

Íntima

Por M<sup>a</sup> Dolores Rivas

Con el asesoramiento de: Dr. Juan Pedro López Sigüero, presidente de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica y experto en Síndrome de Turner

**Diagnóstico precoz**

Es necesario hacer el diagnóstico antes de los siete años, y en todo caso antes de empezar la pubertad (12-13 años)



# Vivir con Síndrome de Turner

**El Síndrome de Turner es una patología genética exclusivamente femenina que afecta a 1 de cada 2.500 recién nacidas. Las manifestaciones clásicas de este trastorno son una talla baja y la ausencia de un desarrollo sexual pleno, sin olvidar otros problemas como malformaciones del corazón, renales, del sistema linfático o de los oídos. La información y el diagnóstico precoz son las medidas básicas para que las afectadas puedan llevar una vida normal.**

Desde el desconocimiento general sobre el Síndrome de Turner, hablamos de una patología con más de dos siglos de historia, descrita por primera vez en 1768. Sin embargo, no fue hasta 1938 cuando el doctor Henry Turner sistematizó sus rasgos clínicos característicos: infantilismo sexual, talla baja, cuello alado y deformación del codo. No hablamos de una enfermedad, sino de un síndrome (conjunto de signos que afectan a varios órganos y que permiten una agrupación para darnos un diagnóstico) que se manifiesta solo en niñas y mujeres, generalmente desde el nacimiento. Desde el año 1959 se sabe que las mujeres con síndrome de Turner tienen una falta total o parcial de uno de los dos cromosomas X asociados al sexo femenino. En los primeros momentos de la división celular que dará lugar al embrión, una fragmentación errónea hace que se pierda parte o todo el cromosoma X. Si el embarazo sigue adelante, la niña nacerá con Síndrome de Turner. El doctor Juan Pedro López Sigüero, uno de los mayores expertos en Síndrome de Turner de nuestro país y presidente de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica, afirma que no se conoce con exactitud la causa de esta anomalía esporádica, más allá de ese error en la división celular. No existen "culpas" que puedan atribuirse al padre o a la madre, ni tampoco a ninguna circunstancia que haya ocurrido durante el embarazo o el parto. En tanto que patología genética, el Síndrome de Turner no se puede prevenir, pero puede tratarse.

Es muy importante que el diagnóstico de Turner se haga lo antes posible, y este dependerá de la cantidad y

claridad de los signos físicos que muestren las niñas (es más fácil cuanto menor es la edad).

## Diagnóstico

El dictamen puede establecerse incluso antes de nacer, sobre las 16-20 semanas de gestación, por la existencia de un pliegue en la nuca exagerado o por la presencia de un quiste líquido a dicho nivel, pero la mayor parte de las veces esto no ocurre. Se estima que sólo el 1% de los fetos afectados sobreviven; la mayoría terminan en abortos espontáneos. En aproximadamente la mitad de los casos, la patología se verifica en el momento del nacimiento (casos que suelen tener un cariotipo -recuento cromosómico- 45XO). En el resto de los supuestos es necesario hacer el diagnóstico antes de los siete años, y en todo caso antes de empezar la pubertad (12-13 años). El método de diagnóstico consiste en la realización de un examen cromosómico en el que se observa la pérdida total o parcial de un cromosoma X. A este examen le siguen otras pruebas como radiografía de muñeca (edad ósea), exploración cardiológica, exploración auditiva, ecografía renal y pélvica y análisis hormonales (tiroides y gónadas). El diagnóstico temprano es esencial para conseguir que la familia y la niña estén bien informadas y acepten el problema con más facilidad. Como las niñas suelen tener muchos problemas durante el primer año, la información aporta tranquilidad y posibilita la aplicación de soluciones. La detección precoz también se relaciona con la eficacia del tratamiento con hormona del crecimiento, mayor cuanto antes se administre.

La talla baja es el signo más distintivo de las niñas y mujeres con Turner, presente en aproximadamente el >>

