

Síndrome Turner



Una Guía para Familias

SINDROME TURNER: UNA GUIA PARA FAMILIAS

Patricia Rieser, CFNP y Marsha Davenport, MD



Patricia Rieser es Enfermera Práctica de Familias que trabajó por doce años en Endocrinología Pediátrica en la universidad University of North Carolina, Chapel Hill. Ayudó a formar la asociación de enfermeras “Pediatric Endocrinology Nursing Society” y ha participado en grupos de apoyo para familias durante toda su carrera.

Marsha Davenport, MD, es Profesora Asociada de Endocrinología Pediátrica de University of North Carolina, Chapel Hill, donde ella dirige la clínica Turner Syndrome Clinic. Ella ha estado relacionada con TSSUS por muchos años.

SINDROME TURNER: UNA GUIA PARA FAMILIAS

Los autores queremos agradecer a todas las niñas y sus familias que nos han enseñado tanto como vivir con síndrome Turner; al personal de TSS-US por apoyar este proyecto; a Martha R. Mallory (Houston, TX) por traducir al Español; a Greg Carter (Raleigh, NC) por diseñar gráficos; a Ellen Jones, MEd (Buffalo, NY) por sugerir libros; y a Eli Lilly & Co., por proveer fondos y ayudar con gráficos.

También apreciamos la valiosa cooperación de:

Dennis Agle, padre de una niña de 14 años con TS, quién fué miembro del Directorio y editor del boletín informativo de TSS-US. Vive con su familia cerca de Los Angeles, CA. donde es consultor bancario.

Tina Jones es madre de una niña de 12 años que tiene TS. Está relacionada con TSS-US desde 1990 y ha servido en la Junta de Directores por muchos años como Secretaria y luego como Presidente. Tina vive con su esposo y sus cuatro hijos en Casper, WY. donde es artista a comisión y maestra de vidrio cincelado.

Peggy LeBrun es madre de dos niños, incluyendo su hija de 12 años de edad que tiene TS. Es consultora de relaciones públicas y vive cerca de Milwaukee, WI. Ha sido miembro del Directorio de TSS-US desde 1997.

Jessica Lord es una mujer con TS que ha sido miembro de TSS-US desde 1980 y actualmente es parte del Directorio. Se está preparando en la universidad University of Connecticut para llegar a ser una neurosicóloga clínica pediatra y espera trabajar con niños que tienen incapacidades de desarrollo y médicas.

Mary Gwyn Roper, MD, es médico con TS. Está recibiendo preparación como endocrinóloga pediatra. Vive en Chapel Hill, NC, con su esposo y ha estado relacionada con TSS-US desde 1994.

David Sandberg, PhD, es sicólogo pediatra e investigador especializado en ayudar a los niños con desórdenes endocrinos y sus familias. Trabaja en Children's Hospital en Buffalo y en University of Buffalo, (NY), y ha participado en grupos de apoyo para familias locales y nacionales por muchos años.

Merriott Terry ha sido Directora Ejecutiva de TSS-US por dos años continuando su carrera en organizaciones sin fines lucrativos en el sector educativo y administrativo. Vive en una área residencial de Houston, TX, con Jack, su esposo por 32 años y tienen dos hijos adultos.

Louis Underwood, MD, es Profesor de Pediatría y fué Jefe de la División de Endocrinología Pediátrica de University of North Carolina, Chapel Hill. Ha participado en diferentes maneras en varios grupos de apoyo para padres durante su larga carrera.

Introducción	2	Como usar esta guía
	2	Las faces del síndrome Turner
Los elementos	3	¿Qué es el síndrome Turner?
	4	¿Qué causa el síndrome Turner?
	4	Los componentes, factores y fundamentos de Xs y Ys
	6	La genética de TS
	7	¿Cómo se diagnostica TS?
	7	Antes del nacimiento
	8	Durante la infancia
	8	Durante la niñez y adolescencia
Crecimiento y Desarrollo	9	Crecimiento
		Crecimiento en TS
	12	Tratamiento con hormona de crecimiento
	14	Otros rasgos o características físicas
	15	Desarrollo sexual
		Desarrollo sexual en TS
		Tratamiento con hormonas femeninas
	16	Fertilidad
	17	Inteligencia y rendimiento escolar
	18	Desarrollo social y emocional
Otros Aspectos de Salud	20	Corazón y vasos sanguíneos
	21	Riñones
	21	Oídos y audición
	22	Oídos y visión
	23	Huesos y dientes
	23	Sistema inmunitario
	24	Metabolismo
	24	Piel
Apoyo Social y Emocional	25	Aspectos generales
	26	Aspectos del cuidado de la salud
	27	Aspectos relacionados con el crecimiento
	28	Aspectos sociales
	29	Aspectos de sexualidad y fertilidad
	30	Aspectos de educación y carreras
Conclusión	31	Sumario
	32	Recursos
	34	Glosario
	36	Apéndice – Lista de control para el cuidado de la salud

INTRODUCCION

Como usar esta guía

Este libretto fué diseñado para las familias que están afectadas por **síndrome*** Turner (TS) y contiene mucha información, de la cual alguna será aplicable para la mayor parte de las niñas con TS y otra aplicará solamente a algunas niñas. TS es una condición altamente variable.

Cada niña con TS es única y no hay ninguna generalización que sea aplicable para todas las niñas, aunque ésta sea muy exacta para el grupo. La mayor parte de las niñas con TS son saludables y bien adaptadas; aunque algunas enfrentan dificultades especiales físicas, emocionales, sociales o de aprendizaje. Todas se beneficiarán de buena atención médica, apoyo emocional informativo y evaluación cuidadosa de condiciones relacionadas.

Sugerimos que lean este libretto desde el principio hasta el final, y después hagan una lista de sus preguntas y puntos de interés para hablar con el médico de su hija o el equipo de proveedores de servicios de salud. Compartan este libretto con otros miembros de su familia, amigos, maestros, consejeros y entrenadores. Juntos apoyarán en toda forma posible el crecimiento saludable de su hija.

Las palabras transmiten actitudes, por lo tanto hemos decidido poner primero a la persona a través de toda esta guía. Hablamos de niñas con TS, y no de niñas TS, para poner énfasis en que las personas no son definidas por una condición médica. Cuando hablamos de niñas con TS recuerden que estamos generalizando y que cada niña es única. Muchas gracias.

*Las palabras del glosario aparecen en **color oscuro y subrayadas** la primera vez que son usadas.

Las faces del síndrome Turner



Sara es una niña recién nacida, alerta y con ojos brillantes. Sus padres y el médico notan de inmediato en sus manos y pies una hinchazón que es fuera de lo común y que tiene pliegues de piel adicionales en la parte posterior y en los lados de su cuello. El médico sabe que estas características son a menudo señas de una condición llamada síndrome Turner y por lo tanto ordena que se hagan estudios de sangre para confirmar su diagnóstico. Los padres están preocupados aunque el médico les asegura que Sara es un bebé muy fuerte y saludable.

Emilia es de 7 años de edad y tiene una infección de oídos. Ella ha visto a su pediatra por primera vez después de muchos años. Cuando el médico anota la estatura de Emilia en el cuadro gráfico de crecimiento, se fija que ella es más pequeña que la mayor parte de otras niñas de su misma edad. También observa que sus uñas son angostas y dirigidas hacia arriba. El médico dice a los padres de Emilia que tiene la sospecha que Emilia puede tener síndrome Turner y quiere referirla a un médico **endocrinólogo pediatra** (un doctor que está especializado en la atención de niños con problemas de crecimiento y **hormonas**).

Dona tiene 14 años y está muy preocupada porque su pecho está todavía tan plano como el de su hermana que tiene 8 años. Ocupa el segundo lugar entre las niñas más pequeñas de su clase. No le molesta tanto su estatura baja como la falta del desarrollo de sus senos. Está enfrentando mucha dificultad en la escuela y se siente sola desde que su buena amiga se trasladó. Su médico también está preocupado y le saca una muestra de sangre del brazo para un análisis **cariotipo**, el estudio de sangre usado para diagnosticar el síndrome Turner.



Marta tiene 24 años y sus **períodos menstruales** han parado desde hace varios meses. Su ginecólogo ha examinado la mayor parte de las causas más comunes de amenorrea (ausencia de períodos menstruales), y los resultados de algunos estudios de sangre que ella tuvo son sorprendentes – parece ser que los **ovarios** de Marta ya se están poniendo en estado de menopausia. La estatura de Marta apenas alcanza a 5 pies (152 cm) y, cuando el médico la examina más cuidadosamente, encuentra que sus uñas son fuera de lo común y que tiene un paladar arqueado y alto (techo de la boca). Se le ocurre que Marta puede pertenecer al grupo de mujeres con síndrome Turner que tienen una **pubertad** normal y que sus ovarios solamente fallan temprano en la edad adulta. Los resultados de un análisis cariotipo confirman el diagnóstico.

Estas cuatro mujeres no parecen tener mucho en común – son de diferente edad y su apariencia y comportamiento no se parece en nada – pero cada una de ellas tiene síndrome Turner (TS). El propósito de este libreto es de responder algunas de las preguntas que ustedes y su hija puedan tener acerca de esta condición. Una buena parte de esta información podrá también ser de beneficio para mujeres adultas con síndrome Turner, aunque el propósito de dirigirse a fondo a los aspectos de adultos está fuera del alcance de este libreto. **El médico de su hija es la persona más calificada para contestar las preguntas específicas acerca de su hija**, pero la información general que encuentren en este libreto les ayudará a entender mejor esta condición y lo que significará para su hija y su familia.

LOS ELEMENTOS

¿Qué es el síndrome Turner?

Un síndrome es un conjunto de rasgos, características o síntomas que se presentan a menudo juntos y se cree que provienen de la misma causa. En 1938, el Dr. Henry Turner publicó un reporte describiendo siete niñas que tenían en común un número de rasgos o características, incluyendo: estatura baja, falta de desarrollo sexual, cubitus valgus (brazos que se dirigen ligeramente hacia afuera a partir de los codos), cuello membranoso aleado y línea del cabello muy baja en la parte posterior de la cabeza. La condición que describió llegó a ser conocida

como el síndrome de Turner o, como en la actualidad, síndrome Turner. Muchas personas se refieren a TS como disgenesia gonadal porque una de sus principales características es la falta del desarrollo (disgenesia) de los ovarios (órganos femeninos que almacenan óvulos y producen hormonas sexuales, conocidas también como **gónadas**).

