

# Las Hormonas y Yo Síndrome de Turner



Australasian Paediatric Endocrine Group



# Las Hormonas y Yo Síndrome de Turner



Australasian Paediatric Endocrine Group





# Tabla de Contenidos

Acerca de este libro	01
Introducción	03
¿Qué es el síndrome de Turner?	04
Problemas durante la infancia, niñez y adolescencia	08
Manejo médico en niños y adolescentes	13
Síndrome de Turner en la vida adulta	17
Manejo médico en adultos	18
Características del síndrome de Turner	26
Preguntas y respuestas	28
Glosario	33
Organizaciones de Apoyo y Lecturas	36
Referencias	38
La serie de libros Las Hormonas y Yo	39



## Acerca de este libro

Este libro “Síndrome de Turner”, pretende proveer una introducción básica a una alteración genética que afecta a algunas niñas, así como mostrar las características de esta condición en la niñez y en la vida adulta.

También señala el tratamiento disponible para algunos problemas que caracterizan a esta entidad.

Le sugerimos que después de leer este libro, discuta con su médico cualquier pregunta adicional o preocupación.

Merck Serono Australia se siente orgullosa de proporcionarle este libro de la serie educativa “Las Hormonas y Yo”, esperando que lo encuentre de gran valor y como un recurso que le pueda ayudar.


Este libro fue revisado en 2012 con la ayuda de la Profesora Margaret Zacharin (Royal Children's Hospital, VIC, Australia), una Endocrinóloga Pediátrica especializada en trastornos endócrinos, y por un miembro del Grupo Australia-Asiático de Endocrinología Pediátrica (APEG).

Las Endocrinólogas Pediátricas Profesora Margaret Zacharin y Dra. Ann Maguire (The Children's Hospital at Westmead, NSW, Australia) han revisado la serie de libros Las Hormonas y Yo en representación del Grupo Australia-Asiático de Endocrinología Pediátrica (APEG).

Este libro fue actualizado y reproducido para lectores de Australia y Nueva Zelanda en el año 2000 por la Profesora Margaret Zacharin.

Un especial agradecimiento a los autores originales y editores: Dr Richard Stanhope (Great Ormond Street Hospital for Children and the Middlesex Hospital, UK), Sra. Vreli Fry (Child Growth Foundation, UK), Profesor David Skuse (Institute of Child Health, UK), Profesor Howard Jacobs (The Middlesex Hospital, UK), Carol Slater (The Turner Society, UK) y a la Sociedad Británica de Endocrinología Pediátrica (BSPE).

Traducción y adaptación para Latino-América en 2014 por el Dr. Raúl Calzada León, Jefe del Servicio de Endocrinología del Instituto Nacional de



Pediatría, Ciudad de México, México. ExPresidente de la Sociedad Mexicana de Endocrinología Pediátrica, Ex Presidente de la Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica. Representante de Latinoamérica ante GPED (Global Paediatric Endocrinology and Diabetes)



# Introducción

La ausencia de, o la anomalía del segundo cromosoma X produce el síndrome de Turner, que afecta sólo a las mujeres. Estas suelen ser bajas de estatura y no tienen una función ovárica completa. Si bien existen características físicas que se consideran comunes o específicas de esta condición, es rara la paciente que las presenta todas.

Este libro está escrito para niñas y mujeres con síndrome de Turner así como para sus familias y amigos, y para quienes deseen conocer esta condición.

Una parte importante del tratamiento médico del síndrome de Turner durante la niñez está encaminado a mejorar el crecimiento y la estatura final. Hay sin embargo otros problemas importantes que requieren un cuidado particular, como el corazón, la presión arterial, dificultades de audición y otras áreas, que se discuten en este libro.

Es nuestro mayor deseo que a través de este libro el lector adquiera conocimientos que le permitan entender como ayudar a niñas con síndrome de Turner ante cualquier dificultad que puede aparecer.

Algunas de las notas que están consignadas pueden parecer poco relevantes, pero hay que entender que es raro que todas las posibles manifestaciones de esta entidad se observen en un solo paciente.

Es necesario discutir los detalles del manejo de cada paciente con un especialista, ya que cada niña con síndrome de Turner puede tener problemas de salud, diferentes y particulares.

# ¿Qué es el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner afecta aproximadamente a 1 de cada 2,500 mujeres nacidas vivas.

Es una condición cromosómica que fue extensamente descrita por un estadounidense, el Dr. Henry Turner en 1938. El síndrome de Turner generalmente se caracteriza por estatura baja y falta de función de los ovarios, que causan una ausencia de desarrollo sexual e infertilidad. A pesar de que la función ovárica es muy pobre o se encuentra totalmente ausente, otros órganos sexuales y reproductivos (útero y vagina) son completamente normales.

Las características físicas asociadas con el síndrome de Turner pueden incluir: cuello alado (pliegues extra de piel), forma inusual de las uñas, manos y pies regordetes, coartación de la aorta (constricción o estrechamiento de la principal arteria que sale del corazón que puede ser corregida con cirugía) u otras anomalías del corazón incluyendo sus válvulas. Pueden existir problemas de alimentación en la niñez temprana y como cualquier otra niña pueden tener problemas de comportamiento y dificultades de aprendizaje que requieren ayuda profesional.

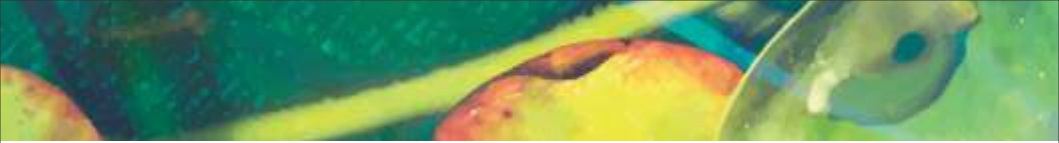
**“El síndrome de Turner afecta aproximadamente a 1 de cada 2,500 niñas nacidas vivas.”**

Para una lista completa de las características asociadas a este padecimiento, se puede referir a la sección “Características del síndrome de Turner” en las páginas 26 y 27.

Se debe enfatizar que algunas pacientes tienen solo una o dos manifestaciones y que su expresión puede ser leve, mientras que otras tienen una expresión tan acentuada que son más fácilmente reconocibles.

La alteración cromosómica que da origen al síndrome de Turner es un evento accidental que desafortunadamente no puede ser prevenido. Se origina por la pérdida o daño de un cromosoma X cuya causa es aún desconocida, pero que se asocia a algunos factores de riesgo como la edad del padre y de la madre, la alimentación durante la gestación, y otros más.

Existe también un aumento en el riesgo de recurrencia para otro



embarazo, mayor del observado en la población general (1 en cada 2,500 nacidas vivas).

No hay equivalente para el síndrome de Turner en varones (45Y0) ya que la sobrevida del feto sin ningún cromosoma X en su fórmula genética, es imposible.

### ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Turner?

Aunque el diagnóstico se basa inicialmente en los signos físicos característicos, se debe confirmar mediante la realización de un análisis genético.

Las técnicas modernas para análisis genéticos utilizan generalmente los “micro arreglos” para detectar alteraciones, pero esto no es suficiente en el síndrome de Turner, en el cual se tiene que realizar un cariotipo formal para demostrar que existe la anomalía de un cromosoma X.


El cariotipo es un análisis de todos los cromosomas de una célula, utilizando linfocitos (glóbulos blancos) de la sangre periférica o células de la piel, que después de haber sido obtenidos son puestos en un medio de cultivo especial bajo condiciones de total asepsia. A este medio de cultivo se agregan sustancias que sincronizan el ciclo reproductivo de las células, de tal manera que pasado un tiempo determinado se puede detener el ciclo reproductivo en el momento en el que los cromosomas son visibles en la gran mayoría de las células.

En todas las células deben existir 23 pares de cromosomas, lo que hace un total de 46 cromosomas. Uno de estos pares, llamado cromosomas sexuales, determina el género del feto. Por ejemplo en los varones existe un cromosoma X y un cromosoma Y, por lo que su fórmula cromosómica se expresa como 46,XY, en tanto que en las mujeres existen dos cromosomas X, y por lo tanto su fórmula cromosómica es 46,XX

En el síndrome de Turner hay una pérdida total o parcial de uno de los cromosomas X, de tal manera que su fórmula cromosómica se puede expresar como 45,X o como 45,X0 (en donde el 0 representa el cromosoma faltante).

El cromosoma X faltante debe haberse perdido en algún momento después de realizada la fecundación (momento en el que espermatozoide paterno logra introducirse en el óvulo materno).





Hay otras anomalías del cromosoma X que pueden producir el síndrome de Turner.

En algunas niñas sólo una proporción de células son 45,X mientras que otras son 46,XX lo que puede ir desde 50 y 50% hasta un franco predominio de alguna (por ejemplo 97% y 3%). A esta condición se le conoce como “Mosaico” de síndrome de Turner y entre mayor porcentaje de células 46,XX exista, serán menores o menos acentuados los signos físicos que son característicos del síndrome de Turner.

El asesoramiento y el consejo deben de ser individuales y deben adaptarse a las condiciones biológicas, familiares, sociales y económicas de cada paciente.

“Cada individuo requiere un asesoramiento y un consejo personalizados sobre sus posibilidades más adecuadas de manejo y tratamiento farmacológico.”

