las vías urinarias lo que provoca mayor afectación de infección en las vías urinarias y dilatación de la pelvis.

5. ALTERACIONES EN EL OÍDO Y LA AUDICIÓN

Debido a las alteraciones en el desarrollo de las niñas, éstas sufren alteraciones en la estructura de la cara y a base del cráneo lo que provoca que tengan pabellones auriculares y conductos auditivos cortos lo que a la larga provoca problemas auditivos tales como infección en los oídos, acumulación de cerumen, perforaciones en el tímpano, y, más grave aún, la pérdida de la audición.

La pérdida de la audición puede comenzar a los 6 años y puede progresar a lo largo de la vida, hecho que afecta sobremanera el aprendizaje de las niñas, así como en su lenguaje.

6. ALTERACIONES DE LA VISIÓN

Otro síntoma de esta mutación genética se ve reflejada en los ojos lo que provoca el parpado caído, ojos separados, el estrabismo o ojos bizcos. Éste último padecimiento debe ser tratado cuanto antes, ya que puede provocar la pérdida de la visión.

Asimismo, otras alteraciones oculares que se pueden presentar son la miopía, las cataratas, la hipermetropía, así como el glaucoma y trastornos en la retina.

7. ALTERACIONES ESQUELÉTICAS

La principal alteración es la talla baja, sin embargo, también el acortamiento de la distancia del brazo y antebrazo lo cual limita la movilidad de los codos. Asimismo, hay malformaciones en los hombros, pelvis, pies y manos más grandes.

También, el síndrome de Turner se caracteriza por tener un cuello corto, dislocación de rotula y rodilla, así como osteoporosis. Además, hay una alta probabilidad que las niñas que poseen este síndrome desarrollen escoliosis o desviación de la columna vertebral.

8. ALTERACIONES DE LA PIEL

Algunas de los síntomas del síndrome de Turner se expresan de forma dermatológica, entre ellas la aparición desmedida de lunares, así como a desarrollar cicatrices abultadas o queloides, esto puede suceder a partir de la herida más simple.

9. ALTERACIONES EN LA BOCA

Es muy frecuente que se padezca de una mandíbula pequeña y hacia atrás, así como un paladar que hace que los dientes sobresalgan más de lo normal, generando así una mala mordida, es decir, asimétrica y asimismo se tiene un esmalte fino en los dientes.

10. ALTERACIONES METABÓLICAS

Las pacientes con síndrome de Turner tienen mucho mayor riesgo de padecer algún trastorno metabólico como los siguientes:

- **Resistencia a la insulina**
- **Obesidad**
- **Diabetes**
- **Tiroides**

11. ALTERACIONES DIGESTIVAS

Hay pacientes que desarrollan enfermedades de origen autoinmune que se proyectan en el estómago, entre ellas está la celiaquía o intolerancia al gluten que esto a su vez provoca que haya deficiencia de ciertas vitaminas en el cuerpo porque no se aprovechan de la manera correcta.

Asimismo, se puede presentar enfermedad inflamatoria intestinal que puede darse como enfermedad de Crohn o colitis ulcerosa, provocando así brotes de inflamación en tracto digestivo, así como dolor, diarrea, pérdida de peso y apetito.

Por último, también se presentan afectaciones en el hígado, este síntoma suele ser más frecuente en mujeres adultas. Esta suele ser una alteración sin complicaciones y, a veces, asintomática.

12. PROBLEMAS PSICOLÓGICOS

Normalmente, las pacientes que sufren de este síndrome no se verán afectadas con problemas psicológicos o educativos, aunque existe la excepción de que algunas presenten un retraso mental grave, como un déficit en las habilidades no verbales, deficiencia psicomotora, trastorno de déficit de atención y problemas de socialización.

Es fundamental que las niñas que sufren de este síndrome tengan visitas recurrentes al psicólogo, esto para dar control a cada etapa del desarrollo, su lenguaje, forma de aprendizaje y socialización.