En 1959, el Dr. C.E. Ford descubrió que la causa de TS es una condición (genética) de cromosomas que involucra a los **cromosomas sexuales**. El observó que la mayor parte de las niñas con TS que examinó no tenían todo o parte de uno de sus **cromosomas X**, y sugirió que el material genético ausente era la causa de los resultados físicos observados en esta condición. El diagnóstico de TS se hace en base de un examen de sangre llamado análisis cariotipo, una fotografía tomada bajo un microscopio de los cromosomas de las **células** de una persona. TS es una de las condiciones genéticas más comunes que afecta a una de cada 2,000 a 2,500 niñas. Afortunadamente, la mayor parte de las niñas con TS pueden esperar tener una vida saludable, productiva y feliz.

¿Qué causa TS?

Los componentes, factores y fundamentos de Xs y Ys

Para comprender la causa de TS será de ayuda conocer un poco acerca de **genes** y cromosomas. Nuestro cuerpo está hecho de células microscópicas incontables y cada una de ellas contiene estructuras delgadas que parecen barras o palos llamadas cromosomas. Estos cromosomas contienen unidades aún más pequeñas llamadas genes. Los genes son como los programadores del computador de nuestras células que contienen los mensajes que dan instrucciones a las células de lo que

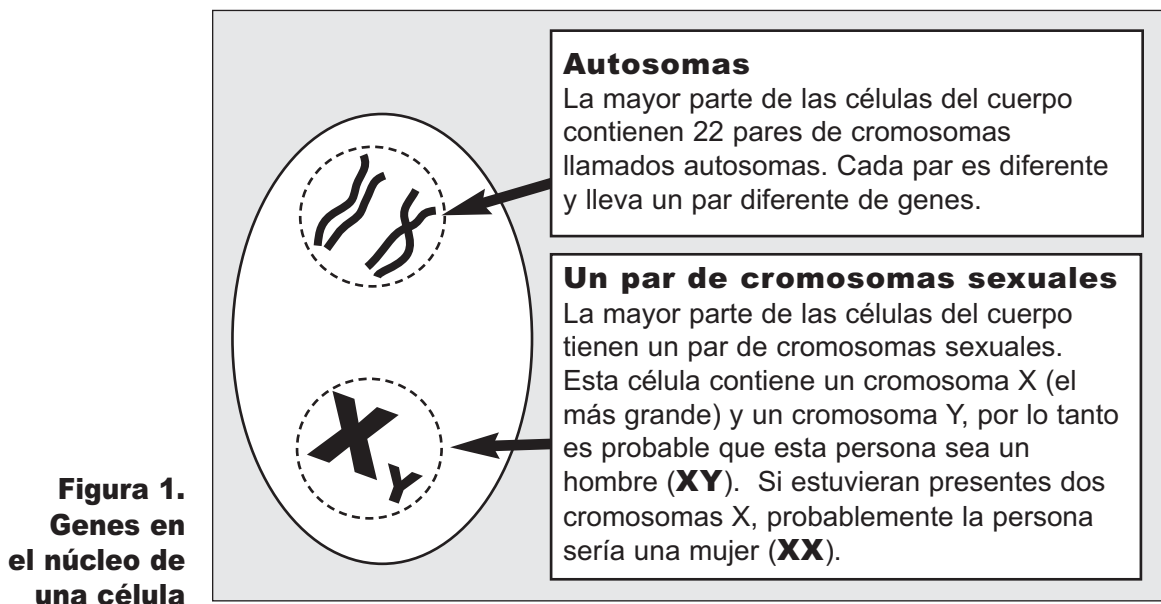


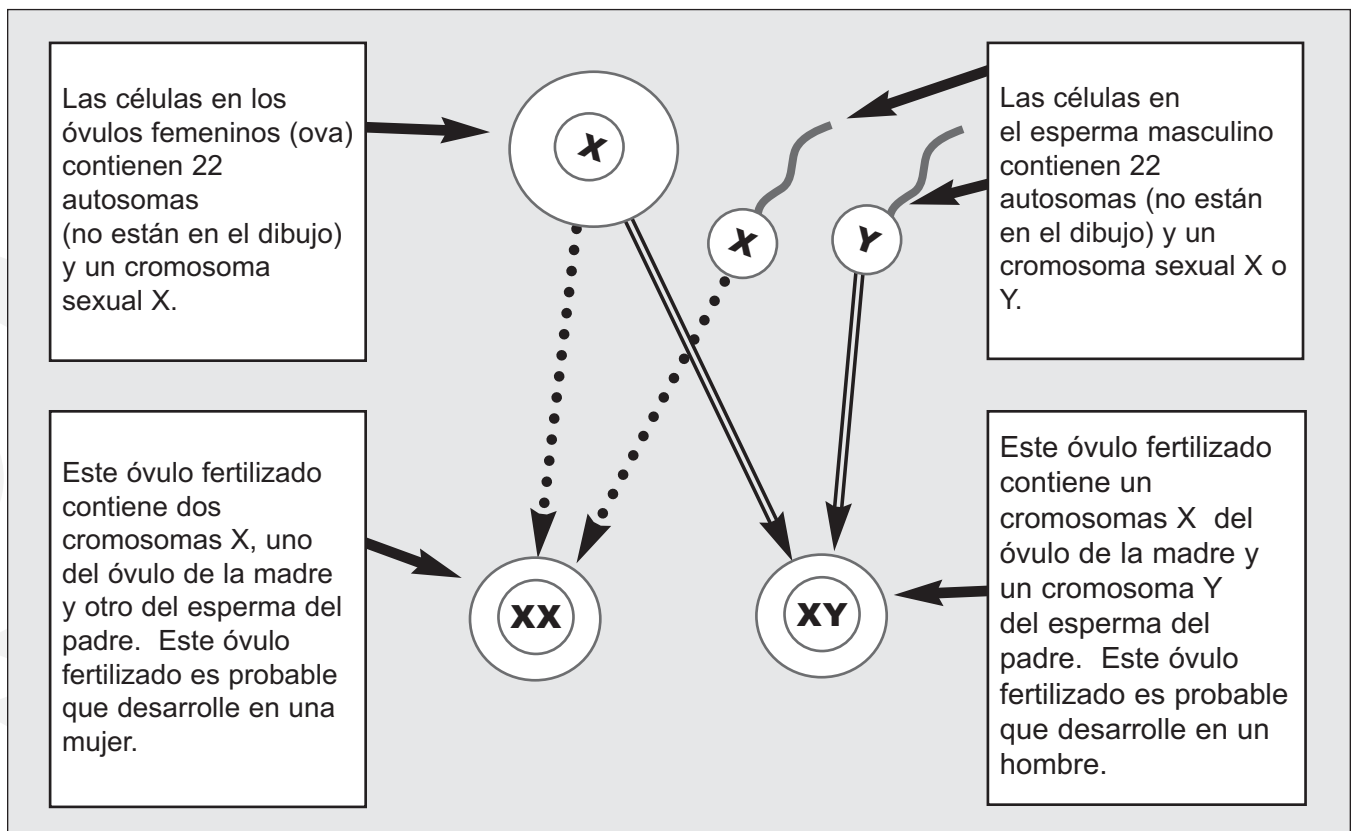
Figura 1.
Genes en el núcleo de una célula

tienen que hacer y cuando lo deben hacer. Los genes son responsables del color de nuestros ojos y cabello, de nuestra estatura y el grosor de nuestro cuerpo, nuestro crecimiento y desarrollo – todo acerca de nosotros se relaciona de una manera u otra a nuestros genes.

Cada célula normal contiene 22 pares de cromosomas llamados **autosomas** y un par de cromosomas sexuales. El cromosoma sexual puede ser un X o un Y – generalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres tienen un cromosoma X y un Y (Figura 1).

Las **células reproductivas** (esperma en hombres y óvulos/ ova en mujeres) contienen solamente 23 cromosomas, un miembro de cada uno de los 23 pares. Cada óvulo contiene 22 autosomas y un cromosoma sexual X, y cada esperma contiene 22 autosomas y un cromosoma sexual que puede ser X o Y. Cuando el óvulo y el esperma se unen en el momento de concepción, el cigoto normal (óvulo fertilizado en el estado más temprano de su desarrollo) contiene un conjunto completo de 46 cromosomas – 44 autosomas (22 del padre y 22 de la madre) y dos cromosomas sexuales (uno del padre y uno de la madre). Si dos cromosomas X están presentes, el bebé será de sexo femenino (o 46XX en lenguaje de genes); si un cromosoma X y uno Y están presentes, el bebé será de sexo masculino (46XY) (Figura 2).

Figura 2.
¿Niño o niña?

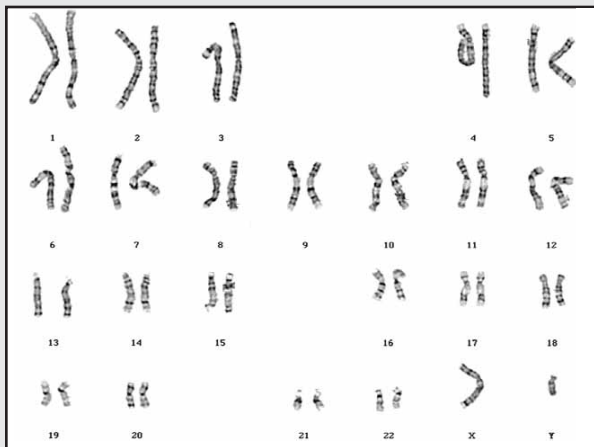


Los cromosomas sexuales (X y Y) contienen muchos genes y unos cuantos de ellos son responsables de crear las diferentes apariencias y características físicas que se asocian con los hombres y las mujeres. Algunos de estos genes provocan el desarrollo de los órganos sexuales (ovarios en las mujeres y testículos en los hombres) los cuales producen las **hormonas** que resultan en el desarrollo sexual. En las mujeres 46XX, la mayor parte del cromosoma X, ya sea del padre o de la madre, es casualmente inactivado (tiene sus genes apagados) en cada célula del cuerpo con excepción de células reproductivas. Sin embargo, unos pocos genes que son similares a los genes en el cromosoma Y permanecen activos. Se necesitan dos cromosomas X completos para el crecimiento normal y el desarrollo de las niñas.