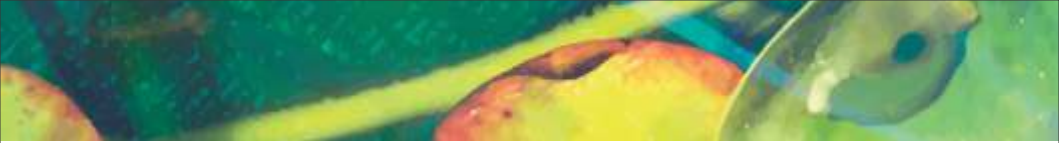
Aunque es muy importante realizar el cariotipo, y conocer la fórmula cromosómica de cada paciente, generalmente ésta no modifica el tratamiento.

En una pequeña proporción de niñas con síndrome de Turner (cerca del 1%), se puede identificar un fragmento del cromosoma Y (asumiendo entonces que la fórmula inicial era 46,XY y que al perderse el cromosoma Y del padre se dio origen al síndrome de Turner). Cuando esto sucede se sabe que existe un aumento en el riesgo de desarrollar tumores en los ovarios, por lo que es recomendable extirpar quirúrgicamente ambos ovarios y asegurarse de que la vagina y el útero sean normales.

### ¿Cuándo se diagnostica el síndrome de Turner?

El diagnóstico es posible desde el momento del nacimiento o incluso durante la etapa fetal intrauterina.

Algunas veces hay manifestaciones sugestivas como cuello alado que pueden identificarse mediante ultrasonido prenatal. Entonces se puede realizar un estudio de líquido amniótico (amniocentesis) o tomar una muestra de la placenta (biopsia de vellosidades coriónicas), para obtener células fetales y realizar el cariotipo que confirma el diagnóstico antes de que la paciente nazca.



Frecuentemente una niña con síndrome de Turner es diagnosticada hasta después de los 4 años de edad, al ser estudiada porque su crecimiento es progresivamente más lento que el de sus compañeras.

Incluso se puede llegar al diagnóstico a mayor edad, cuando la paciente acude por falta de desarrollo de pubertad o bien porque la pubertad progresa más lentamente y finalmente se detiene antes de alcanzar su desarrollo completo.

En cualquier niña que tiene una talla significativamente menor a lo esperado para su edad debe realizarse un cariotipo, debido a la frecuencia con que esta condición se presenta.

# Problemas durante la infancia, niñez y adolescencia

## Problemas en la infancia

Al momento del nacimiento muchas bebés con síndrome de Turner tienen las manos y los pies hinchados. Esto se debe a un desarrollo pobre del sistema linfático en estas áreas, lo que impide que se drene el líquido a través de los vasos linfáticos que existen bajo la piel. Esta hinchazón o edema, suele desaparecer en los primeras semanas o meses de vida, pero en algunas niñas persiste toda la vida o desaparece y aparece de manera cíclica, o incluso puede desaparecer en la etapa neonatal y recurrir hasta los 10 u 11 años de edad.

Otro signo de gran relevancia es la presencia de cuello alado que se caracteriza por pliegues de piel que van desde la región occipital del cráneo hasta las clavículas. Si bien en algunas niñas estos pliegues del cuello desaparecen o se atenúan, en muchas son un signo físico constante.

Las uñas suelen ser pequeñas y ligeramente cóncavas desde el momento del nacimiento.

Algunas niñas presentan defectos cardiacos como el estrechamiento de la arteria aorta (coartación de la aorta), que puede manifestarse como un soplo cardiaco y que en casi todos los casos requiere cirugía correctiva para permitir una función cardiaca normal.

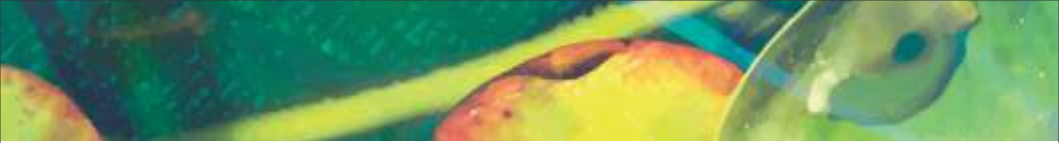
La infancia puede ser un periodo difícil para los padres si no se ha establecido el diagnóstico, pues entonces no se ha podido discutir con ellos los problemas que pueden aparecer y por lo tanto no hay forma de anticiparlos y/o resolverlos.

Muchas niñas tienen problemas con su patrón de sueño ya que frecuentemente duermen por períodos cortos y cuando despiertan se muestran hiperactivas.

Desde el momento del nacimiento se puede hacer evidente una succión débil que posteriormente evoluciona a dificultades para masticar y deglutir (tragar).

Lo anterior se debe a que el paladar suele ser alto y arqueado, a veces en forma tan severa que se aprecia de forma claramente triangular.

En la etapa de lactancia, es recomendable el uso de un biberón tipo Rosti,



que normalmente se utiliza para niños con paladar hendido y que permite exprimir la leche a la parte posterior de la garganta facilitando una deglución más eficiente con un menor esfuerzo de succión.

Las cucharas deben ser pequeñas y las tazas y vasos con un borde grueso para facilitar que se presione entre los labios.

A veces un especialista en problemas del lenguaje puede ser muy útil para resolver los problemas de alimentación.

Las dificultades para la alimentación son muy frecuentes pero suelen mejorar espontáneamente con el crecimiento y es raro que ocasionen problemas serios, sin embargo su conocimiento facilita que los padres no se preocupen y puedan anticiparlos.

## Problemas en la niñez

### Audición y visión

La trompa de Eustaquio, que une la parte posterior de la garganta con el oído medio, permite el drenaje de los oídos, pero debido a que no funciona adecuadamente en las pacientes con síndrome de Turner, ocasiona con frecuencia infecciones del oído medio y problemas de audición.


Al llegar a la edad pre-escolar, las infecciones recurrentes de oído pueden ser un problema serio y muchas niñas requieren cirugía para colocar tubos de ventilación que permitan drenar el líquido acumulado en el oído medio.

En todas las pacientes se recomienda realizar pruebas de audición (audiometría) de manera regular durante toda la infancia para verificar si existen o no problemas de audición, pues estos pueden dificultar el rendimiento escolar y la integración social.

En toda niña con síndrome de Turner se debe descartar hipermetropía, estrabismo y ptosis palpebral (párpados caídos). La combinación de estrabismo con ptosis en un ojo requiere una atención rápida para asegurar que la visión de ese ojo se desarrolle de manera normal.

### Crecimiento

La talla baja es la manifestación más frecuente del síndrome de Turner. Puede estar presente desde el momento del nacimiento (pequeñas para la edad gestacional), y no presentar un crecimiento de recuperación postnatal, o bien manifestarse hasta los 3 a 7 años de edad, cuando la velocidad de crecimiento se hace más lenta y se establecen diferencias cada vez más notorias con sus compañeras.



La estatura final promedio de las pacientes con síndrome de Turner es de 147cm, pero puede ser menor o mayor de acuerdo con las estaturas de los padres y el país.

Es claro que, la estatura será mayor si los padres son altos que si son bajos y la estatura promedio del país también es un determinante (por ejemplo, 153cm en Alemania vs. 143cm en México)

La causa de la talla baja en pacientes con síndrome de Turner involucra varios factores, incluyendo un menor crecimiento del embrión, la ausencia de brote de crecimiento puberal en las pacientes no tratadas, y en algunas, alteraciones esqueléticas.

La mayoría de las pacientes tienen niveles normales de hormona de crecimiento.

**“La talla baja es la manifestación más frecuente del síndrome de Turner.”**

El tratamiento con hormona de crecimiento mejora el crecimiento y la talla final, particularmente si se establece en la niñez. La talla final puede mejorar por lo menos 5 a 7cm con el uso de hormona de crecimiento, aunque está influida por otros factores como la estatura de los padres, la edad de inicio del tratamiento con hormona de crecimiento y la edad de inicio del tratamiento sustitutivo con estrógenos.

Para mayor información, refiérase a la sección “Manejo médico en niños y adolescentes”, en la página 13

## Comportamiento

Muchos padres notan que sus hijas tienen dificultades para entender instrucciones verbales, “como si no me escuchara”, por lo que es necesario revisar la audición de estas pacientes.

Si se descartan alteraciones de audición es conveniente que las indicaciones se pronuncien de manera lenta, bien estructuradas y sean específicas, de tal manera que la tarea y los resultados esperados se entiendan.

## Coordinación

Algunas niñas con síndrome de Turner tienen dificultades para realizar tareas que requieran destreza y coordinación, como por ejemplo, cachar una pelota.

La práctica y la paciencia pueden hacer que mejoren notablemente conforme progresa la edad.



## Escolaridad y desarrollo

El nivel de inteligencia de las niñas con síndrome de Turner se encuentra dentro de límites normales y no se ha demostrado que exista un aumento en trastornos intelectuales.

El aprovechamiento o rendimiento en la escuela es generalmente bueno algunas alcanzando rangos de excelencia, aunque en otras pueden existir algunas dificultades específicas de aprendizaje.

En general la capacidad de lectura se encuentra adelantada en tanto que la de escritura suele ser retrasada.

Algunas niñas tienen problemas de orientación espacial, lo que puede dificultar la comprensión de matemáticas y geometría.

Cualquier preocupación sobre el aprovechamiento escolar debe ser discutido con su profesor o profesora, para determinar cual es la mejor manera de ayudarla.

En todos los casos se deben descartar problemas de audición y de visión.

## Problemas durante la adolescencia

Los años de la adolescencia puede ser un período difícil debido a que se presentan cambios en casi todos los aspectos de la vida de una persona joven; aumentan las demandas académicas, las relaciones sociales se vuelven más complejas y la consecución de la independencia afectiva y social puede ser una experiencia desalentadora.