CAUSAS DEL SÍNDROME DE TURNER

En el desarrollo del feto, es normal que se le asignen dos cromosomas sexuales, los hombres heredan el cromosoma X de las madres y el cromosoma Y de los padres. Mientras que cuando es niña se le heredan dos cromosomas X. Sin embargo, cuando se padece de síndrome de Turner, una copia del cromosoma X no existe o solo hay una parte de ella, es decir, hay un cambio en éste.

Las alteraciones genéticas de este síndrome pueden ser:

Monosomía que es la ausencia completa de un cromosoma X, esto puede suceder por un error en el espermatozoide del padre o en los óvulos de la madre.

Mosaicismo en este caso se da debido a un error en la división celular durante el desarrollo del feto.

Cambios del cromosoma X esto sucede porque faltan partes o algunas de éstas tienen cambios en su estructura. Esta causa puede suceder por un error en el espermatozoide, óvulos o durante el desarrollo del feto.

Material del cromosoma Y, este solo ocurre en un pequeño porcentaje de las personas que padecen de síndrome de Turner, esto sucede porque llega a haber material del cromosoma Y en las células.



SÍNDROME DE TURNER PREVALENCIA

La incidencia en la que ocurre el síndrome de Turner oscila, en el mundo entero, entre 1 en 2,500 a 3,000 en nacimientos solo de niñas. No obstante, esta cifra aumenta un poco más, cuando hablamos de la concepción de éstas, ya que en los fetos esta malformación se da entre 1,5%, sin embargo, la mayoría no sobrevive y muere.

A partir de este dato, en México se estima que hay alrededor de 28 mil casos de síndrome de Turner.

característicos del síndrome, no obstante, estos suelen ser algo peligrosos y en otras ocasiones, este síndrome no presenta una gran manifestación.

Hasta que son bebés recién nacidos o lactantes se suelen presentar ciertos signos del síndrome de Turner, como son hinchazón en las extremidades, anomalías cardíacas y renales. Debido a esto es importante si se tiene alguna sospecha de que se presenta este síndrome se realicen las pruebas diagnósticas pertinentes.

SÍNDROME DE TURNER EN BEBÉS

El síndrome de Turner en bebés se puede diagnosticar antes de que suceda el parto, esto a través de ciertos análisis de ADN, el cual detecta anomalías cromosómicas que demuestran algunos rasgos

DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE TURNER

Las características físicas pueden sugerir o confirmar la presencia del síndrome, pero la única forma confiable de diagnosticarlo, es por medio de un análisis del cariotipo. En esta prueba, se toma una muestra de sangre y se examina bajo un microscopio para detectar los cromosomas que faltan o están alterados.





confirmar el diagnóstico o descartarlo.

Período de recién nacido: los síntomas del síndrome de Turner pueden ya ser evidentes en este periodo, ya que pueden presentarse como acumulación de líquidos en manos y pies, cuello unido al cuerpo, paladar estrecho y acortamiento de las extremidades.

Lactantes y niñas: durante este periodo se puede sospechar que se padece de esta malformación genética cuando hay un retraso inexplicable del crecimiento, es decir, que esta debajo del percentil de las demás niñas.

Asimismo, se deben realizar estudios para confirmar el síndrome cuando se presentan los síntomas antes ya mencionados.

Adolescencia: se sospecha del síndrome de Turner en niñas adolescentes cuando no inician el desarrollo mamario. Y al igual que en las otras etapas de la vida será necesario realizar estudios médicos.

A veces los casos del síndrome de Turner se descubren de manera incidental, a partir de sospechas de anomalías congénitas observadas durante las ecografías fetales.

El síndrome de Turner se puede diagnosticar en cualquier etapa de la vida, y antes del nacimiento si se realiza un análisis cromosómico durante el examen prenatal. Entre los exámenes complementarios a realizar figuran: niveles hormonales en la sangre, ecocardiografía, cariotipado; conteo del conjunto de cromosomas, resonancia magnética del tórax, ecografía de los órganos reproductores y de los riñones, así como examen pélvico.