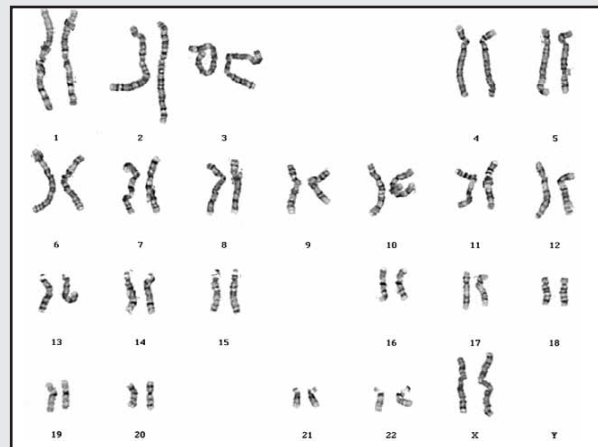
La genética de TS

El síndrome Turner resulta cuando todo o parte de uno de los cromosomas X desaparece antes o inmediatamente después del momento de concepción. No hay nada que los padres hacen para causar o aumentar el riesgo de TS en sus hijas y nada que pueden hacer para prevenirlo. En aproximadamente la mitad de los casos de TS, uno de los cromosomas sexuales está ausente completamente, dejando 45 cromosomas en lugar de los normales 46. Este cariotipo se escribe como 45X (referido en el pasado como 45XO). Las niñas con este cariotipo tienden a tener rasgos de TS notorios y a menudo son diagnosticadas pronto después de su nacimiento. (Figura 3)

Figura 3. Cariotipos



Cariotipo femenino normal



Cariotipo de síndrome Turner

El síndrome Turner ocurre cuando solamente un cromosoma X normal está presente. El otro cromosoma X puede estar ausente completamente en algunas o en todas las células del cuerpo, o puede estar presente, pero incompleto o alterado.

Acerca de un 30% de niñas con TS tienen algunas células que tienen el número normal de cromosomas (46XX) y otras que les falta un X (45X); se cree que esto es el resultado de la pérdida de un cromosoma X en algunas células después de la fertilización. La presencia de más de un patrón de cromosomas en una persona se llama **mosaicismo**. El 45X/46XX mosaicismo puede ser difícil de diagnosticar porque muchas células del cuerpo tienen el patrón común 46XX. Estas niñas pueden tener menos características de TS que las niñas a cuyas células les falta un cromosoma X. Un porcentaje pequeño de niñas con TS tiene algunas células con un cromosoma X y algunas células con un cromosoma X y todo o parte de un cromosoma Y. Las niñas con todo o parte de un cromosoma Y, en cualquiera de sus células, tienen un riesgo mayor de desarrollar tumores en sus gónadas poco desarrolladas aún durante la niñez, por lo tanto generalmente se recomienda la eliminación de las gónadas por medio de cirugía.

Otro 20% de niñas con TS tienen ambos cromosomas X, pero uno de ellos es incompleto o alterado. La mayor parte de estas alteraciones ocurren inmediatamente después de la concepción y reflejan una pérdida del material genético de uno de los cromosomas X. Estos incluyen cromosomas anillos (el cromosoma X tiene la forma de un aro o anillo con los extremos unidos), isocromosomas (cromosoma X con 2 brazos largos en lugar de un brazo largo y un brazo corto) y omisiones (parte del cromosoma está ausente).

Por décadas, los científicos han tratado de encontrar que genes en el cromosoma X causan las características de TS. En 1997 el primero de estos genes, el gene SHOX (“short stature homeobox-containing”), fue descubierto. La pérdida de este gene del cromosoma X parece ser la clave principal que causa la estatura baja de las niñas con TS. Debido a que este gene es expresado durante el desarrollo fetal (antes del nacimiento) en las extremidades (especialmente codo, rodilla y muñeca), huesos de la quijada y orejas, probablemente también es la causa de algunos otros rasgos o características de TS. Otros genes que están involucrados en TS podrán ser descubiertos en el futuro.

¿Como se diagnostica TS?

Antes del Nacimiento

TS puede ser descubierto “accidentalmente” durante el embarazo si se hace un análisis cariotipo en células recogidas durante una amniocentesis o “chorionic villous sampling” (CVS). Con frecuencia estos estudios son ordenados porque la madre es mayor (lo cual NO es un factor de riesgo para TS). TS también puede ser descubierto cuando una ultrasonografía prenatal muestra que el feto tiene condiciones físicas comunes de TS, tales como higroma cístico (una acumulación de fluido

linfa alrededor del cuello) o defectos del corazón, y un análisis cariotipo prenatal confirma TS. Un aborto espontaneo puede ocurrir si los problemas son severos.

Cuando se hace el diagnóstico temprano en el embarazo, los padres pueden luchar con la decisión difícil y personal acerca de tener el bebé. Pueden encontrar muy beneficioso hablar con familias que tienen una niña con TS, adultos que tienen TS, y un endocrinólogo pediatra, como también con su equipo de consejeros genéticos. Turner Syndrome Society of the US (TSS-US), nombrada en la sección Recursos, puede ayudar a los padres en esta situación desafiante a encontrar apoyo e información médica bien fundada.

Durante la infancia

Más o menos la mitad de las niñas con TS son diagnosticadas al nacer o durante su infancia, generalmente debido a la presencia de rasgos o características físicas típicas, linfedema (hinchazón causada por exceso de fluido linfático, especialmente en las manos y los pies) o una condición del corazón algunas veces vista en TS. El médico del bebé debe ordenar un análisis cariotipo para confirmar el diagnóstico, aunque se haya obtenido uno antes de que el bebé haya nacido.

Durante la niñez y adolescencia

Algunas niñas no tienen señas o rasgos físicos evidentes de TS al nacer y no llegan a ser diagnosticadas hasta más tarde en la niñez, a menudo porque tienen una estatura inexplicablemente pequeña o un desarrollo muy lento. Otras niñas llegan a llamar la atención de un proveedor de servicios de salud solamente porque no llegan a entrar en la pubertad – esto es, no desarrollan senos o si sus senos comienzan a desarrollarse, luego paran, pero no menstrúan. Un endocrinólogo pediatra puede encontrar en estas niñas algunos otros rasgos o características de TS más sutiles o delicados que no pudieron ser notados por su proveedor general de servicios de salud.

Si los resultados de un análisis cariotipo de sangre son normales en una niña de una estatura inexplicablemente pequeña o de pubertad atrasada, pero el médico continúa sospechando la existencia de TS, se puede remover un pedacito pequeño de piel para que los cromosomas en **células** diferentes de aquellas en la sangre puedan ser examinados. Este estudio podrá ser necesario para confirmar el diagnóstico de mosaicismo, en el cual algunas de las células tienen cromosomas normales y otras no.

Durante la edad adulta

En un número pequeño de mujeres con TS, la pubertad ocurre normalmente pero en un tiempo determinado sus ovarios dejan de funcionar y producir sus hormonas y la **menstruación** se suspende.



Algunas de estas mujeres son diagnosticadas cuando ven al ginecólogo porque sus períodos han parado o se han vuelto irregulares, o porque tienen dificultad en llegar a embarazarse. El médico puede ordenar estudios de hormonas que sugieren TS, pero la única forma de diagnosticar la condición con toda certeza es con un análisis cariotipo.

CRECIMIENTO Y DESARROLLO

Crecimiento



Como para cualquier niño, los aspectos relacionados con el crecimiento y desarrollo son importantes en el cuidado de las niñas con TS. Esta sección pondrá énfasis en tres áreas que con frecuencia son de interés para las niñas con TS: el crecimiento de estatura, el desarrollo sexual, y el desarrollo de las habilidades requeridas para tener éxito en la escuela y con las relaciones sociales.

Crecimiento en TS

La estatura baja es el rasgo o característica más común de TS. Por lo general las niñas con este síndrome son un poco más pequeñas al nacer – su tamaño promedio es de menos de 18.5 pulgadas (47 cm) en comparación a 20 pulgadas (51 cm) de otras niñas recién nacidas – y tienden a crecer bastante despacio durante su infancia y niñez temprana. Aproximadamente 50% de las niñas entran en la categoría de menos del 5 percentil en estatura a los 1.5 años y 75% a los 3.5 años de edad. Las niñas con mosaicismos varían más en su crecimiento, pero 50% todavía se encuentran en menos del 5 percentil aproximadamente a los dos años de edad. El crecimiento continúa siendo más lento de lo normal durante toda la niñez, por lo tanto la diferencia en estatura entre las niñas con TS y las otras niñas de la misma edad aumenta a medida que pasa el tiempo.

Muchas niñas con TS tienen una edad de huesos retrasada, lo cual quiere decir que sus huesos son más parecidos a los de las niñas menores que ellas. La pubertad en las niñas generalmente comienza cuando la edad de los huesos es de aproximadamente 11 años. Las hormonas femeninas (**estrógenos**) producidas por los ovarios durante la pubertad (o tomadas por la niña en forma de pastillas u otra) aceleran el crecimiento de los huesos y su madurez. El crecimiento físico se detiene cuando las placas de crecimiento de los huesos se fusionan juntas, lo cual sucede a la edad de huesos de aproximadamente 15 años. La mayor parte de niñas con TS que no han sido tratadas con ninguna hormona no tendrán un estirón de crecimiento pubertal y podrán continuar creciendo de una manera lenta hasta que lleguen a sus 20 años (Figura 4).