Las niñas con síndrome de Turner, además de ser de estatura más baja que la mayoría de sus compañeras pueden presentar otros problemas emocionales.

Aunque muchas no tienen problemas de aprendizaje o los han superado con diligencia, sus habilidades sociales no siempre se han desarrollado de manera adecuada y les cuesta tener amigos (más de lo que se observa en otras niñas con talla baja).

En general tienen problemas para ser asertivas (establecer escalas de valores).

Como todas las adolescentes cada una debe sentirse alentada y apoyada para tener la confianza de que puede alcanzar sus metas y enfrentarse al mundo.

## Desarrollo sexual

Además de la talla baja, otra característica principal y común en las niñas con síndrome de Turner es la falla en la función ovárica, y por lo tanto la falta de desarrollo sexual espontáneo.

Normalmente los ovarios desarrollan dos funciones: por un lado acumulan óvulos y por otro producen hormonas sexuales femeninas (estrógenos y progesterona). Los estrógenos son las sustancias que feminizan a las niñas durante la pubertad y mantienen esta feminización durante la vida adulta.

También son necesarios para formar, remodelar y calcificar los huesos, y para mantener valores normales de colesterol y otras grasas en la sangre.

En niñas con síndrome de Turner, el número de óvulos en los ovarios disminuye gradualmente durante la niñez, y los ovarios dejan de funcionar apropiadamente antes de los 10 años de edad. Sin tratamiento de reemplazo estrogénico la pubertad puede no iniciarse o iniciar con la aparición del botón mamario pero luego detenerse totalmente.

A la edad apropiada para iniciar la pubertad, se debe implementar un tratamiento sustitutivo con estrógenos a dosis progresivamente mayores, y cuya finalidad es iniciar el desarrollo mamario, lograr una forma y volumen adecuado del busto, inducir la menarca, y posteriormente, con la utilización de combinados de estrógenos con progestágenos, mantener ciclos menstruales regulares.

Para mayor información por favor consulte la sección “Manejo médico en niños y adolescentes” en la página 14.

Un 30 a 40% de las pacientes con síndrome de Turner inician espontáneamente la pubertad y 4% presentan su menarca, aunque sólo el 1% tiene fertilidad espontánea. Estos eventos guardan una clara relación con la calidad de la función ovárica.

## Infertilidad

La infertilidad es un problema común en las mujeres con síndrome de Turner, debido a la falta de función de los ovarios

Este tópico se discutirá en la sección “Manejo médico en adultos”, en las páginas 19 a 21



# Manejo médico en la niñez y adolescencia

Dos condiciones que pueden beneficiar a las niñas con síndrome de Turner son el uso de hormona de crecimiento para mejorar su estatura, y el tratamiento sustitutivo con estrógenos cuando existe falla de desarrollo sexual (falla para iniciar la pubertad o para que haya una progresión adecuada de ésta).

## Tratamientos disponibles para aumentar la velocidad de crecimiento y alcanzar una mejor estatura final

Desde mediados de la década de 1980-1990, se iniciaron los estudios con la administración de hormona de crecimiento, estrógenos y oxandrolona (un esteroide anabólico) en niñas con síndrome de Turner, para mejorar su crecimiento.

El uso de oxandrolona no ha sido constante y en los últimos años muchas pacientes no la usan.


El médico especialista que es responsable del manejo de una paciente con síndrome de Turner debe discutir de manera individual las necesidades y el mejor enfoque terapéutico.

El manejo con hormona de crecimiento en general debe continuarse hasta alcanzar una talla final adecuada o hasta que los cartílagos de crecimiento se hayan fusionado, indicando que se logró la mayor estatura posible y que el crecimiento ha cesado.

El uso de hormona de crecimiento es el principal tratamiento para que las niñas con síndrome de Turner, puedan aumentar su velocidad de crecimiento y lograr una mayor estatura final de la esperada en condiciones naturales.

Aún cuando sus niveles de hormona de crecimiento son normales, una cantidad adicional de hormona de crecimiento mejora tanto la velocidad de crecimiento como la estatura final, y aunque algunos estudios señalan que la ganancia de estatura final es de aproximadamente 7cm, no se puede generalizar este concepto y se debe analizar de manera individual la ganancia que se puede lograr.





La hormona de crecimiento se debe aplicar en inyecciones subcutáneas diarias.

Más información sobre como usar la hormona de crecimiento, el tipo de sistemas de inyección disponibles en la localidad y la relación costo-beneficio para cada caso en lo particular, se deben discutir con el médico especialista tratante.

La hormona de crecimiento se ha utilizado desde la década de 1950-1960, inicialmente extraída de hipófisis de cadáveres humanos (pero se demostró que era posible que estuviera contaminada con partículas virales que ocasionaban enfermedades del sistema nervioso central), y posteriormente con la hormona biosintética humana obtenida mediante la inserción del gen que codifica la síntesis de hormona de crecimiento en los humanos en cultivos de células de origen bacteriano o de mamífero utilizando técnicas de ingeniería genética.

El uso de la hormona de crecimiento humana biosintética durante casi 50 años, no ha demostrado que existan efectos colaterales o indeseables, pero cualquier preocupación al respecto debe ser comentada con su médico especialista tratante.

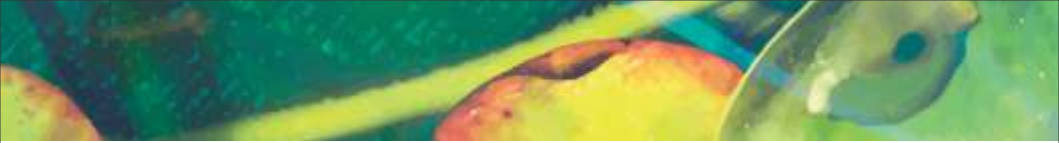
### Tratamientos disponibles para iniciar la pubertad

Debido a la falla ovárica, la pubertad no iniciará hasta que se instale la terapia con estrógenos.

El manejo debe iniciarse cuando se considere adecuado que la niña inicie la pubertad. Por ejemplo, si está en tratamiento con hormona de crecimiento, podría serle conveniente retrasar uno o dos años el inicio de la pubertad, para poder ganar un poco más de estatura en la etapa “prepuberal” y lograr una mayor estatura final. En lo general se acepta que los estrógenos no deben iniciarse después de los 13.5 años de edad, pues la ganancia de estatura extra sería poco significativa.

Por otro lado, el inicio de los estrógenos debe discutirse con la paciente, analizando los pros y los contras (requerimientos sociales para tener caracteres sexuales puberales, cambios en pensamiento y personalidad, pronóstico de estatura final, etc.).

Una vez que se inicie la administración de estrógenos se producirá desarrollo de glándulas mamarias, cambios en la silueta corporal,



mantenimiento del vello púbico, así como cambios psicológicos y sociales asociados a la pubertad.

“El tratamiento con las hormonas sexuales femeninas, estrógenos, se da con la finalidad de iniciar la pubertad en niñas con síndrome de Turner”.

La dosis inicial recomendada para la mayoría de las pacientes es de 0.5mg cada tercer día con estrógenos naturales y progresivamente se va incrementando la dosis y disminuyendo la frecuencia conforme se van alcanzando los estadios II, III y IV de Tanner mamario, hasta alcanzar la dosis recomendada en mujeres adultas de 2mg todos los días.

No es recomendable utilizar etinilestradiol debido al riesgo de aumento de la presión arterial.

Después de dos años de administración exclusiva de estrógenos, o cuando la menarca se ha presentado, se sugiere agregar progesterona o algún progestágeno que se administra cada uno, dos o tres meses, 12 a 14 días antes de que se programe el sangrado uterino periódico, con el fin de eliminar el endometrio que se ha formado durante ese período.

Generalmente la dosis de estrógenos se incrementa hasta los niveles de reemplazo de una mujer adulta durante 2.5 a 3 años, y a partir de ese momento se pueden utilizar secuenciales hormonales con estrógenos y progestágenos (anticonceptivos de dosis baja), para mantener ciclos menstruales regulares.


Es importante tener sangrados por privación hormonal para poder eliminar el endometrio y mantener el útero sano.

Entre mayor sea el tiempo en el que se pueden utilizar estrógenos “naturales” sin necesidad de administrar estrógenos con componente “etinil”, es mejor, ya que se disminuye el riesgo de que exista hipertensión arterial, además de que se pueden evitar los períodos de 7 días sin hormonas que tienen los secuenciales hormonales, y que se asocian a cansancio y depresión.

Hay un gran número de preparaciones comerciales que se pueden utilizar, pero todas las tabletas con estrógenos, progesterona y estrógenos con progestágenos producen el mismo efecto.

De ser posible es preferible el uso de parches de estrógenos para absorción transdérmica (parches), a tabletas por vía oral.

Si la presentación del parche lo permite, se deben cortar fragmentos que



permitan una dosis baja al inicio de la inducción de la pubertad, pero si el parche no se puede fraccionar, se puede calcular la cantidad de dosis total por semana y determinar el número de días a la semana que la paciente usa el parche y el de los días que descansa para completar su dosis semanal.

El médico especialista le indicará cual es la mejor opción en cada caso en particular.