Según el grupo de edad se debe realizar un análisis cariotipo para una mujer que tenga rasgos característicos del síndrome de Turner:

Prenatal: los casos de síndrome de Turner a veces se pueden descubrir por una ecografía fetal que incluyen diversos análisis para ver defectos cardíacos, engrosamiento de la nuca, anomalías renales o estructura del fémur.

Es obligatorio repetir el cariotipo en el momento del parto (utilizando sangre de cordón o sangre del recién nacido) para



El síndrome de Turner, puesto que es una condición genética que no tiene cura, pero algunos de los síntomas pueden tratarse individualmente. Las dos posibles opciones de tratamiento son:



Terapia con hormona de crecimiento:

comúnmente es para tratar el síntoma de baja estatura, sirve para aumentar la estatura, la mayoría de las niñas con el síndrome reciben inyecciones con una forma sintética de la hormona de crecimiento. El tratamiento se debe comenzar a más tardar a los 4 años de vida o cuando se nota un descenso de velocidad en el crecimiento.

Una vez que se aplica el tratamiento con hormona de crecimiento existe muchísima mejoría con el tratamiento, ya que permite un crecimiento de alrededor de 7 a 10 cm en las niñas. La suspensión de este tratamiento se da cuando la edad ósea es superior a los 14 años y hay un desaceleramiento en la velocidad de crecimiento.

Terapia de reemplazo hormonal: la mayoría de las niñas con el síndrome necesitan terapia de estrógeno para desarrollar los cambios físicos que normalmente ocurren en la pubertad. El estrógeno viene en parches, píldoras o inyección. Al comenzar la menstruación se agrega una segunda hormona, la progesterona, para que los ciclos menstruales tengan regularidad.

Este tratamiento se tiene que iniciar alrededor de los 12 años y como máximo a los 14 años. Este proceso se da con dosis bajas de hormonas que se van incrementando de manera escalonada cada 6 meses a lo largo de 2 a 3 años.

Las niñas afectadas pueden tener una vida normal, pero con un control cuidadoso de su médico. Es preciso un manejo multidisciplinario, con especial atención al desarrollo de síndrome metabólico y la salud cardiovascular.

Es necesario tener un equipo médico conformado por un endocrinólogo, cardiólogo, ginecólogo, otorrinolaringólogo, oftalmólogo, odontólogo, genetista, psicólogo, además de algún otro especialista según sea necesario en cada caso.

Asimismo, si se desea hacer un cambio corporal, existe la posibilidad de darle tratamiento a esta malformación, esto con el apoyo del médico especialista y los avances de la cirugía reconstructiva y los tratamientos estéticos.

Con las intervenciones quirúrgicas se puede modificar la unión del cuello con el cuerpo, injertos de pelo, así como unir y modificar la estructura de las orejas que llegan a ser aladas y proyectadas más hacia afuera.

Otras cirugías que se pueden hacer son para corregir el epicantero o el pliegue cutáneo que hay desde el puente nasal al ángulo interno del ojo; los párpados caídos y la extracción de líquido cuando se sufre de linfedema.

Algunos otros tratamientos quirúrgicos y más específicos a los cuales se pueden someter las pacientes con síndrome de Turner son: colgajos de piel que se utilizan cuando hace falta una parte de piel, grasa u otros tejidos, así como dermis artificial en el caso en que se haga necesario un sustituto artificial de piel, en este caso es una fibra de colágeno bovino.

Y, por último, debido al lento desarrollo y a la falta de hormonas sexuales, las niñas con síndrome de Turner probablemente, tendrá una condición en la cual sus senos no crezcan, por ello, es posible que se sometan a una intervención de prótesis mamarias o aumento mamario.

