Publicado en *Familia y Salud* (https://www.familiaysalud.es)

¿Mi hija podría tener un Síndrome de Turner?

¿Qué es el síndrome de Turner?

Es una alteración genética rara en la que falta un cromosoma sexual X. Se da sólo en niñas. Se estima 1 caso por cada 2400 mujeres.

Se desconoce la causa de porque no está este cromosoma. La probabilidad de tener una niña con este síndrome no es mayor con la edad materna. Ni hay más riesgo de que otras hijas estén afectadas.

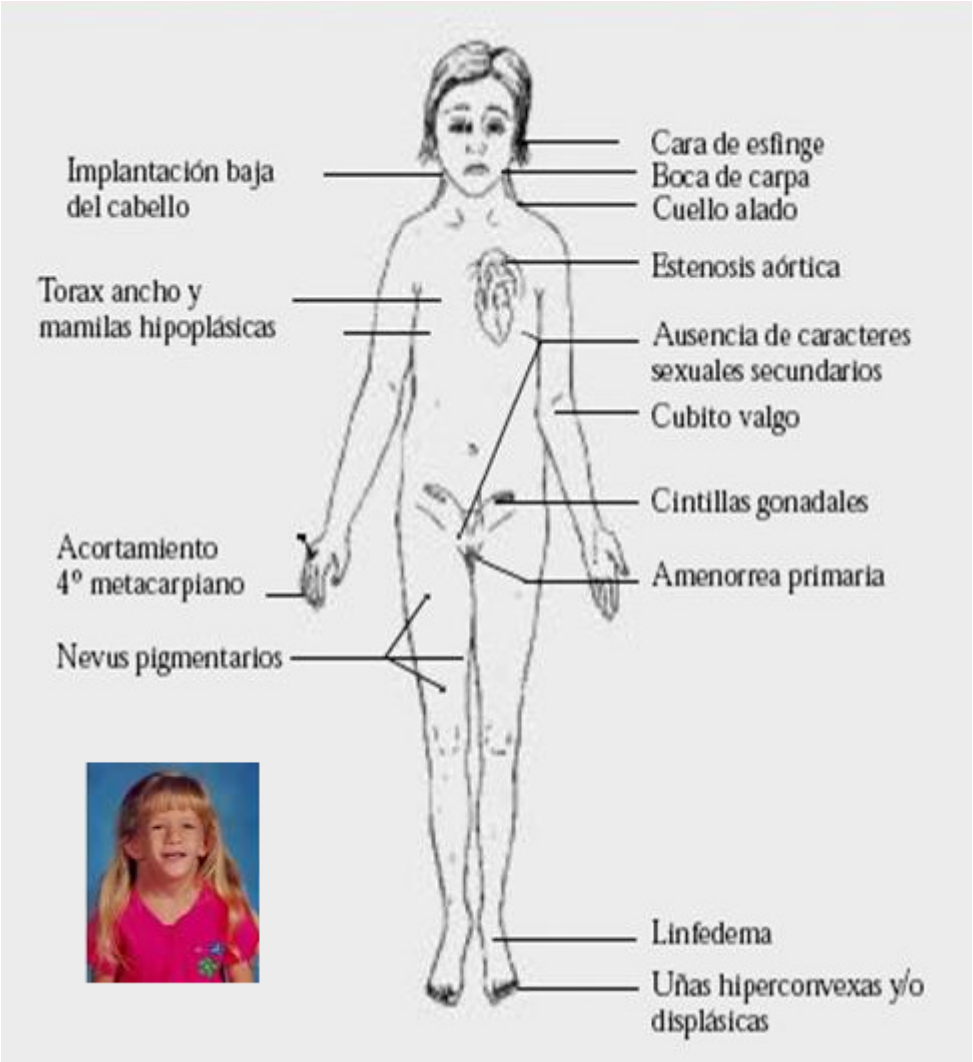
¿Cómo sospechamos que una niña tiene un Turner?