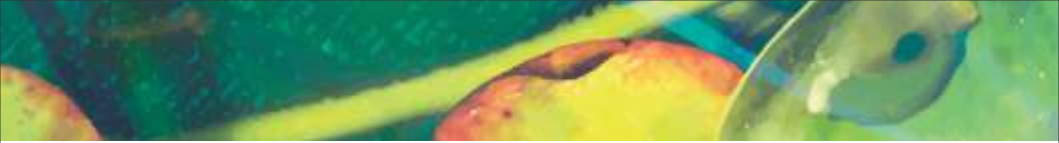
Además del desarrollo puberal, los estrógenos son indispensables en una mujer joven para adquirir la masa mineral ósea, ya que casi el 50% de ésta y la resistencia esquelética se logran durante el desarrollo de la pubertad. Si los estrógenos se suspenden se puede producir osteoporosis, la piel y el tejido muscular envejecen rápidamente y se incrementa el riesgo de enfermedad coronaria.

Los estrógenos son también importantes para una buena salud psicológica y social, ya que aumentan la maduración cerebral, permitiendo el desarrollo del pensamiento abstracto, y colaboran a que se termine de construir la personalidad femenina que es vital para el desarrollo social.

Es importante recordar que en niñas con síndrome de Turner existen cambios en la pared de la aorta, la arteria más grande que sale del corazón para llevar sangre a todo el cuerpo.

Esta área puede estirarse y con el paso del tiempo puede romperse, lo que es potencialmente muy peligroso, por lo que es necesario realizar una resonancia magnética (estándar de oro para determinar si existe este problema aún si un ecocardiograma previo fue normal). Se recomienda que la primera resonancia magnética se realice a los 10 años de edad y que de estar normal se repita cada cinco años.

**NOTA:** Un porcentaje alto de niñas desarrollan vello púbico de manera espontánea, causado por andrógenos producidos y secretados por las glándulas adrenales, y no debe considerarse como un signo de que existe una función ovárica adecuada.



# Síndrome de Turner en la edad adulta

Durante la infancia las niñas con síndrome de Turner están por lo general bajo el cuidado de un Endocrinólogo Pediátrico (un especialista en trastornos de hormonas y crecimiento), pero entre los 16 y los 18 años suelen ser transferidas a un médico de adultos. Es importante que este médico sea alguien con conocimientos sobre el síndrome de Turner, especialmente en lo referente al tratamiento sustitutivo con estrógenos y sobre aspectos de fertilidad, así como a las condiciones médicas asociadas a este trastorno.

Es extremadamente importante enfatizar a la adolescente, que hay muchos aspectos del cuidado médico de una mujer con síndrome de Turner que necesitan ser vigilados, por lo que es indispensable que no deje de asistir a sus consultas regulares con su nuevo médico.

Esto tiene una relevancia especial, porque se necesita cambiar del énfasis sobre crecimiento que predominó en la infancia y del tratamiento para inducir la pubertad, a la necesidad de una salud esquelética que asegure huesos fuertes y bien calcificados (mediante el manejo de estrógenos, ejercicio y alimentación), así como al manejo de los problemas de fertilidad que serán ahora importantes para el resto de su vida adulta

# Manejo médico en adultos

## Terapia hormonal de reemplazo (THR)

Los estrógenos como hormona única suelen ser administrados en tabletas o mediante parches durante la adolescencia, para iniciar el desarrollo puberal y hasta presentar su menarca. Sin embargo a partir de la menarca, la administración única de estrógenos (es decir, sin progesterona), es un tratamiento que puede ocasionar riesgos, ya que al estimular en forma constante el crecimiento del endometrio en la matriz, éste puede no ser eliminado de manera adecuada si no se agregan progestágenos al tratamiento.

El manejo con una combinación de estrógenos y progestágenos por un lado permite tener sangrados mensuales, regulares, en cantidad adecuada y con una duración normal, y por otro lado, su uso a largo plazo, protege para el desarrollo de cáncer cérvico-uterino.

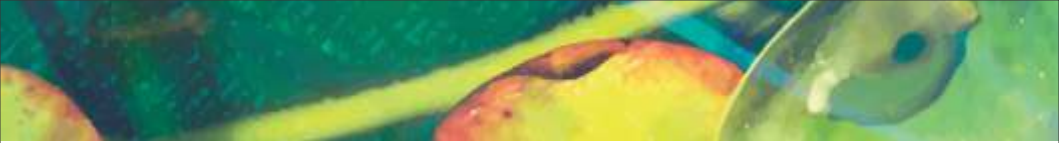
Es conveniente recordar que estos sangrados mensuales serán producto del uso de estrógenos y progestágenos y que no están asociados con la función ovárica y por lo tanto con la posibilidad de ovulación.

Algunas veces hay algunas ventajas de usar estrógenos por otra vía que no sea la ingesta de tabletas. Si los estrógenos son administrados mediante parches dérmicos, o mediante gel para aplicación a través de la piel, o mediante un pequeño implante subcutáneo (inserción de un pequeño depósito o pelet bajo la piel, que permite una liberación lenta pero constante de estrógenos), suelen tener menos efectos sobre la presión sanguínea y sobre los procesos de coagulación de la sangre.

Por lo tanto el uso por una vía diferente a la oral, debe ser considerado como de primera opción en mujeres con síndrome de Turner que presenten hipertensión arterial, migraña o historia de haber tenido un coágulo o trombo durante el uso de estrógenos por vía oral.

Cada persona debe comentar con su especialista cual es la mejor opción para su caso particular.

También es importante tener en cuenta que el tratamiento con estrógenos y progesterona (THR) se deberá mantener hasta la edad en la que debe iniciar la menopausia, con la finalidad de mantener un buen estado de salud, un estado de ánimo adecuado, una sensación permanente de que el cuerpo tiene suficiente energía, mantener la piel y los músculos de buena



calidad, mantener normal las cifras de colesterol en la sangre, así como una función sexual normal, pero lo más importante es la prevención de la osteoporosis (falta de calcio en los huesos) y disminuir el riesgo de enfermedad coronaria (la obstrucción de las coronarias produce infarto agudo del miocardio)

En mujeres post-menopáusicas, una de las razones para no administrar una THR son los inconvenientes de seguir teniendo ciclos regulares de sangrado uterino, pero también por el hecho de que durante los días del ciclo que se están tomando progestágenos, pueden presentarse síntomas similares a los que se observan en el síndrome premenstrual. Esto puede aplicarse también a mujeres con síndrome de Turner.

Una de las maneras de ayudar es mantener un tratamiento combinado con bajas dosis de estrógenos y bajas dosis de progesterona, que proporcione suficientes estrógenos para proteger a los huesos, pero sin que exista crecimiento excesivo del endometrio.

La decisión sobre qué tipo de tratamiento es el más recomendable, necesita tomarse en conjunto con el médico especialista.

Esta terapia de estrógenos y progesterona bajos, puede producir en algunas mujeres jóvenes con síndrome de Turner, sangrados vaginales impredecibles, en cuyo caso deberá valorarse la necesidad de utilizar ciclos intermitentes de progestágenos para que los días de sangrado sean previsible.

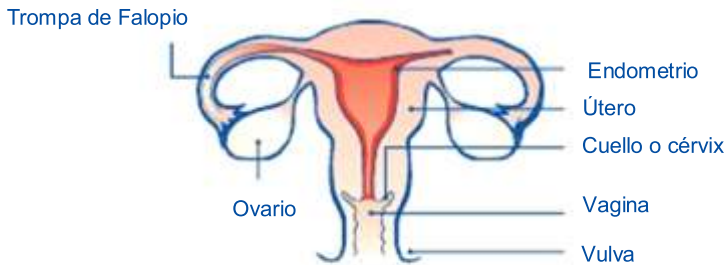
## Infertilidad

Debido a la falta de función de los ovarios, muy pocas mujeres con síndrome de Turner son capaces de embarazarse sin ayuda médica, incluso si tienen ciclos menstruales regulares sin necesidad de THR.

Sin embargo, como las mujeres con síndrome de Turner tienen un útero normal, es posible que tengan hijos mediante la técnica de DO/FIV, que consiste en la Donación de un Óvulo por una mujer con ovarios normales y un tratamiento para Fertilizarlo In Vitro (fuera de la madre en un tubo de ensayo), con espermatozoides de su marido o de su pareja. Una vez que el embrión empieza a desarrollarse, se puede implantar en el útero.

**“Embarazos exitosos con DO/FIV o con TGTF se reportan cada vez con mayor frecuencia en mujeres con síndrome de Turner”**

## SISTEMA REPRODUCTIVO FEMENIN ●

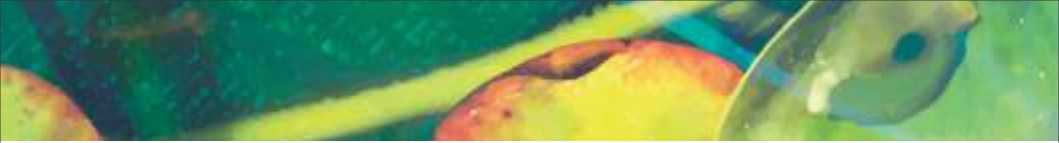


Otro método de concepción asistida es la Transferencia de Gametos dentro de la Trompa de Falopio (TGTF), que consiste en que un óvulo y una muestra de espermia son transferidos dentro de una trompa de Falopio para permitir que la fertilización se lleve a cabo de manera natural dentro de la trompa de Falopio.

Durante el embarazo la placenta producirá estrógenos por lo que no es necesario mantener un tratamiento hormonal de reemplazo, una vez que la placenta se haya implantado y establecido su función normal.

La lista de espera para estos tratamientos suele ser larga, y es por ello importante discutir los planes para fertilidad asistida con el especialista en cuanto se tome la determinación de que se desea un embarazo.

El porcentaje de éxito de cada uno de estos dos procedimientos en mujeres con síndrome de Turner es igual al observado en parejas con problemas diferentes de fertilidad.