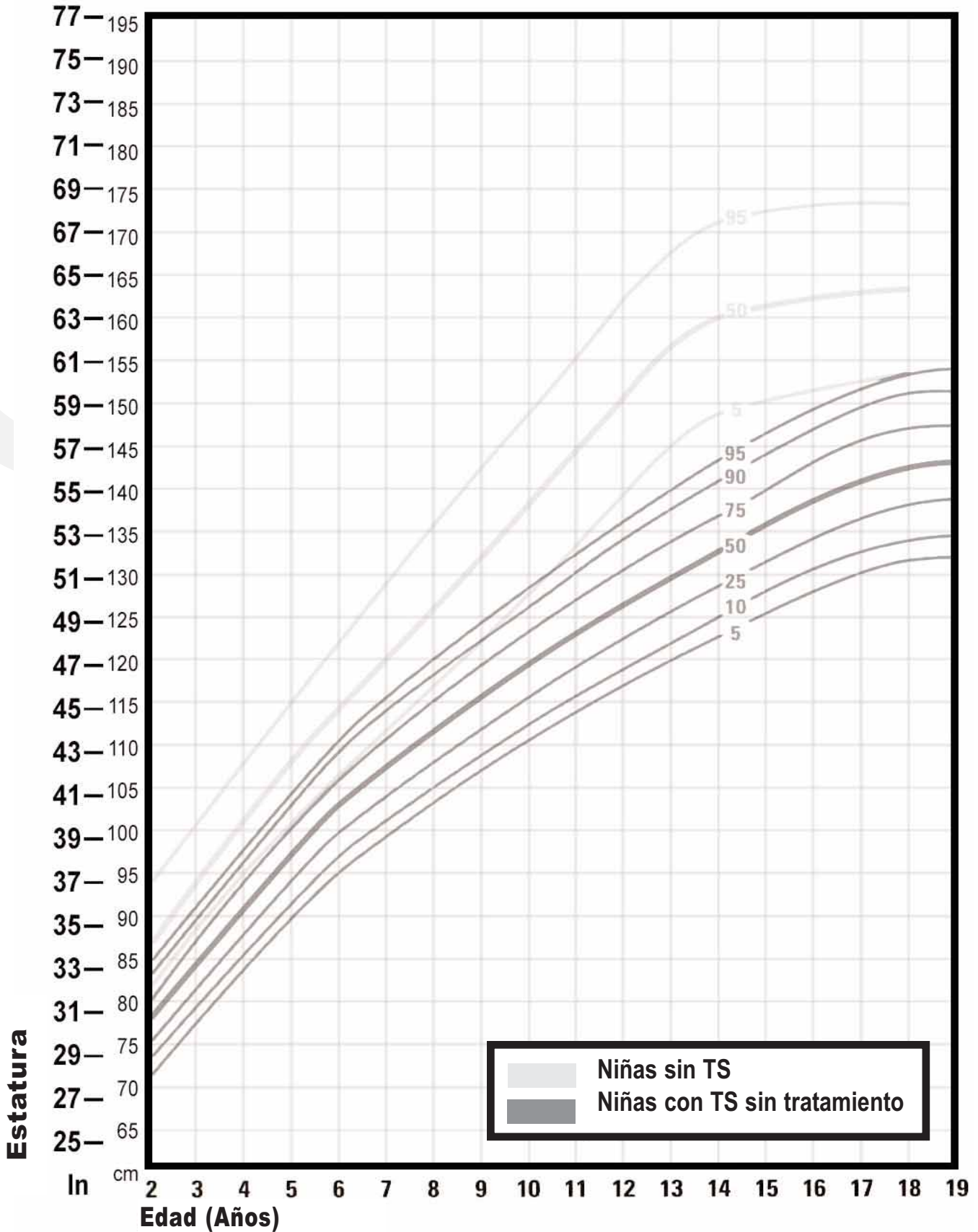
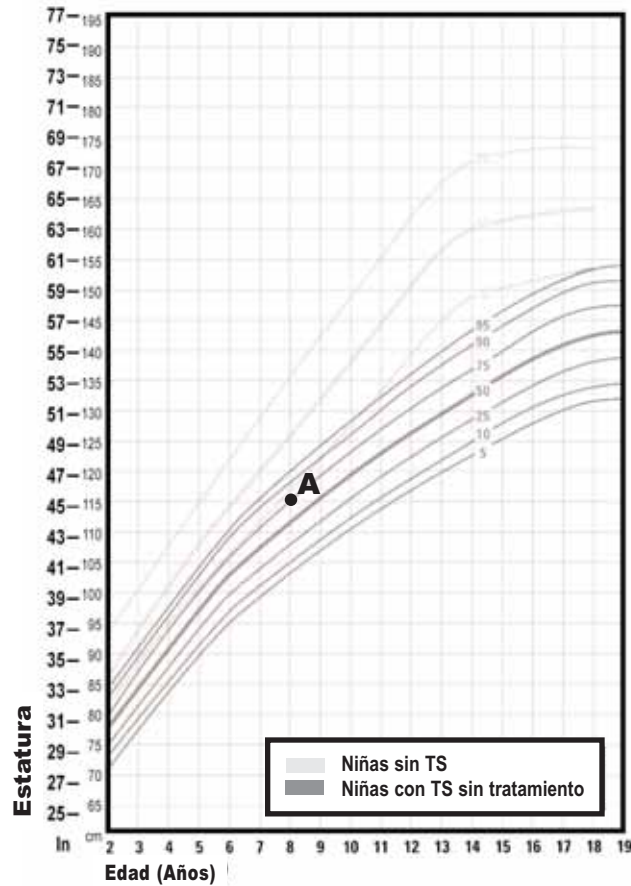


Figura 4.
Síndrome Turner
cuadro de crecimiento



Cuadro Gráfico de Crecimiento: Los cuadros gráficos de crecimiento son usados para comparar la estatura de un niño con las estaturas de otros niños de la misma edad y sexo. Este cuadro muestra el alcance de estatura para niñas con síndrome Turner y el alcance de estatura para otras niñas.

La línea gris de arriba marcada con “95” es la línea del 95 percentil para niñas normales. Esto significa que una niña cuya estatura está en esa línea es más alta que 95% de niñas de su edad. La línea gris clara con “50” representa la estatura promedio para la edad que se da.

Cuadro Gráfico de Crecimiento síndrome Turner: El área entre las líneas grises claras de la parte de arriba y abajo representa el alcance de la mayor parte de niñas. El área blanca entre las líneas grises oscuras de arriba y abajo representa el alcance de estatura de la mayor parte de niñas con síndrome Turner sin tratamiento.

Como usar un cuadro gráfico de crecimiento: Para usar un cuadro gráfico de crecimiento, encuentren la edad de la niña en la parte de abajo del cuadro y dibujen allí una línea vertical. Encuentren la estatura de la niña (en pulgadas o centímetros) a lo largo del lado del cuadro y dibujen una línea horizontal allí. El punto donde las dos líneas se cruzan es la estatura de la niña por edad.

Ejemplo: Nancy es una niña con TS de 8 años que es 45.5 pulgadas (115 cm.) de estatura. (Punto A en el cuadro gráfico de crecimiento). Su estatura es un poco menos del 5 percentil en el cuadro gráfico de crecimiento, lo que significa que ella es más baja que aproximadamente 95% de niñas normales de su edad. Su estatura está en el 75 percentil del cuadro de síndrome Turner, lo cual significa que ella es más alta que aproximadamente 75% de niñas de 8 años con síndrome Turner.

La estatura promedio adulta de una mujer con TS que no ha recibido tratamiento es de 4 pies y 18 pulgadas (142 cm) y a veces algunas mujeres llegan a alcanzar 5 pies (152 cm). La estatura de los padres afecta la altura de la hija – una niña con padres altos naturalmente va a ser más alta que una niña que tiene padres bajos. Las niñas con TS que no han recibido tratamiento con **hormonas de crecimiento** terminan en su edad adulta siendo 8 pulgadas más pequeñas de lo que se hubiera pronosticado basados en la estatura de sus padres. **Todas las niñas con TS deben tener un control cuidadoso de su crecimiento y deben anotarlo en el cuadro gráfico de crecimiento en intervalos regulares.**

Tratamiento con hormona de crecimiento

Uno de los cambios mayores en el tratamiento de TS en años recientes está basado en los resultados de muchos estudios de investigación relacionados con el uso de hormona de crecimiento biosintética (GH) en estas niñas. US Food and Drug Administration se ha unido con muchos otros países para aprobar el uso de GH para niñas con TS en 1996, y desde entonces **GH se ha convertido en una parte normal del tratamiento de TS**. Sabemos que la mayor parte de las niñas con TS crecerán más rápido y alcanzarán una estatura adulta normal (mayor de 5 pies) si reciben tratamiento con GH bastante temprano y por el tiempo suficiente, aunque los resultados para cada persona individualmente varían muchísimo. Los investigadores continúan buscando las maneras más seguras y eficientes de ayudar el crecimiento normal y la pubertad de las niñas con TS y por lo tanto las recomendaciones de tratamiento probablemente podrán cambiar a medida que se aprenda más. Participando en el registro TS Registry es una forma de apoyar esta investigación tan importante (ver la parte posterior del libretto).



Las directivas presentes sugieren que el tratamiento con GH debe ser considerado tan pronto como la estatura de la niña llegue a menos del 5 percentil en una cuadro gráfico de control de crecimiento normal de niñas, aún tan pronto como a los dos años de edad. Se sugiere una dosis normal mayor para las niñas con TS que para los pacientes con deficiencia de GH, y algunos médicos aumentan la dosis aún más, si el crecimiento de la niña se pone lento (mientras controlan con cuidado la posibilidad de efectos secundarios).

Andrógenos (hormonas tipo masculino) normalmente son producidas tanto por hombres como por mujeres. En las niñas, las glándulas adrenales comienzan a producir andrógenos aproximadamente a la edad de 8 - 9 años y los ovarios producen más en la etapa de pubertad. Conjuntamente estos andrógenos ocasionan el desarrollo normal del vello púbico, aumento de la masa muscular, y causan un estirón de crecimiento. Los resultados de estudios han demostrado que una dosis pequeña de andrógenos (a menudo con una droga llamada oxandrolone), suministrada conjuntamente con GH, aumenta el

crecimiento en las niñas con TS sin causar señales de demasiado andrógeno (tales como acné o vello facial). Por lo general, los andrógenos son suministrados a niñas con TS que tienen más de 9 años de edad, cuando los niveles de andrógeno deberían subir normalmente. Los andrógenos no deben usarse solos (sin GH) en niñas con TS porque no mejoran la estatura adulta por sí solos.

