

Síndrome de Turner

Es un problema genético causado por la ausencia de uno de los cromosomas sexuales X. Normalmente tenemos 46 cromosomas; de éstos 2 son cromosomas sexuales, llamados XX en la mujer y XY en el varón. El cromosoma Y es el determinante de la masculinidad; la persona que no lo posee es siempre mujer.

Sin embargo, para el desarrollo completo de los ovarios se necesita que haya 2 cromosomas X. La falta de uno de los cromosomas X determina el Síndrome de Turner. Las mujeres con este Síndrome tienen 2 problemas fundamentales: (1) Estatura baja y (2) Ovarios “infantiles” o incompletamente desarrollados. Algunas de ellas tienen otras características como: Estrechamiento (coartación) de la aorta, cuello corto y ancho, tórax amplio, paladar ojival, maxilar estrecho.

Historia Natural y pronóstico

Las niñas presentan talla baja desde el nacimiento; a veces las manos y pies están hinchados al nacer, lo que va desapareciendo paulatinamente. La inteligencia es normal, por lo común son alegres y extrovertidas, y se desempeñan bien en la escuela, aunque algunas se preocupan por ser casi siempre la más pequeña del salón. Posteriormente son mujeres bien adaptadas, muy femeninas y maternas.

Los ovarios tienen dos funciones: La primera, es la producción de las hormonas sexuales; esta función puede ser perfectamente reemplazada administrando preparados hormonales. La ausencia de estas hormonas, hace que los cambios de la pubertad (vello, desarrollo de senos, menstruación) no presentan espontáneamente, pero sí luego del tratamiento hormonal.

La segunda función de los ovarios es producir óvulos maduros para ser fecundados. Esta función no es reemplazable, por lo cual prácticamente todas las mujeres con S. de Turner son infértiles, aunque en la actualidad se han logrado concepciones mediante donación de óvulos. En resumen, estas mujeres alcanzan una estatura final aproximadamente entre 134 y 152 cm.; su vida familiar, social, intelectual y sexual debe ser totalmente normal, excepto por el hecho de no poder concebir.

Tratamiento

No hay un tratamiento específico que pueda “curar” el S. Turner o añadir el cromosoma faltante. Pero sí puede trabajarse con cada uno de los problemas que se presentan:

1- ESTATURA: La niña debe ser tratada por un endocrinólogo, quien, a partir de los 5 años aproximadamente puede prescribir algunos compuestos que pueden ayudarla a aumentar en algo la estatura. Además, la familia debe favorecer la buena nutrición y la práctica de deportes, y apoyarla psicológicamente para aceptar la talla baja.

2- PUBERTAD: Para decidir cuándo debe comenzarse el tratamiento hormonal que determinará en ella el desarrollo de caracteres sexuales secundarios, senos y vello, y el inicio de la menstruación hay que tener en cuenta que al iniciar este tratamiento el crecimiento va a casi detenerse por lo cual conviene retrasarlo todo el tiempo que sea posible, mientras sea para ella psicológicamente aceptable, por ejemplo, hasta los 14 ó 15 años. Una vez comenzado el tratamiento éste deberá continuarse ininterrumpidamente, a fin de que continúe menstruando regularmente.

3- OVULACIÓN: En algún momento la niña debe ser informada que, a pesar de una vida sexual normal, ella no podrá concebir, y debe estar preparada para adoptar niños si así lo desea. Conviene que los padres reciban consejo psicológico acerca de cuándo y cómo transmitir esta información.

4- OTROS: el problema cardiovascular, si existe, puede requerir cirugía. Cuando el cuello es demasiado ancho o "alado" puede también operarse para retirar el exceso de piel . Puede requerirse ortodoncia si los dientes están muy juntos en un maxilar estrecho.

Genética

La causa de este síndrome es la ausencia de uno de los dos cromosomas sexuales X. Existen variantes, en las cuales falta sólo una parte del cromosoma X, y otras en las que algunas células tienen un sólo cromosoma X y otras tienen los dos cromosomas X (mosaicismo). Todo esto se determina mediante el estudio cromosómico (cariotipo). No es un problema hereditario, y el riesgo de que vuelva a ocurrir en otra persona de la familia es prácticamente nulo.

GENETICA PERÚ

Teléfonos: 446-0034 - 446-9321 Fax: 446-9321 mail: consultas@geneticaperu.com

Todos los derechos Reservados © 2004