El mayor problema es la posibilidad de aborto debido a un tamaño pequeño del útero, pero conforme la terapia con estrógenos y las técnicas de fertilización in vitro mejoren, seguramente se podrán superar todos los problemas.

Pocas mujeres con síndrome de Turner (menos del 1%) presentan maduración de los óvulos dentro de los ovarios y procesos normales de ovulación y por lo tanto son potencialmente fértiles. Sin embargo debe recordarse que si la mujer con síndrome de Turner decide usar sus propios óvulos, la posibilidad de que el producto tenga un cariotipo 45,X (síndrome de Turner), 45,Y (inviabile y se abortará) o con defectos congénitos severos de corazón, es extremadamente alta.

Por ello los intentos para tratar de obtener y preservar óvulos de una niña con síndrome de Turner son muy cuestionables. Además, aún en el caso de que el óvulo no fertilizado tuviera una fórmula cromosómica normal, la posibilidad de que varios años después pueda ser fertilizado in vitro es muy baja.

Hasta este momento, todos estos procedimientos de fertilización asistida en mujeres con síndrome de Turner se consideran en fase experimental.

### Presión arterial

Todas las mujeres con síndrome de Turner tienen riesgo de desarrollar hipertensión arterial (presión alta en los vasos sanguíneos), por lo que se debe tomar la presión arterial en todas las visitas médicas, particularmente si se encuentran en tratamiento de sustitución con estrógenos.

Existen varias razones por las que puede aumentar la presión arterial en las pacientes con síndrome de Turner, incluyendo la existencia de coartación de la aorta (constricción de la arteria más grande que sale del corazón), problemas con los riñones (por ejemplo, riñones en herradura) o en los vasos sanguíneos que se encuentran dentro de los riñones.

Aún en ausencia de estas alteraciones, el uso de estrógenos con grupo "etinil" (como el etinilestradiol) que se encuentran en los anticonceptivos orales, es la causa más frecuente de hipertensión arterial. Si una mujer con síndrome de Turner está tomando este medicamento y sus cifras de presión arterial aumentan, se debe cambiar de inmediato a un estrógeno sin el grupo "etinil", con lo que se espera una disminución rápida de las cifras de presión arterial, que si no se normalizan totalmente, requerirán del uso de tratamiento para la hipertensión arterial.

No deben suspenderse los estrógenos por todas las razones ya presentadas, y por lo tanto el manejo con estrógenos sin grupo "etinil" debe





continuar aún cuando se necesite tratamiento para la hipertensión arterial.

Cuando existe el antecedente de coartación de la aorta, es indispensable tomar la presión arterial en el brazo derecho, ya que si se toma en el brazo izquierdo se pueden obtener cifras falsamente elevadas que no representan la presión arterial en el resto del cuerpo.

Si existe hipertensión arterial el especialista a cargo del tratamiento deberá definir si se necesitan estudios adicionales para determinar la causa.

**“Las mujeres con síndrome de Turner tienen riesgo de desarrollar hipertensión arterial”.**

Aproximadamente 30 a 40% de las niñas con síndrome de Turner tienen algún tipo de problema en el corazón, siendo el más común la válvula aórtica bicúspide. Por esto se deben administrar antibióticos cuando se realiza cualquier procedimiento dental o cualquier tipo de cirugía, con la finalidad de prevenir que las bacterias puedan anidar en la válvula anormal y producir una endocarditis bacteriana.

El especialista a cargo del tratamiento deberá advertir si esto es necesario.

### Problemas de corazón

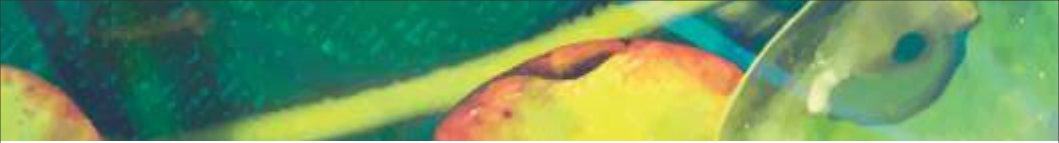
La base de la aorta, el punto donde ésta sale del corazón puede ensancharse conforme aumenta la edad y puede separarse. Por esta razón se debe realizar una resonancia magnética que permita definir el estado del corazón y de los grandes vasos en toda mujer con síndrome de Turner por primera vez a los 10 años (si es que no se ha realizado antes), y después cada 5 años durante el resto de su vida.

Debido a la posibilidad de iniciar un embarazo mediante fertilización asistida, es indispensable que antes de efectuar este intento, se realice una resonancia magnética, ya que durante el tercer trimestre del embarazo aumenta significativamente el riesgo de que disèque o separe la pared de la aorta (aneurisma).

Aún cuando no exista problema alguno en la aorta, durante el embarazo se debe realizar una vigilancia estrecha de las condiciones del corazón.

### Osteoporosis

La osteoporosis se caracteriza por la disminución del contenido mineral de los huesos, haciendo que estos sean más frágiles y aumente el riesgo de fractura.



Es la mayor causa de dolores esqueléticos y discapacidad en mujeres  
añosas.

Se sabe que la formación de masa ósea y por lo tanto de la resistencia  
esquelética se lleva a cabo durante la pubertad por la acción de las hormonas  
sexuales (estrógenos y progesterona).

Por lo tanto cualquier condición que se asocie con una producción baja de  
estrógenos por los ovarios, como ocurre en el síndrome de Turner, hace más  
factible el desarrollo de osteoporosis.

Además parece que en el síndrome de Turner los huesos tienen mayor  
posibilidad de desarrollar osteoporosis.

Una buena ingesta de calcio, mantener niveles normales de vitamina D y  
una terapia hormonal de reemplazo disminuyen el riesgo de osteoporosis a  
largo plazo. Por ello es importante que las mujeres con síndrome de Turner  
continúen el tratamiento con estrógenos/progestágenos hasta la edad  
esperada de menopausia o incluso durante 5 a 10 años más.

El balance de riesgos y beneficios deberá ser discutido con el médico  
tratante.

Para prevenir el desarrollo de osteoporosis, las mujeres con síndrome de  
Turner deben de realizarse densitometrías esqueléticas a partir de los 20 años  
para determinar el estado “basal” de sus huesos, y poder determinar el  
comportamiento de la densidad mineral en las siguientes mediciones.


La densitometría debe ajustarse a la talla y al tamaño de las vértebras, y  
por ello es necesario que de manera conjunta se realice una tomografía  
computada o estudios especiales por ultrasonido, que permitan conocer el  
tamaño de las vértebras, antes de interpretar los resultados de la  
densitometría.

La osteoporosis es un trastorno difícil de manejar una vez que se ha  
instalado, y frecuentemente lo más que se puede lograr es detener la  
progresión en el deterioro de los huesos

Existen muchas opciones de tratamiento para la osteoporosis, y por lo  
tanto, si se requiere manejo, se deberá consultar con su médico tratante cual es  
la más adecuada de acuerdo a la edad, estado económico y estilo de vida de  
cada mujer en lo particular.

### Tobillos inchados

Algunas niñas con síndrome de Turner presentan hinchazón de las maños  
y/o de los pies, debido a pobre drenaje de líquidos por los vasos linfáticos  
(linfedema).



Si bien en la mayoría esto mejora con la edad a partir del momento del nacimiento, en otras persiste hasta la vida adulta.

Una vez que la terapia con estrógenos se ha iniciado, la retención de líquidos en los tejidos puede aumentar de manera significativa, por lo que si durante el día se nota aumento progresivo de volumen de los tobillos y/o de los pies, el acostarse en la cama con los pies situados por arriba del nivel del corazón puede ayudar de manera significativa.

Otras opciones, incluyendo el uso de diuréticos, el uso de medias o calcetines especiales que ejerzan presión sobre los tobillos y los pies, deben discutirse con su médico tratante.

### Problemas sociales y psicológicos

Algunas mujeres tienen más dificultad para aceptar las implicaciones de padecer síndrome de Turner.

Esto puede depender de su situación particular o de las actitudes de los demás mientras se encuentran en período de crecimiento.

Algunas niñas o jovencitas que son relativamente bajas de estatura y que se ven inmaduras para la edad son tratadas de acuerdo a su apariencia y no a su edad real. Esto puede causar sentimientos de una autoimagen inadecuada y de pérdida de ambición, lo que las puede llevar a creer que son incapaces de lograr sus metas.

Muchos problemas asociados con el síndrome de Turner se ven primero en la infancia y continúan hasta la vida adulta.

Estos problemas incluyen dificultad para planificar como mejorar sus destrezas, como resolver sus problemas y cierta falta de flexibilidad para resolver los problemas que se presentan día a día.

También se pueden presentar dificultades emocionales para enfrentarse al hecho de que son pequeñas y de que existe falla en la función ovárica.

Se perciben como “diferentes” por estas razones y quizá un poco por su falta de flexibilidad al plantearse los problemas, por lo que debe evaluarse la posibilidad de ayuda psicológica profesional, particularmente cuando la autoimagen se encuentra lesionada o cuando no pueden resolver los problemas cotidianos.

Un cuidado especializado apropiado debe valorarse cuando las pacientes se encuentran muy insatisfechas consigo y con su vida.



## Problemas autoinmunes

Debido a que el riesgo se incrementa conforme aumenta la edad, se deben de realizar estudios rutinarios y periódicos (cada 1 a 2 años), para descartar los siguientes:

### Enfermedad celiaca

Del 5 al 10% de las pacientes con síndrome de Turner desarrollan esta condición, que es un trastorno que causa mala absorción de los alimentos debido a intolerancia al gluten del trigo.