Estrógenos (hormonas tipo femenino) no son efectivos en incrementar el crecimiento. Una vez que una niña comience a tomar estrógenos para producir su pubertad, su edad de huesos avanza más rápidamente y el reloj corre velozmente hacia el tiempo donde su crecimiento llega a parar. Si una niña no comienza su pubertad por sí sola, la decisión de cuando comenzar con estrógenos es algo que cada niña y sus padres deben tomar, tratando de balancear el crecimiento continuo y la estatura adulta con el comienzo de la pubertad en un tiempo cerca de lo normal. La mayor parte de las niñas sin TS comienzan el desarrollo de los senos entre los 10 y 11 años de edad y tienen su primer período menstrual entre los 12 y 13 años, aunque algunas no comienzan el desarrollo de los senos hasta los 13.5 años.



Retrasar el comienzo de la pubertad hasta cerca del tiempo en el cual la mayor parte de las niñas están terminando su pubertad podría afectar la imagen del amor propio de la niña, su relación social con sus amigos y compañeros y su desarrollo sexual saludable. Cuando comenzar el estrógeno es una decisión importante y las familias deben hablar acerca de todos los diferentes aspectos abiertamente entre ellos y con los profesionales que son parte del equipo de apoyo de la niña. **No hay respuesta que sea correcta para todas y cada una de las niñas.**

Los mejores resultados en términos de estatura adulta incrementada dependen de varias cosas:

- diagnóstico de TS temprano
- buena salud general y nutrición
- tratamiento pronto del crecimiento lento con una dosis apropiada de GH
- adición de una dosis pequeña de oxandrolone al final de la niñez (para algunas niñas)
- comienzo de terapia de estrógeno relativamente tarde (este debe estar en balance con la importancia del desarrollo cerca de lo normal de la pubertad)

Todos los tratamientos con hormonas relacionados con el crecimiento deben ser controlados por un endocrinólogo pediatra, quién supervisará a la niña cuidadosamente para controlar su crecimiento e investigar raros, pero posibles, efectos no deseables del tratamiento. Los efectos secundarios de GH ocurren en menos de 2 entre 1,000 niñas e incluyen: dolores de cabeza severos y vómito causados por el aumento de presión en el cerebro; edema; resistencia a insulina y elevación de azúcar en la sangre; empeoramiento de escoliosis; daño a la placa de crecimiento en la cadera (“desliz de la epífisis superior del fémur” o SCFE); y crecimiento rápido de lunares (los últimos tres por lo general ocurren

durante períodos de crecimiento rápido). El oxandrolone (andrógenos) suministrado en cantidades grandes puede causar acné, profundidad de la voz, crecimiento de vello facial, resistencia a insulina y avance rápido de la edad de huesos.

Otros rasgos o características físicas

Muchos rasgos o características físicas fuera de lo común pueden ser observados en las niñas con TS y una característica que es muy visible en una niña puede llegar a ser invisible en otra. Muchas niñas tienen solamente algunas o pocas de estas características o rasgos, y otras pueden no tener ninguna de las que sean visibles del todo. Algunos de estos rasgos o características ocurren debido a los cambios durante el curso normal del crecimiento y desarrollo de los huesos antes y después del nacimiento. A continuación está una lista de algunos rasgos o características comunes incluyendo términos médicos y descripciones:



- apariencia robusta
- paladar angosto con arco elevado o alto (techo de la boca) y dientes apretados o apiñados
- retrognatía (retrusión del maxilar inferior)
- tórax o pecho ancho con un espacio amplio entre los pezones que pueden estar invertidos (girados hacia adentro en lugar de estar sobresalientes)
- cubitus valgus (brazos que están rotados ligeramente hacia fuera a partir de los codos)
- dedo anular "corto" (el hueso de la mano que une el dedo anular es corto, no el dedo)
- pectus excavatum (tórax o pecho en embudo)

Otros rasgos o características físicas fuera de lo común son el resultado del desarrollo insuficiente del sistema linfático antes del nacimiento. El sistema de vasos linfáticos lleva el líquido que ha filtrado en los tejidos de regreso a las venas. Si este sistema no está trabajando apropiadamente, el líquido se reúne en los tejidos y es llamado linfedema. En las niñas con TS, a menudo este líquido se reúne alrededor del cuello antes del nacimiento y puede afectar la apariencia del cuello y las orejas. Después del nacimiento, a menudo el líquido se reúne en las manos y pies. Algunos de estos otros rasgos o características están enumeradas a continuación:



- cuello corto, grueso, de apariencia membranosa "aleado"
- línea de crecimiento del cabello muy baja en la parte posterior de la cabeza
- orejas prominentes
- uñas de las manos y los pies suaves, angostas y dirigidas hacia arriba

Algunos de estos rasgos o características pueden ser ligeramente visibles, pero otros pueden causar timidez y vergüenza a la niña. Muchos de estos pueden ser mejorados con tratamientos. Por ejemplo: linfedema puede mejorar con terapia de compresión manual (masajes, ejercicio, prendas de vestir con soporte, y cuidado de la piel). Un número pequeño de niñas tienen operaciones de cirugía estética para mejorar la apariencia de su cuello y orejas (sin embargo el cirujano debe tener presente el riesgo de la formación de cicatrices gruesas o excesivas). Una especialista en maquillaje y vestuario puede ayudar a la niña mayor o mujer con TS para lucir lo mejor posible poniendo el énfasis en sus rasgos positivos.

Desarrollo Sexual

Desarrollo Sexual en TS

La falta del desarrollo sexual (desarrollo de los senos, los contornos del cuerpo femenino y la menstruación) **durante la adolescencia es otra característica de marca de TS.** El desarrollo sexual es afectado porque los ovarios (órganos sexuales femeninos) a menudo dejan de funcionar temprano en la vida. Las dos funciones mayores de los ovarios son: producir las hormonas del sexo femenino (estrógeno y progesterona), y guardar óvulos y eliminarlos en forma regular una vez que comienza la menstruación. Si los ovarios no producen sus hormonas, el desarrollo sexual no sucede, a no ser que estas hormonas hayan sido reemplazadas con medicinas. Ningún o muy pocos óvulos están almacenados en los ovarios, en consecuencia un embarazo espontáneo es muy raro y tiene un alto riesgo de problemas genéticos en el bebé. Los otros órganos reproductivos femeninos (trompa de Falopio, útero o matriz y vagina o canal de nacimiento) están presentes y funcionan normalmente.



10 a 15% de las niñas que tienen un cariotipo 45X y aproximadamente una tercera parte de las niñas con mosaicismo llegan a tener algunas señas del desarrollo de sus senos durante su adolescencia temprana y algunas llegan a menstruar. En estas niñas el desarrollo sexual y la menstruación por lo general para o termina antes de lo normal. Un poco de vello púbico y axilar crece en algunas niñas de 10 a 12 años de edad, sin pubertad, porque sus glándulas adrenales están produciendo las cantidades normales de andrógenos.

Tratamiento con hormonas femeninas

Afortunadamente, las hormonas femeninas ausentes pueden ser reemplazadas con medicinas. Debido a que este tratamiento hace que la edad de los huesos avance más rápidamente, una niña puede elegir el retraso de su pubertad hasta que ella se encuentre cerca del final de su potencial de crecimiento. La mayor parte de las niñas eligen empezar el tratamiento de estrógeno entre los 12 y 15 años de edad, comenzando con una dosis pequeña que inicia el desarrollo de los senos, desarrollo del útero (matriz) y cambia la forma de los contornos del cuerpo. La dosis de estrógeno es incrementada a lo largo de uno a tres años, y entonces se añade progesterona para iniciar la menstruación.

Los estrógenos son esenciales para un cuerpo saludable y deben ser continuados por lo menos hasta la época normal de la menopausia (alrededor de los 50 años de edad). Los estrógenos ayudan a las mujeres a disminuir el riesgo de enfermedades cardiovasculares (corazón) y apoplejía y además son necesarios para la salud y fortaleza de los huesos. Las mujeres con TS que no reciben terapia de tratamiento de reemplazo de estrógeno entre los 40 y 50 años de edad tienen un alto riesgo de osteoporosis (huesos debilitados). Los posibles beneficios y riesgos de la terapia de estrógeno continuada después de los 50 años no están claros y cada mujer debe hablar con su médico acerca de estos.

La función sexual es normal en las mujeres con TS que están recibiendo tratamiento de hormonas y pueden esperar tener una vida sexual saludable y satisfactoria. Las adolescentes y mujeres con TS tienen el mismo riesgo que cualquier otra persona de contraer enfermedades transmitidas sexualmente y deben aprender a protegerse de este riesgo cuando llegan a tener una vida sexualmente activa.

Como cualquier otra mujer que está recibiendo terapia de reemplazo de hormonas, las mujeres con TS deben tener una evaluación ginecológica cada año y reportar inmediatamente a su ginecólogo si tienen cualquier síntoma que es fuera de lo común.

Fertilidad

Muy rara vez una mujer con TS puede concebir un bebé sin tratamiento médico especial. Para las mujeres con TS existen las mismas numerosas opciones para tener niños como para cualquier otra mujer con problemas de fertilidad. Adopción es una solución común. Las técnicas que pueden ser usadas en mujeres con TS (después de prepararlas con terapia especial de hormonas) incluyen donación de óvulo (colocando el óvulo de otra mujer en la trompa de Falopio y



tratando de fertilizarlo, llamado “gamete intrafallopian transfer” GIFT) y donación de embrión (insertando un óvulo fertilizado en el útero de la mujer, llamado “in vitro fertilization” o IVF). Estas técnicas, combinadas con una cuidadosa terapia hormonal, han hecho posible que muchas mujeres con TS tengan un embarazo completo y den a luz.