SÍNDROME DE TURNER ESPERANZA DE VIDA

La esperanza de vida de las niñas y mujeres que sufren de síndrome de Turner es la misma que la población que no la padece, es decir, éstas tienen un buen futuro por lo cual pueden llevar una vida normal y vivir durante un largo tiempo. No obstante, si es importante mencionar que su calidad de vida se puede ver algo mermada por algunas comorbilidades que llegan a presentar, pero siempre y cuando estén en observación y tratamiento médico, no tendrán que preocuparse.

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES DEL AUTOR

El síndrome de Turner se trata de una enfermedad genética que provoca malformaciones en el cuerpo, la más característica es una estatura particularmente baja, asimismo, se padecerá con la falta de desarrollo puberal y la menarquía. Esta enfermedad afecta particularmente a las niñas, las cuales se ven afectadas en sus cromosomas.

Debido a esto las niñas deben tener un monitoreo continuo, pero especialmente durante la niñez y la pubertad, ya que es cuando será el momento idóneo para contrarrestar los síntomas más relevantes como la talla baja y retraso de los cambios físicos provocados por las hormonas del crecimiento.

El síndrome de Turner, puesto que es una condición genética, no tiene cura, pero algunos de los síntomas pueden tratarse individualmente, esto con terapia con hormona de crecimiento humana recombinante, la cual se aplica tan pronto la altura de la niña cae por debajo del percentil 5 para su edad, esto tomando en cuenta las tablas del crecimiento femenino común.

Posteriormente, durante la época de la pubertad se deben evaluar la salud, el estado de crecimiento y las hormonas de la niña, esto con el propósito de empezar con uno de los segundos tratamientos que es la terapia de remplazo hormonal, especialmente de estradiol.

El oportuno tratamiento le permitirá a la niña que sufre de esta sintomatología mantener una vida normal, en este caso podrá tener mayor crecimiento y estatura, también podrá obtener beneficios para su salud hormonal, cardiovascular y de algunos otros órganos.





BIBLIOGRAFÍAS

- **Barreda, A., González, I. (2019). Síndrome de Turner.** Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid, España. Consultado el 8 de septiembre 2022. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/17_sind_turner_retr.pdf
- **Del Rey, G., Martínez, A, Keselman, A., et. al. (2018). Síndrome de Turner:** variaciones en la constitución cromosómica y sus efectos en la expresión fenotípica. Consultado el 8 de septiembre 2022. <http://revistapediatria.com.ar/wp-content/uploads/2018/10/270-06-Síndrome-de-Turner-.pdf>
- **Domínguez, C., Torres, A., Álvarez, L, et. al. (2013). “Síndrome de Turner.** Experiencia con un grupo selecto de población mexicana”. Boletín Médico del Hospital Infantil de México. Vol. 70. No. 6. Consultado el 8 de septiembre 2022. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462013000600007
- **Finozzi, R., Álvarez, C. “Síndrome de Turner”.** Archivos de Pediatría del Uruguay. Vo. 93. No. 1. Consultado el 8 de septiembre 2022. http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-12492022000101307&script=sci_arttext
- **Ibarra, M., Martínez, L. (2016).** Clinical and genetic aspects of Turner´s syndrome. Vol. 18. Consultado el 8 de septiembre 2022. <https://www.elsevier.es/en-revista-medicina-universitaria-304-articulo-clinical-genetic-aspects-turner39s-syndrome-S1665579616300503>
- **Orbaños, I., Vela, A., Martínez, L. et. al. (2015). Síndrome de Turner:** del nacimiento a la edad adulta. Vol. 62. Núm. 10. Consultado el 8 de septiembre 2022. <https://www.elsevier.es/es-revista-endocrinologia-nutricion-12-articulo-sindrome-turner-del-nacimiento-edad-S1575092215001771>
- **Sánchez, S., de Arriba, A., Ferrer, M. et. al. (2016). Hormona de crecimiento y síndrome de Turner.** Vol. 86. Núm. 2. Consultado el 8 de septiembre 2022. <https://www.analesdepediatria.org/es-hormona-crecimiento-sindrome-turner-articulo-S1695403316300030>