Se necesitan hacer estudios en sangre para determinar si se presenta esta enfermedad, ya que se puede manejar con ayuda de especialistas.

### Intolerancia a la glucosa

Las pacientes con síndrome de Turner tienen un mayor riesgo de desarrollar diabetes mellitus, por lo que es recomendable verificar los niveles de glucosa en sangre y/o de hemoglobina glicosilada (HbA1c) por lo menos una vez al año.

### Hipotiroidismo

Hay un aumento en el riesgo de desarrollar problemas autoinmunes dirigidos contra la tiroides (Tiroiditis autoinmune), que de no detectarse a tiempo lesionan progresivamente el funcionamiento de la tiroides hasta causar hipotiroidismo permanente. Por ello es recomendable hacer estudios anuales al respecto.

### Enfermedad inflamatoria intestinal

Problemas inflamatorios a nivel del intestino se presentan con mayor frecuencia en mujeres con síndrome de Turner que en la población general. Si existe dolor abdominal recurrente o crónico, diarrea o evidencia de sangrado en las evacuaciones, deben hacerse estudios de inmediato.



# Características del síndrome de Turner

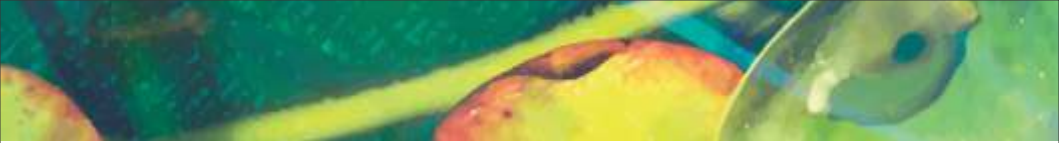
A continuación se enlistan los hallazgos asociados con el síndrome de Turner.

Es muy importante recordar que es muy poco probable que todas estas manifestaciones se presenten en cada paciente, así como el hecho de que en general las características físicas no cambian en forma importante durante toda la vida.

## Características

(en orden alfabético y no en orden de importancia ni de frecuencia)

- Cicatrices queloides (cicatrices rojas y gruesas)
- Constricción o estrechamiento de la aorta (coartación)
- Cubitus Valgus (aumento en el ángulo entre codo y antebrazo)
- Cuello alado
- Dedos cortos de las manos y de los pies
- Diabetes mellitus
- Dificultades para alimentarse en los primeros meses (asociado a paladar arqueado)
- Dificultades de aprendizaje
- Eczema
- Enfermedad celiaca (intolerancia al gluten)
- Estrabismo
- Hipertensión arterial
- Hipotiroidismo (disminución de la función de la tiroides)
- Implantación baja de la línea del cabello en la parte posterior del cuello
- Infecciones recurrentes de oído medio
- Infertilidad
- Linfedema (acumulación de líquido en manos y pies)
- Micrognatia (mandíbula pequeña)
- Nevos pigmentados (lunares)
- Orejas de implantación baja



- Ovarios no funcionales
- Paladar arqueado y estrecho
- Párpados caídos (ptosis)
- Piel seca
- Pliegues de piel en los ángulos internos de los párpados
- Problemas de audición
- Problemas de riñones y de tracto urinario
- Problemas gastrointestinales
- Problemas visuales (miopía, hipermetropía)
- Soplo cardíaco (generalmente por anomalías en las válvulas del corazón)
- Talla baja
- Tórax ancho con pezones más separados de lo habitual
- Uñas cóncavas que se levantan en la punta

# Preguntas y respuestas

## ¿Una niña con síndrome de Turner es realmente una niña?

Sí, en todos los sentidos. La única diferencia es que ella necesitará un tratamiento hormonal de reemplazo a largo plazo, función que en otras niñas realizan los ovarios, con la finalidad de provocar los cambios físicos y mentales que se producen en el paso de niña a mujer, y para mantener una buena salud durante la vida adulta.

## ¿Podrá una niña con síndrome de Turner mantener relaciones sexuales normales cuando crezca?

Sí, exactamente igual que cualquier otra mujer. La vagina y el útero son completamente normales en mujeres con síndrome de Turner.

## ¿Una niña con síndrome de Turner podrá tener hijos?

Es poco probable que lo haga sin ayuda médica.

A través de técnicas especiales de fertilidad asistida y utilizando un óvulo donado por otra mujer, ya es posible en la actualidad que lleven este embarazo en su propio útero. Esto necesita ser discutido con su médico especialista tratante.

## ¿El tratamiento con estrógenos y progesterona significa tomar anticonceptivos orales? Si es así, para que tomar una píldora anticonceptiva si las mujeres con síndrome de Turner son estériles?

Este aspecto del tratamiento es frecuentemente causa de confusión. Una niña con síndrome de Turner necesita tratamiento de reemplazo con estrógenos y progesterona debido a que sus ovarios no pueden producirlos normalmente.

La combinación de hormonas utilizada en el tratamiento de reemplazo es similar a la que existe en las píldoras anticonceptivas, aunque el tipo de estrógenos puede ser diferente para disminuir los riesgos de hipertensión arterial que se puede producir con este tratamiento, y por eso algunos médicos utilizan píldoras anticonceptivas para manejar a las pacientes con síndrome de Turner.

Como cada niña requiere un manejo individual, los detalles del régimen de reemplazo hormonal que requiere en lo particular, deben ser discutidos con su médico especialista tratante.



### ¿Es necesaria la consulta periódica durante el tratamiento de reemplazo con estrógenos?

Sí. Una niña con síndrome de Turner necesita ser revisada durante el tratamiento de reemplazo con estrógenos, por lo menos cada seis meses para saber que la presión arterial es normal y que el peso es adecuado. La presión arterial siempre debe ser tomada en el brazo derecho.

Si la paciente tiene problemas de corazón o de riñones, entonces las visitas al médico deben hacerse con mayor frecuencia, de acuerdo a las indicaciones del médico especialista.

### ¿El síndrome de Turner afecta la inteligencia?

No, el nivel de inteligencia es normal de acuerdo a la edad.

Sin embargo pueden presentar algunas dificultades de aprendizaje, especialmente las relacionadas con el desarrollo del pensamiento abstracto, como por ejemplo en matemáticas, que se pueden superar si se trabaja sobre esta área.

### ¿Las niñas con síndrome de Turner tienen alguna necesidad especial de educación?

Pueden existir dificultades específicas de aprendizaje, que pueden ser tan leves que cuesta trabajo identificarlas, pero si una niña no está siendo capaz de desarrollar todo su potencial, el médico especialista tratante debe hacer un escrito a la escuela y solicitar algún tipo de ayuda.

Una ayuda extra personal puede lograr enormes diferencias en la forma en que progresa el rendimiento académico.

### ¿Existe alguna otra dificultad?

Puede haber problemas de comportamiento que le causan ansiedad, lo que puede ser incómodo para los que la rodean. La necesidad de ayuda profesional necesita ser comentada con su médico especialista


### ¿Es normal la expectativa de vida de una mujer con síndrome de Turner?

Sí

### ¿La hormona de crecimiento puede ocasionar diabetes?

Aunque la hormona de crecimiento tiene efectos antagónicos con la insulina, los niveles de glucosa en sangre suelen mantenerse normales durante el tratamiento con hormona de crecimiento.





En algunos pacientes con predisposición a desarrollar diabetes mellitus, el tratamiento con hormona de crecimiento puede ser un factor que adelante el inicio de la diabetes, pero nunca es la causa de que se presente diabetes mellitus.

### **¿Cuáles son los principales problemas de una mujer con síndrome de Turner?**

Si el diagnóstico se hace desde pequeñas, la estatura baja puede convertirse en un problema menor, ya que el uso de hormona de crecimiento desde los primeros años de la vida, puede solucionarlo.

Como los estrógenos no se producen en los ovarios no funcionales de las pacientes con síndrome de Turner, se requiere un tratamiento de reemplazo con estrógenos alrededor de los 11 a 13 años de edad, que deberá de continuarse durante toda la vida adulta.

El principal problema médico en la vida adulta es la prevención de osteoporosis, el manejo de la infertilidad, el tratamiento de la hipertensión arterial y la vigilancia del ancho de la aorta.

### **¿Cuándo se le debe explicar a una niña con síndrome de Turner su diagnóstico y las implicaciones que esto conlleva?**

Lo más recomendable es explicar de manera abierta y total cual es el diagnóstico y sus implicaciones en cuanto la edad de la paciente lo permita. Aún cuando es frecuente que los padres consideren que es muy pequeña para conocer lo anterior, a partir de los 4 o 5 años de edad se le puede explicar a la niña que es lo que le pasa.

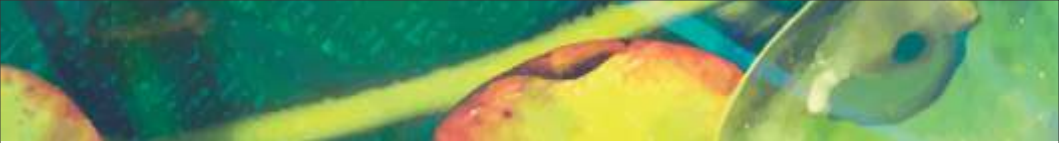
Conforme aumente la edad en la que se le explica su condición, la niña puede ir notando sus diferencias en la estatura y en el desarrollo sin tener ninguna explicación para ello.

Si los padres tienen reticencia a que se explique todo el problema, se puede iniciar con explicaciones sencillas de porqué está recibiendo el tratamiento médico.

Mantener en secreto el diagnóstico causa ansiedad tanto a la paciente como a sus padres.