Los investigadores ahora están poniendo énfasis en la posibilidad de usar óvulos preservados o ovarios obtenidos en la niñez que permitan a una mujer con TS la oportunidad de un embarazo con sus propios óvulos más adelante en su vida. El embarazo en TS es siempre una situación de alto riesgo para la madre y el bebé y, en consecuencia, la mujer embarazada debe ser controlada con mucho cuidado por un equipo de especialistas muy bien entrenados.

Inteligencia y rendimiento escolar



La inteligencia de las niñas con TS varía tanto como la de la población universal y por lo general está dentro del promedio normal. Hay mujeres con TS que son médicos, enfermeras, secretarías, cuidadoras de niños en guarderías, artistas, maestras, abogados, atletas – o una parte de casi todas las profesiones que uno puede nombrar. Sin embargo, los investigadores han encontrado que las **niñas con TS tienen una tendencia mayor que otros niños de tener deficiencias específicas de aprendizaje especialmente en las áreas no verbales** (algunas veces llamadas incapacidades de aprendizaje no verbal o NLD). Las deficiencias observadas más comunes incluyen:

- dificultad imaginando objetos y la relación entre ellos (proceso visual-espacial; dificultad conduciendo y muy mal sentido de dirección);
- dificultad en apreciar señas sociales hechas con sutileza, tales como expresiones faciales (conocimiento social);
- dificultad con la solución de problemas no verbales (matemáticas); y
- torpeza (problemas psicomotor y dexteridad manual pobre).

Estas dificultades de aprendizaje son lo suficientemente comunes y hacen que algunos especialistas sugieran que las niñas con TS sean evaluadas temprano en la infancia; otros sugieren esperar para ver si llegan a tener problemas y evaluarlos rápidamente en ese momento. Los padres y los maestros deben tratar de evitar los peligros de la profesión de realización de sus ambiciones teniendo las mismas expectativas de la niña con TS como de cualquier otro niño, mientras se mantienen alertas a las señales de un problema de aprendizaje.

Los psicólogos tienen especialidades al igual que los médicos, por lo tanto es importante encontrar un psicólogo que está especializado en identificar y satisfacer las necesidades especiales de su hija. Los psicólogos pediatras se concentran en niños que tienen condiciones médicas y sus familias, y los neuropsicólogos trabajan con personas que tienen condiciones que afectan su habilidad para aprender. Un psicólogo con entrenamiento en una de estas especialidades estaría muy apropiado para ser parte del equipo de apoyo de su hija. Pidan sugerencias al endocrinólogo pediatra de su niña o consulten con el foro informativo de TSS-US (uniclave Recursos) para obtener más información acerca de como, cuando, donde y con quién pueden conseguir una evaluación de incapacidades de aprendizaje para su hija.

Si existe alguna dificultad de aprendizaje, actividades de enseñanza y métodos de instrucción apropiados pueden ser planeados y llevados a cabo temprano antes que la niña de pequeña quede atrás en el desarrollo de su movimiento motor o de más grande tenga problemas serios en la escuela. La terapia ocupacional (aún para infantes) y el entrenamiento académico individual y para resolver problemas también pueden ayudar a las niñas con TS para superar sus dificultades visual-espacial y de aprendizaje, los cuales, si existen, perdurarán hasta cuando sean adultos. Más información acerca de estas dificultades e ideas para trabajar con ellas pueden encontrar a través de TSS-US (ver Recursos).



Un buen planeamiento de carrera o vocación es importante para las mujeres con TS, especialmente si existen incapacidades de aprendizaje. Afortunadamente existe un número creciente de mujeres con TS que han tenido mucho éxito y que están participando en grupos de apoyo tales como TSS-US y pueden servir como modelos para que las niñas y jóvenes imiten.

Desarrollo social y emocional

Los resultados de investigaciones pasadas en adultos con TS indican que es menos probable que, como otras mujeres, vivan independientemente, se casen y tengan una vida sexual activa, a pesar de tener antecedentes de educación y trabajo similares. Esta investigación comprendía mujeres que, como un grupo, no se beneficiaron de los tipos de tratamientos de hormonas y otras ayudas que existen ahora, por eso la generación de niñas del presente que está recibiendo mejor atención puede ser diferente. Sin embargo, estos resultados señalan la necesidad de poner atención al desarrollo social y emocional en la niñez y adolescencia.



Los resultados de investigaciones recientes de la adaptación social y emocional de las niñas jóvenes con TS indican que, comparadas con otras niñas, ellas tienden a tener un comportamiento mucho más inmaduro, dificultad en concentrarse y problemas con superactividad, todo lo cual puede afectar sus relaciones con otros niños. Las adolescentes están predispuestas a inmadurez, ansiedad, depresión y abandono social y tienden a comenzar a salir con amigos y a participar en actividad sexual a una edad mayor que otras niñas.

Debido a estos riesgos, es importante que los familiares y profesionales animen y apoyen a estas niñas para establecer amistades saludables con otros niños de la misma edad y para participar en actividades sociales apropiadas para su edad (ej, clubs, pasatiempos, Scouts, actividades de las iglesias, trabajo voluntario, deportes, etc.). El apoyo de una sexualidad saludable apropiada para su edad (en el contexto de valores personales de la familia) es importante para crear la fundación para salir con amigos y tener relaciones sexuales incluyendo matrimonio.

Fomentando independencia a través de la niñez y poniendo atención al planeamiento vocacional o de carreras durante los años de adolescencia ayudará a crear más elecciones para las niñas con TS y mejorará la calidad de su vida adulta. La comunicación con otras familias mediante un grupo de apoyo como TSS-US es de mucho beneficio para tratar con estos puntos y la sección Apoyo Social y Emocional para Niñas con TS contiene ideas para apoyar el crecimiento interior saludable y el desarrollo de comportamientos sociales durante la niñez.

OTROS ASPECTOS DE SALUD

Existe un número de preocupaciones acerca de la salud y problemas médicos que ocurren con más frecuencia en niñas con TS que en otros niños, por lo tanto es crucial que estas niñas reciban buena atención médica por un médico familiarizado con la condición, tal como un endocrinólogo pediatra (especialista en crecimiento de niños y condiciones de hormonas). Las clínicas TS tienen equipos de especialistas que trabajan para llenar las necesidades de niñas con TS y sus familias. Pueden ponerse en contacto con TSS-US para ver si hay una de estas clínicas cerca de ustedes.

Existe una variación de severidad en muchas de estas condiciones, con algunas niñas que son afectadas seriamente, otras afectadas levemente y otras que no son afectadas en nada. Muchas de las condiciones pueden ser corregidas o controladas con tratamientos y algunas de ellas pueden ser prevenidas. Esta lista larga está provista con el propósito de completar la información. **Ninguna niña tendrá todas estas condiciones.** El médico de su hija, o enfermera, está en la mejor posición para contestar las preguntas específicas acerca de su cuidado.

Corazón y vasos sanguíneos



Aproximadamente 30% de las niñas con TS nacen con un problema que afecta la estructura del corazón. Los problemas más comunes son una válvula aórtica bicúspide (válvula por la que sale la sangre del corazón y entra en la aorta que normalmente tiene tres cúspides o puntas, pero en este caso tiene solamente dos) y coartación (estrechez) de la aorta (la arteria principal que sale del corazón). Aunque estas condiciones a menudo son diagnosticadas en el nacimiento o en la infancia, todas las niñas y mujeres con TS, de cualquier edad, deben tener una examinación física y una ecocardiografía o MRI del corazón para evaluar la condición del corazón tan pronto como sean diagnosticadas con TS, otra durante la adolescencia temprana (12-15 años de edad) y cada tres o cinco años durante la edad adulta. Si se encuentra algún problema, la niña debe ser referida a un cardiólogo pediatra (especialista del corazón de niños) para atención continua. En algunos casos, el problema puede necesitar ser corregido con cirugía, y en otros, el cardiólogo controlará cuidadosamente a la niña.

Presión alta de la sangre (hipertensión) es otra condición común en TS. Algunas veces es el resultado de un problema del corazón o de los riñones, pero otras veces se debe a una causa desconocida. La presión alta de sangre puede no ocurrir hasta tarde en la niñez o en la edad adulta y puede ponerse peor con la obesidad y edad. Las mujeres con TS deben tener evaluaciones de la presión de su sangre periódicamente y deben seguir los consejos de su médico, los cuales pueden incluir dieta, ejercicio y medicinas.

Otro problema del corazón, dilatación de la ruta aórtica (agrandamiento de la aorta donde ésta sale del corazón, a menudo asociada con debilidad de sus paredes) no es común, pero puede tener un resultado devastador – las capas de las paredes débiles de esta arteria mayor pueden separarse entre ellas (disección) o reventar (ruptura), causando hemorragia interna, choque y hasta la

muerte si no se ha diagnosticado y tratado rápidamente. El riesgo es mayor durante la adolescencia y en la edad adulta, y esto puede ocurrir aún en mujeres que no tienen ningún historial de problemas del corazón o presión alta de sangre (aunque esos factores aumentan el riesgo). Todas las niñas mayores y las mujeres con TS – y sus familias – deben entender que **un dolor severo del pecho, aunque no sea por mucho tiempo, puede ser un síntoma de este problema extremadamente serio**. Deben ir a una sala de emergencias inmediatamente y obtener un MRI para descartar la posible disección aórtica. Esta condición es rara y no es necesario vivir con temor de que suceda – simplemente necesitan estar alertas para que sea diagnosticada apropiadamente y tratada de inmediato, si existe.

Riñones

Entre 25 y 40% de mujeres con TS nacen con una condición que afecta sus riñones (los órganos responsables por filtrar la sangre y formar la orina). En algunas, los riñones son de una forma no común (herradura) o están en una posición no común, y en otras, la estructura interna de los riñones está afectada (sistema de colección de orina doble es lo más común). Estas condiciones pueden no tener ningún efecto en la salud de la niña, pero pueden aumentar su riesgo de infecciones del tracto urinario, presión alta de sangre o algún otro problema de riñones. Por esta razón, todas las niñas con TS deben tener un examen con ultrasonografía de sus riñones pronto después de haber sido diagnosticadas y, si cualquier resultado no común está presente, debe ser evaluado y tratado (si es necesario) por un nefrólogo pediatra (especialista en riñones de niños). Las niñas con resultados detectados en sus riñones deben tener repetidos exámenes con ultrasonografía y cultivos de orina cada tres o cinco años durante toda su vida.