Este trastorno se manifiesta a lo largo de la vida. Hay bebés que tienen rasgos muy típicos ya desde que nacen, lo que ayuda a un diagnóstico precoz. Pero otros casos pueden sospecharse en la pubertad, por retraso o ausencia de la maduración sexual y talla baja.

- Al nacer son niñas con peso bajo y con 'pequeñas anomalías' que le dan un aspecto peculiar. Mayor pliegue nucal y cuello ensanchado, manos y pies hinchados, pelo y orejas implantados más bajos, pezones más separados de lo normal… Los órganos internos también pueden estar afectados, sobre todo el corazón y, a veces, los riñones. En estas niñas son más frecuentes las alteraciones visuales, sobre todo estrabismo, y auditivas.

- Crecen más lento de lo normal y a partir de los 3 años muchas tienen talla baja.

- En la adolescencia, la velocidad de crecimiento es aún más lenta. No suelen crecer las mamas ni hay vello en el pubis ni en las axilas. Esto es porque sus ovarios no están bien formados y no producen hormonas o lo hacen en poca cantidad. Por ello, no suelen tener la menstruación y la mayor parte son infértiles.



¿Hay alguna prueba que confirme la enfermedad?

Cuando se sospecha, se confirma con una prueba que mira los genes. Se llama cariotipo.

En las niñas con síndrome de Turner, el cariotipo más frecuente es 45 X0, es decir les falta un cromosoma sexual. En las niñas sanas el cariotipo es 46 XX. Esta prueba es definitiva.

¿Podemos mejorar la talla?

Las niñas con síndrome de Turner se han de tratar con hormona de crecimiento. Este tratamiento mejora mucho la talla, entre 7- 10 cm de talla final. Está financiado por el sistema público de salud.

Una vez confirmado el trastorno, se derivarán al endocrino pediátrico para valorar el mejor momento para empezar el tratamiento con dicha hormona. Suele comenzar alrededor de los 4 años de vida, pero es el especialista quien determina cuando.

¿Tendrá la regla?

Con un tratamiento adecuado si. En la adolescencia es cuando se pueden notar más diferencias con sus iguales.

La mayor parte necesitarán tratamientos hormonales para iniciar la maduración sexual. Tras consenso entre el endocrino, la familia y la niña suele iniciarse tratamiento con estrógenos entre los 12-13 años. De esta forma

conseguimos la aparición de signos de pubertad, crecimiento de mamas, de vello en el pubis y, también la regla.

¿Podrá tener hijos?

La mayoría no tienen ovarios funcionantes, por lo que no podrán tener hijos biológicos sin ayuda médica. Pero con donación de ovocitos y otras técnicas de reproducción artificial podrán concebir. Los casos más leves podrían tener hijos espontáneamente pero con un riesgo muy alto de malformaciones cromosómicas.

¿Necesitará colegio especial?

La inteligencia de estas niñas es normal. Pueden ir de forma normal a la guardería y al cole en su momento. Hay niñas que pueden tener algún problema menor de aprendizaje, sobre todo en áreas no verbales.

¿Precisará seguimientos médicos?

Se deben hacer controles cardiológicos y renales porque suelen asociar problemas en estos órganos. Otras alteraciones se dan más tarde y obliga a un seguimiento específico para detectarlas. Son frecuentes las alteraciones visuales, sobre todo estrabismo. Alteraciones auditivas. También pueden tener déficit de hormonas tiroideas e intolerancia al gluten.

¿Y cuando lleguen a la edad adulta, qué?