### **¿Una mujer con síndrome de Turner requiere vigilancia médica regular?**

Sí, particularmente para asegurarse de que el reemplazo con estrógenos es adecuado, del estado de salud esquelética, de las cifras de tensión arterial, de la existencia o no de problemas a nivel de corazón, diabetes y enfermedad



celiaca, así como para constatar el estado de funcionamiento de la glándula tiroides.

### **Si una mujer con síndrome de Turner recibe tratamiento de reemplazo con estrógenos, ¿para que debe de tener sangrados periódicos?**

La ingesta de estrógenos sin progestágenos produce un crecimiento sostenido y crónico del endometrio, que a largo plazo puede aumentar el riesgo de cáncer del útero. Es por ello importante que de manera periódica se elimine este endometrio mediante la inducción de un sangrado uterino.

### **¿Qué significan las letras THR?**

Son las iniciales del “Tratamiento Hormonal de Reemplazo”, que es la administración de estrógenos y progestágenos con la finalidad de imitar la secreción normal del organismo. Se administra a través de una secuencia de pastillas o píldoras que permiten ir cambiando la cantidad de estrógenos y progestágenos que el organismo recibe durante los días del mes, lo que asegura la salud del útero, de los huesos y del estado emocional, y que debe continuarse hasta la edad en la que en las mujeres de la población general disminuye de manera natural el funcionamiento de los ovarios (menopausia).

### **¿Hay relación entre el tratamiento con estrógenos y el desarrollo de cáncer mamario?**

Existen controversias al respecto y algunos conceptos han cambiado.


Si hubiera algún riesgo, este sería muy bajo.

Como todas las mujeres jóvenes, las pacientes con síndrome de Turner necesitan estrógenos, y por otro lado, las mujeres que utilizan píldoras anticonceptivas no han mostrado un aumento en el riesgo de desarrollar cáncer de mama, y sólo algunos estudios han demostrado que el riesgo aumenta si el tratamiento con estrógenos se prolonga más de lo necesario, es decir, después de la edad de la menopausia..

Si hay alguna preocupación al respecto lo debe platicar con su médico especialista

### **¿Qué método de THR es mejor y durante cuánto tiempo se debe recibir el tratamiento?**

La administración del tipo de estrógenos o de estrógenos y progestágenos debe ser analizado de manera individual, pero en general se recomienda que continúen hasta la edad habitual de inicio de la menopausia.



Como cada mujer es distinta, debe comentar con su médico tratante todos los aspectos relacionados con la terapia hormonal de reemplazo.

**Además de la prevención de osteoporosis, ¿tiene alguna ventaja la THR?**

Sí, permite mantener las características físicas femeninas que se presentan a partir de la pubertad y condiciones de humedad y lubricación adecuadas de la vagina, además de que mantienen una sensación de bienestar general y se asocian a una disminución en la incidencia de problemas del corazón.

**Si una niña con síndrome de Turner desarrolla diabetes mellitus, ¿interfiere la THR?**

Es probable que se requieran dosis mayores de insulina.

Muchas mujeres con síndrome de Turner presentan intolerancia a los carbohidratos que requieren para su manejo sólo un programa adecuado de alimentación, y no necesitan modificar ni suspender la THR.

**Si una mujer se somete a fertilización in vitro con un óvulo donado, ¿el bebé será normal?**

Hay una posibilidad de 1% aproximadamente de que el bebé tenga anomalías, como sucede en cualquier otro embarazo. No hay evidencia científica de que el riesgo de malformaciones sea mayor con fertilización in vitro de un óvulo donado ni con la implantación del óvulo no fecundado en las trompas de Falopio.

**¿Todas las mujeres con síndrome de Turner necesitan ser vigiladas sobre el desarrollo de osteoporosis?**

Sí, aunque la osteoporosis es frecuente en la edad adulta, con el tratamiento médico adecuado y el mantenimiento de la terapia hormonal de reemplazo, el riesgo disminuye significativamente.

**¿Cómo se selecciona al especialista que debe manejar a una mujer adulta con síndrome de Turner?**

Lo ideal es que el especialista o el equipo multidisciplinario que la maneje durante la infancia, le sugiera el lugar y/o la persona que debe de continuar haciéndose cargo de la vigilancia en la edad adulta.

**¿Se requiere vigilancia para alguna otra deficiencia hormonal?**

Sí, se debe realizar una vigilancia periódica sobre la función de la tiroides mediante la revisión médica y la realización de estudios de laboratorio.



# Glosario

## Cariotipo

Análisis del juego completo de cromosomas de un individuo. Por ejemplo, el cariotipo de una niña con síndrome de Turner es generalmente 45,X

## Coartación de la Aorta

Estrechamiento de la principal arteria que sale del corazón.

## Cromosoma Y

El cromosoma sexual masculino

## Cromosoma

Una estructura en forma de hilo enrollado hasta formar una X que contiene la información genética en forma de genes compuestos por DNA. Normalmente cada célula humana contiene 23 pares de cromosomas y uno de estos pares se denomina cromosomas sexuales. Los genes y los cromosomas contienen el proyecto del desarrollo del cuerpo y por eso juegan un papel tan importante en determinar las características de cada persona

## Diurético

Cualquier agente que aumenta la cantidad de orina que eliminamos.

## Endocrinólogo

Médico especializado en trastornos de las glándulas endócrinas.

## Endocrinólogo Pediátrico

Médico especializado en trastornos de las glándulas endócrinas de los niños.

## Estrógenos

Grupo de hormonas femeninas que se producen principalmente en los ovarios y que son responsables del desarrollo sexual de las mujeres, desde el inicio de la pubertad y de la capacidad reproductiva hasta la menopausia.

## Fertilización in vitro (FIV)

Procedimientos para fertilizar un óvulo fuera del cuerpo de la mujer y una vez que se corrobora su viabilidad, depositarlo en el interior del cuerpo de la mujer para que la gestación prosiga a partir de este momento.

### Glándula Endócrina

Órgano que es capaz de producir y liberar hormonas hacia el torrente sanguíneo.

La hipófisis, tiroides, adrenales, testículos y ovarios son todas glándulas endócrinas.

Todas las glándulas en su conjunto constituyen lo que se conoce como sistema endócrino.

### Hipertensión arterial

Cifras por arriba de lo normal de la presión de los vasos sanguíneos

### Hormonas

Sustancias químicas que estimulan el crecimiento y el desarrollo sexual y regulan las funciones metabólicas del cuerpo.

Normalmente el cuerpo controla de manera muy estricta la liberación de hormonas, ya que una cantidad mayor o menor de la necesaria puede modificar el delicado balance funcional del cuerpo.

### Hormona biosintética

Producción de hormonas que son idénticas a las humanas y que por lo tanto funcionan exactamente igual que las que produce nuestro cuerpo.

### Hormona de crecimiento

Hormona liberada por la hipófisis que promueve el crecimiento.

### Intrauterino

Dentro del útero (dentro de la matriz)

### Inyección subcutánea

Inyección para depositar una sustancia inmediatamente abajo de la piel

### Menopausia

Cese permanente de los ciclos menstruales

### Osteoporosis

Condición en la cual los huesos se descalcifican y por lo tanto se vuelven frágiles.



### Placenta

Órgano que conecta al feto con la pared del útero. La placenta es la encargada de proveer los nutrientes al feto y eliminar sus desechos.

### Progesterona

Una de las hormonas femeninas que se produce principalmente en los ovarios a partir del inicio de la pubertad y que continúa fabricándose hasta la menopausia, y una de cuyas funciones más importantes es controlar el ciclo menstrual.

### Ptoxis

Caída de los párpados.

### Síndrome

Conjunto de características que se presentan en un individuo con una condición particular.

### Sistema linfático

Pequeños vasos bajo la piel que drenan los líquidos hacia el corazón

### Transferencia de gameto al interior de la trompa de Falopio (TGTF)

Técnica de fertilización asistida en la que un óvulo no fecundado y espermatozoides son transferidos a una de las trompas de Falopio, para que se produzca una fertilización natural dentro de la trompa de Falopio.

### Utero

Matriz.



# Organizaciones de ayuda y Lecturas recomendadas

The Association of Genetic Support of Australasia  
[www.agsa-geneticsupport.org.au](http://www.agsa-geneticsupport.org.au)

Australasian Paediatric Endocrine Group (APEG)  
[www.apeg.org.au](http://www.apeg.org.au)

The Endocrine Society  
[www.endo-society.org](http://www.endo-society.org)

The Hormone Foundation  
[www.hormone.org](http://www.hormone.org)

The Magic Foundation  
[www.magicfoundation.org](http://www.magicfoundation.org)

Parent and Family Resource Centre NZ  
[www.parentandfamily.org.nz](http://www.parentandfamily.org.nz)

Parent to Parent NZ  
[www.parent2parent.org.nz](http://www.parent2parent.org.nz)

UK Society for Endocrinology  
[www.endocrinology.org](http://www.endocrinology.org)

Síndrome de Turner Association of Australia  
[www.turnersyndrome.org.au](http://www.turnersyndrome.org.au)

Síndrome de Turner Support Group NZ  
[www.turnersyndrome.co.nz](http://www.turnersyndrome.co.nz)

UK Child Growth Foundation  
[www.childgrowthfoundation.org](http://www.childgrowthfoundation.org)

Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica  
[www.slep.com.br](http://www.slep.com.br)

Asociación Argentina de Endocrinología Pediátrica  
[www.adepargentina.org.ar](http://www.adepargentina.org.ar)



Sociedad Boliviana de Endocrinología y Metabolismo.  
[www.sbemn.org](http://www.sbemn.org)