Oídos y audición



Las infecciones de oídos y la pérdida auditiva son comunes en TS. En un estudio de niñas con TS de cuatro a quince años de edad, 57% tenían algún problema en el tímpano y 43% tenían pérdida auditiva. Cambios en la estructura del oído medio y la trompa de Eustaquio (tubo que conecta el oído medio con la parte posterior de la garganta) son probablemente la causa del drenaje y ventilación escasos en el oído medio y el movimiento fácil de gérmenes desde la garganta hasta el oído – todo lo cual tiene parte en causar infecciones de oído frecuentes (otitis media) y efusiones (fluidos), especialmente en la niñez temprana. Las efusiones del oído medio frecuentes causan una pérdida auditiva conductora porque el sonido no se mueve normalmente a través del oído que está lleno de fluido. La otitis aguda del oído medio debe ser tratada con antibióticos lo más

pronto posible. La colocación de tubos en los oídos (tubos de timpanotomía) debe ser considerada si el fluido en el oído medio a causado pérdida auditoria por más de tres meses. Los tubos de timpanotomía drenan el fluido del oído medio y restituyen la audición, disminuyen el número de infecciones del oído y ayudan a prevenir complicaciones (tales como el crecimiento de tejido en el oído medio (colesteatoma) y la infección del hueso mastoide (mastoiditis). En vista de que las adenoides hinchadas pueden también bloquear el tubo de Eustaquio, causando fluido en el oído medio o dificultad en respirar, puede ser necesario remover las adenoides (adenoidectomía).

Otro tipo de pérdida auditoria – pérdida de audición sensorineural – también es común en TS. Este tipo de pérdida auditoria está relacionado con la función del oído interno, donde las vibraciones causadas por las ondas producidas por los sonidos son transformadas en impulsos de nervios que viajan hasta el cerebro. En el estudio mencionado más arriba, 58% de las niñas también tenían alguna pérdida sensorineural. Esta pérdida auditoria puede comenzar en la niñez y parece empeorar a medida que pasa el tiempo, así es que más de 90% de las mujeres con TS en sus cuarenta años tienen alguna forma de pérdida auditoria, y más del 25% de ellas necesitan aparatos de ayuda para sordera.

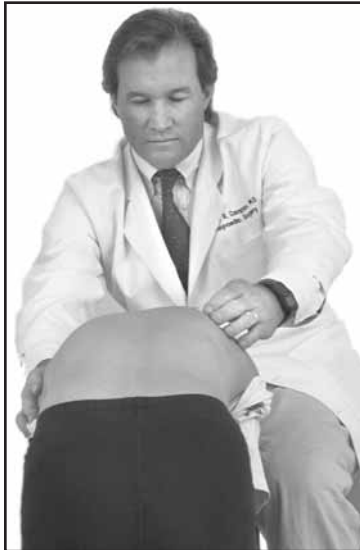
Debido al promedio alto de problemas de oídos y audición y el efecto que estos tienen en la calidad de vida de la persona (incluyendo su comunicación oral), **todas las personas con TS deben tener evaluaciones de su audición y la función de su oído medio periódicamente durante toda su vida.** También es importante que las niñas y mujeres con TS protejan su audición evitando ambientes bulliciosos y ruidos o usando protección en sus oídos.

Ojos y visión



Varias condiciones de los ojos son más comunes en TS que en la población general, incluyendo estrabismo (desviación u ojos bizcos); ambliopia (disminución de la agudeza visual sin lesión orgánica detectable del ojo); ptosis (párpado superior ligeramente caído hacia abajo); ceguera a los colores rojo/verde; y glaucoma congénital (aumento de presión dentro del ojo comenzando en el nacimiento). De todos éstos, el estrabismo es el más común afectando a aproximadamente una tercera parte de las niñas con TS. Ocurre entre los seis meses y siete años de edad y es más común entre los dos y tres años. Si no se corrige con lentes especiales o cirugía, el resultado será la disminución de la agudez visual (ambliopia) en el ojo desviado o bizco en 30 - 50% de las niñas afectadas por esta condición. Las niñas con TS deben tener tener una evaluación de sus ojos y su visión por su médico principal como parte de cada examen físico y deben ser referidas a un oftalmólogo (especialista en ojos), si existe algún problema.

Huesos y dientes



Las niñas con TS pueden aparentar ser robustas porque tienen hombros y pelvis relativamente anchos y también tienden a tener pies y manos grandes. Infantes con TS tienen un riesgo mayor de dislocación congénita de las caderas (lo cual aumenta el riesgo de osteoartritis en las caderas de las mujeres adultas). Aproximadamente 10% de las niñas con TS llegan a tener escoliosis (curvatura de la columna vertebral) durante su infancia o adolescencia. La escoliosis también puede ser causada por estirones de crecimiento relacionados con tratamiento de GH. El endocrinólogo pediatra evaluará la posible existencia de estas condiciones durante visitas regulares a la clínica y referirá a la niña a un especialista si es necesario.

Osteoporosis (reducción de la masa ósea de los huesos) y fracturas son más comunes en las mujeres con TS que en otras mujeres, pero esto podrá mejorar entre las niñas con TS que están recibiendo hormonas de crecimiento durante su niñez, comenzando estrógenos temprano en su vida, y tomando estrógenos con más regularidad durante su edad adulta que en el pasado.

Las niñas con TS pueden tener dientes apretados unos con otros debido a la retrusión de su maxilar inferior y paladar angosto con un arco alto. Sus dientes pueden tener raíces poco profundas, poniéndolos en riesgo de resorción de rutas (rutas “desintegradas”). Una buena atención dental y referencia temprana a un especialista en ortodontología, entre los 8 a 10 años de edad, permitirá la coordinación de procedimientos ortodontológicos con tratamientos hormonales.

Sistema inmunitario

Entre 10 y 30% de niñas y mujeres con TS desarrollan hipertiroidismo (nivel bajo de la hormona tiroidea), el cual a menudo es causado por enfermedad autoinmune (el cuerpo reacciona a sus propias células tiroideas como si ellas fueran extranjeras y trata de destruirlas, alguna vez llamándose tiroiditis de Hashimoto). El riesgo de hipertiroidismo aumenta con la edad. Los síntomas de hipertiroidismo (los cuales pueden incluir estreñimiento; poca energía; concentración limitada; cabello, piel y uñas secas; pérdida de cabello; y aumento de peso) a menudo son tenues o delicados y por esa razón **la función de la tiroides debe ser evaluada en el momento del diagnóstico y después cada uno o dos años durante toda la vida**. El hipotiroidismo es tratado fácilmente con medicinas.

Las niñas con TS parecen tener un riesgo mayor de lo normal de otros problemas del sistema inmunitario incluyendo: síndrome de celiaquía (intolerancia al gluten), enfermedad de inflamación de intestinos, y artritis reumatoide juvenil. Las niñas con quejas de problemas digestivos o problemas de articulaciones deben ser examinadas por su médico lo más

pronto posible, quién puede referirlas a un especialista si es necesario. El tratamiento puede consistir de cambios de dieta de alimentos (debido a las condiciones de los intestinos) y medicinas.

Se notan concentraciones elevadas de enzima del hígado en más de 30% de mujeres con TS y, por lo general, no están relacionadas con ningún problema de salud del hígado. En algunas mujeres, éstas parecen ser auto-inmune, y en otras, están relacionadas con el aumento de peso.

Metabolismo

Las niñas y mujeres con TS tienen un riesgo más alto para un grupo de condiciones algunas veces llamado “el síndrome metabólico”. Estas incluyen: presión alta de sangre; niveles de sangre alterados de lípidos (ácidos de grasa tales como colesterol); diabetes no insulino dependiente mellitus (NIDDM; también llamada Tipo II o diabetes de comienzo en la edad adulta); obesidad; secreción de insulina aumentada; y secreción de ácido úrico aumentada (relacionada con gota). Muchas de estas condiciones pueden conducir a enfermedades cardiovasculares (corazón y vasos sanguíneos), por lo tanto es necesario tener un control cuidadoso y tratamiento inmediato de estos problemas (si llegan a ocurrir) durante toda la vida.



La obesidad es un problema común en TS, especialmente durante la adolescencia y en la edad adulta. El peso extra en una persona baja es muy visible y puede conducir a burlas de los demás y a baja autoestima de la persona. La obesidad está asociada con la presión alta de la sangre y NIDDM, y en vista de que una niña con TS se encuentra en alto riesgo para que estos problemas comiencen, es importante que ella mantenga un peso saludable.

La dieta y el ejercicio son las claves del control de peso en TS, así como para todos los demás en general. El médico de su hija o enfermera pueden sugerir una dieta saludable y programa de ejercicio o pueden referirla a una dietista para que le dé consejos. Si tienen una hija pequeña, ayúdenla a desarrollar buenos hábitos de alimentación y ejercicio temprano en su niñez – es más fácil mantenerse delgado que perder peso.

Piel

Las niñas y mujeres con TS son más propensas que los demás a la formación de cicatrices exageradas (cicatrices hipertróficas o queloides) – aún heridas simples como agujeros para aretes o extirpación de un lunar pueden cicatrizar con tejidos de cicatrización gruesos o de volumen excesivo. Los cirujanos y la familia deben considerar esto antes de cualquier operación, incluso la cirugía estética

para mejorar la apariencia de un cuello membranoso aleado y orejas prominentes.

Los lunares benignos (nevo) son comunes en TS y pueden crecer en tamaño y número a través de la niñez, especialmente durante el tratamiento con GH y en la adolescencia. Aunque esto no parece estar relacionado con un alto riesgo de cáncer de la piel, todos los lunares deben ser observados para ver si hay cambios y deben ser evaluados por un dermatólogo, si existe alguna sospecha.