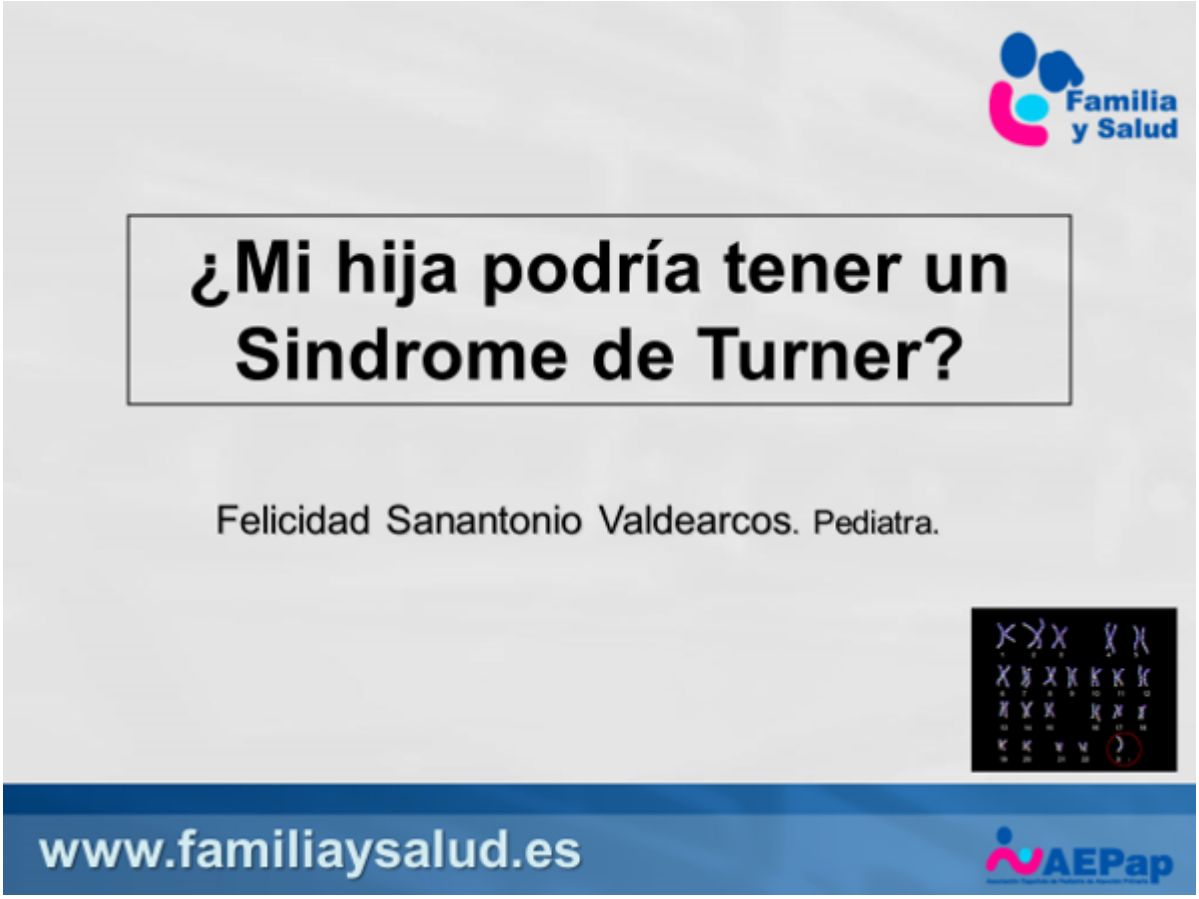
El tratamiento con estrógenos y progesterona se da hasta la edad de la menopausia. Se suele administrar con parches que se ponen sobre la piel.

Son necesarios controles periódicos por riesgo mayor de diabetes e hipertensión arterial. También tienen riesgo de desarrollar con los años un déficit de audición.

Enlaces de interés

- *Asociación Síndrome de Turner Andalucía*: turnerandalucia.org
- *Turner Syndrome Society of the United States*: turnersyndrome.org (en inglés)

Descárgate la presentación con los PUNTOS CLAVE:



Fecha de publicación: 30-11-2017

Autor/es:

- Felicidad Sanantonio Valdearcos. Pediatra. Centro de Salud de Vilamarxant. Vilamarxant (Valencia)

CC BY NC ND