Sociedad Brasileña de Endocrinología Pediátrica.  
[www.endocrino.org.br/endocrinología-pediátrica](http://www.endocrino.org.br/endocrinología-pediátrica)

Sociedad Chilena de Endocrinología y Metabolismo.  
[www.soched.cl](http://www.soched.cl)

Sociedad Colombiana de Endocrinología Pediátrica  
[www.asoendopediatria.com](http://www.asoendopediatria.com)

Sociedad Cubana de Endocrinología.  
[www.ecured.cu](http://www.ecured.cu)

Sociedad Dominicana de Endocrinología y Nutrición.  
[www.sodenn.org.do](http://www.sodenn.org.do)

Sociedad Ecuatoriana de Endocrinología Pediátrica.  
[www.bago.com.ec](http://www.bago.com.ec)

Sociedad Mexicana de Endocrinología Pediátrica.  
[www.smep.org.mx](http://www.smep.org.mx)

Sociedad Peruana de Endocrinología.  
[www.endocrinoperu.org](http://www.endocrinoperu.org)

Sociedad Uruguaya de Endocrinología y Metabolismo.  
[www.endosuem.org.uy](http://www.endosuem.org.uy)

Sociedad Venezolana de Endocrinología y Metabolismo.  
[www.svemonline.org](http://www.svemonline.org)





# Referencias

Care of girls and women with Syndrome de Turner: a guideline of the Syndrome de Turner Study Group.

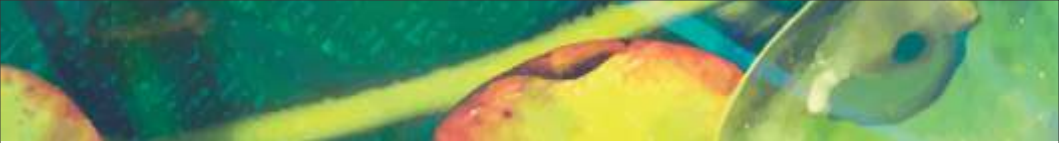
Bondy CA. Syndrome de Turner Study Group. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 92(1):10-25, 2007 Jan.

Long-term safety of recombinant human growth hormone in Syndrome de Turner.

Bolar K. Hoffman AR. Maneatis T. Lippe B. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 93(2):344-51, 2008 Feb

Growth hormone plus childhood low-dose estrogen in Syndrome de Turner.

Ross JL. Quigley CA. Cao D. Feuillan P. Kowal K. Chipman JJ. Cutler GB Jr. New England Journal of Medicine. 364(13):1230-42, 2011 Mar 31.



Merck Serono se siente orgulloso de entregarle este libro de la serie educativa “Las Hormonas y Yo”. Esperamos que con ello podamos ayudar al lector a entender mejor temas relacionados con trastornos endócrinos en niños.

Esperamos que encuentre de gran valor y ayuda este libro.

Por favor comente con su médico cualquier información adicional que requiera.

La serie “Las Hormonas y Yo” incluye:

1. Problemas de crecimiento en los niños
2. Síndrome de Turner
3. Craniofaringioma
4. Diabetes Insípida
5. Pubertad y sus problemas
6. Pubertad retrasada
7. Deficiencia múltiple de hormonas hipofisarias (DMHH)
8. Hiperplasia adrenal congénita (HAC)
9. Deficiencia de hormona de crecimiento en adultos
10. Manejo de emergencia de situaciones de estrés en las que se presenta hipoglucemia o deficiencia de cortisol.
11. Retraso de crecimiento intrauterino (RCIU)
12. Hipotiroidismo congénito
13. Síndrome de Klinefelter

© 2012 Merck Serono Australia

Ninguna parte de este libro puede ser reproducida en ninguna forma sin el consentimiento por escrito.

# ACLARACION

Se debe dialogar con un profesional de la salud adecuado

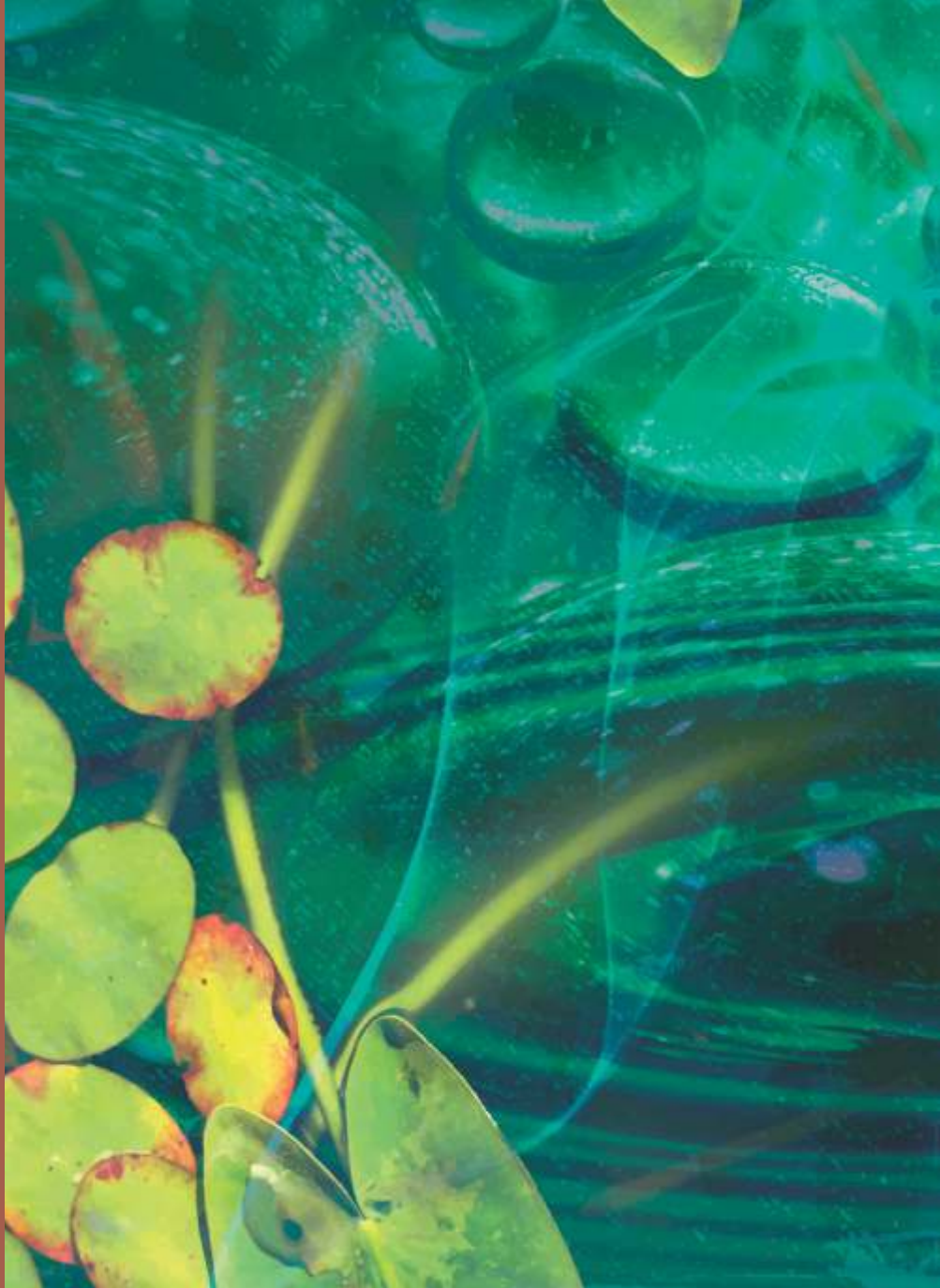
La información contenida en este libro es solo una guía general y no debe usarse en sustitución de cualquier información ni explicación del médico.

Cualquier información médica contenida en este libro no intenta ser un sustituto del informe del médico. Ud. Debe consultar con el profesional adecuado encargado de su salud sobre (1) cualquier problema específico o problema que requiere dicha información antes de tomar ninguna decisión; o (2) obtener mayor información o dialogar con el profesional de la salud adecuado sobre sus dudas y preocupaciones.

A pesar de que hemos tomado un número razonable de etapas para asegurar que el contenido de este libro contenga términos entendibles de acuerdo a las normas de Serono Symposia Internacional, Serono Australia Pty y Serono S. A. (y sus respectivos directivos y empleados), así como la opinión de todas las personas involucradas en el texto, desarrollo, publicación y distribución, patrocinio y apoyo en representación de diversas Asociaciones Médicas, no podemos hacernos responsables de (1) cualquier error u omisión contenido en este libro; (2) garantizar ni comprometernos a que cualquier otra persona exprese una opinión diferente a la contenida en el libro (sin limitación de oportunidad, soporte económico, precisión, corrección, complemento o actualización con cualquier propósito en particular, del libro o su contenido); (3) los resultados de cualquier acción de comisión u omisión tomada en base al contenido de este libro; (4) prometer que la interpretación de ningún médico, profesional u otros servicios o consejeros concuerde con el contenido del libro; (5) que se expresen de manera personal o institucional opiniones, aclaraciones o responsabilidades diferentes a las expresadas en cualquier parte el libro o en todo su contenido.

Merck Serono Australia Pty Ltd  
ABN 72 006 900 830  
Unit 3-4, 25 Frenchs Forest Road East  
Frenchs Forest NSW 2086 AUSTRALIA  
MET-JUN-12-ANZ-22





Merck Serono

Living science, transforming lives

Merck Serono is a  
division of Merck