Hemangiomas, tumores benignos compuestos de vasos sanguíneos recientemente formados, son más comunes en TS que en otros niños. Estos pueden aparecer en la piel como marcas de nacimiento (manchas de color vino oporto o marcas “frutilla” o “frambuesa”) o en los órganos internos como en los intestinos, donde pueden reventar y causar hemorragia. Una niña con TS que es anémica o tiene defecaciones que contienen sangre fresca o aparentan como granos de café molido debe tener un examen para ver si tiene una hemangioma intestinal.

Seborrea y eccema (dermatitis atópica) también son comunes y por lo general responden bien a tratamiento.

APOYO SOCIAL Y EMOCIONAL

Aspectos generales

Crecer puede ser difícil para cualquier niño, y un niño que es diferente debido a su estatura o apariencia puede tener más dificultades que otros niños. Las niñas con TS pueden sentir timidez y vergüenza acerca de su condición, lo cual puede resultar en amor propio inferior. Las actitudes de sus padres, hermanos y familiares son importantes para ayudar a una niña con TS a desarrollar un buen sentido de identidad y valor fuerte. Los padres pueden sentirse enojados, culpables o desilusionados cuando se enteran de que su hija tiene una condición genética; o pueden sutilmente alejarse de ella o sobreprotegerla y tratar de refugiarla del mundo exterior, tratanto de esta manera poder protegerse a si mismos de sus propias emociones. Estas son reacciones humanas normales y son parte del proceso de adaptación que se espera y que pueden llevar a la aceptación de la niña y su condición y al reconocimiento de sus virtudes y su potencial.

La comunicación con otros padres que han enfrentado situaciones similares puede ser de mucho beneficio durante la etapa difícil después de haber

recibido el diagnóstico. Las cosas más importantes que los padres pueden hacer por sus hijos (y por ellos mismos) son aceptarlos y amarlos exactamente tal como son y apoyarlos para desarrollar independencia y un buen sentido de amor propio.

Aspectos del cuidado de la salud

El médico de la niña o enfermera deben proveer información a la familia acerca de todos los aspectos de TS ya sea directamente o ayudando a las familias a encontrar buenas fuentes de información. El proceso de aprendizaje ocurrirá a través de meses y años a medida de que se presenten diferentes necesidades y preocupaciones durante la infancia, niñez, adolescencia y en la etapa de vida adulta. **Los proveedores de servicios de salud y los padres deben ser de mente abierta y honestos con la niña** y deben incluirla en conversaciones acerca de implicaciones y tratamiento de su condición. Esto es especialmente importante a medida que la niña llega a ser mayor y el tiempo se acerca de hacer decisiones que afectan su desarrollo y crecimiento sexual.

Padres, niñas mayores y mujeres con TS pueden tener que tratar con proveedores de servicios de salud que tienen conocimiento limitado acerca de TS y los correspondientes riesgos de salud relacionados, muchas veces y aún en situaciones de emergencia. Deberán tomar valor y, con agresividad, solicitar que el proveedor de servicios de salud consulte con un médico que tiene más conocimiento acerca de TS, o que escuche a un padre que tiene conocimiento o a una persona con TS. Habrán oportunidades cuando tal agresividad tendrá que ser necesaria.

Un trágico ejemplo de esto es la muerte reciente de una mujer de 20 años con TS a causa de una disección de aorta. Ella fue a la sala de emergencias, cuando comenzó a tener dolor severo del pecho, pero nadie allí sabía acerca del gran riesgo de su condición y la mandaron a su casa de regreso sin hacerle los exámenes apropiados. Murió muy pronto después de irse. Su muerte hubiera podido ser evitada si ella hubiera sabido de su alto riesgo o hubiera podido comunicar esa información a los médicos y solicitar agresivamente que le hagan un MRI para evaluar su corazón. Tragedias como ésta pueden evitarse en el futuro si tanto las familias como los proveedores de servicios de salud llegan a adquirir más conocimiento acerca de TS.



Aspectos relacionados con el crecimiento

Aunque el tratamiento con GH está haciendo una diferencia en el crecimiento de muchas niñas con TS, la estatura baja continua siendo de preocupación en una sociedad donde se pone un gran valor a la estatura y aún la estatura mediana es considerada como una desventaja.

Familiares, amigos y maestros pueden tratar a un niño pequeño de acuerdo a su tamaño y no a su edad y esto puede promover inmadurez en su comportamiento. Hablar con amigos y maestros acerca de esta tendencia para llamar su atención puede ser una ayuda.

Aquí tienen algunas ideas para hacer la vida de una niña de estatura baja más fácil y para apoyar su independencia:

- ❑ Hacer el ambiente físico del hogar tan cómodo como sea posible para la niña. Colocar los espejos y las barras para colgar ropa en los roperos más abajo y poner taburetes o banquitos firmes en diferentes lugares de la casa.
- ❑ Enseñar a la niña maneras de enfrentar las dificultades de los ambientes físicos fuera del hogar. Representar y actuar situaciones que hacen sentir a su hija incómoda en público y ayudarla a encontrar maneras de superarlas, practicándolas primero en la privacidad del hogar.
- ❑ Ayudar a su hija a aprender comportamientos sociales. Cosas simples como pedir comida en un restaurante o pedir ayuda en una tienda de comercio pueden causarle intimidación, si no está segura de como hacerlo. Pueden practicar estos comportamientos en la casa y observar a otros niños y adultos en las mismas situaciones.
- ❑ Dar a su hija responsabilidades en el hogar. Las niñas con TS no deben estar excusadas de participar en los quehaceres domésticos y trabajos debido a su tamaño o condición. Un taburete o banquito firme para subir o una extensión para los brazos pueden ayudarla para alcanzar en la mayoría de los trabajos.
- ❑ Su hija debe vestirse de acuerdo a su edad en lugar de su tamaño. Esto quiere decir que tendrán que arreglar alguna ropa o aprender a coser. Los estilos que ponen énfasis en el busto y no ponen atención a la cintura y al cuello (tales como vestidos con diferentes niveles y capas o de estilo princesa) pueden ser los más atractivos para las niñas mayores.
- ❑ Animar a su hija a desarrollar habilidades que le permitan una interacción social y la competencia con una variedad de otros niños. Existen muchas actividades que ayudan a los niños a desarrollar habilidades especiales y a aprender a trabajar y jugar



con los demás – música, drama, baile, canto, 4H clubes, scouting y deportes, para nombrar unos cuantos.

- ❑ Podrán surgir algunas preocupaciones para algunas niñas acerca de inyecciones de GH. Ideas para manejar el estrés relacionado con el tratamiento de GH están disponibles en los materiales provistos por la mayoría de las compañías que fabrican GH y en un librito distribuido por Human Growth Foundation (“*Short & OK*”; ver *Recursos*, Human Growth Foundation).

Aspectos sociales

Las dificultades de aprendizaje no verbal que afectan a muchas niñas con TS a menudo afectan su desarrollo social y su relación con los demás. Algunas de ellas tienen dificultad en “observar” e interpretar las expresiones faciales y otras señas sociales no verbales tales como: el lenguaje corporal, tocar, y el tono de voz. Pueden fácilmente abrumarse por las nuevas situaciones y tener dificultad para identificar sus propias emociones así como las de los demás. Pueden no darse cuenta de los efectos que su comportamiento tiene en otra gente y muchas veces pueden ser ofensivas sin tener intención de hacerlo. Los padres y maestros pueden ayudar a estas niñas a mejorar sus comportamientos sociales en diferentes maneras:



- ❑ Ayudar a su hija a nombrar e identificar sus propios sentimientos – “Tu diste un portazo y tiraste tu mochila en el piso. ¿Qué sientes dentro de ti? ¿Estás enojada en este momento?”
- ❑ Identificar sus propios sentimientos a medida que se presentan durante la interacción con su hija y ayudarla a aprender el significado de las expresiones faciales y el tono de voz. “Me siento feliz ahora – mira, estoy sonriendo y mi voz es alta y como para cantar una canción y mi cuerpo está relajado.”
- ❑ Animar la interacción social con otros niños de su edad y menores. Proveer guía acerca de los “reglamentos” para jugar – compartiendo juguetes, tomando turnos, etc.
- ❑ Hablar con su hija acerca del espacio social (a que distancia de la otra persona nos colocamos cuando hablamos con ella), contacto visual (que quiere decir mirar a otra persona en los ojos), y el impacto que sonreír y dar elogios a la gente tiene en las relaciones.
- ❑ Ayudar a su niña a comprender el efecto que su comportamiento tiene en los demás– “Cuando te levantaste y te fuiste sin decir nada, Brittany pensó que estabas enojada con ella. La próxima

vez, dile porque te estas yendo; entonces ella comprenderá y sus sentimientos no quedarán ofendidos.”

- ❑ Animar a su hija a practicar o actuar intercambios sociales específicos en el hogar – que hacer y decir cuando conocen a un niño o adulto nuevo, por ejemplo, o como pedir una comida en un restaurante. Ayudarla a practicar adaptando estos ejemplos a situaciones nuevas.
- ❑ Enseñar a su hija maneras para manejar la tensión y el estrés – cerrando sus ojos, relajando su cuerpo y respirando profundamente unas cuantas veces, por ejemplo. Existen varias técnicas para manejar estrés que trabajan muy bien tanto para niños como para adultos – averiguar en su biblioteca local o pedir sugerencias al proveedor de servicios de salud de su hija.

Aspectos de sexualidad y fertilidad

Muchos padres (talves la mayoría) se sienten por lo menos un poco incómodos al hablar acerca de sexualidad y reproducción con sus hijos. Sin embargo, hablar acerca de todos los aspectos de sexualidad – diferencias entre niños y niñas, diferencias entre niñas, cambios normales en la pubertad, como se hacen los bebés, como los adultos demuestran el amor que sienten el uno por el otro en forma respetuosa – es aún más importante cuando el desarrollo sexual normal es afectado por una condición médica. Encontrarán muchos libros que serán de ayuda para hablar con sus hijos acerca de sexualidad y reproducción en su biblioteca o librería local. Algunos buenos libros están enumerados en la sección *Recursos*.



Jugar con muñecas es una parte importante en la vida de muchas niñas y jóvenes y da a los padres una oportunidad de introducir la idea que hay más de una manera de convertirse en madre mientras su hija es muy joven. A medida que crece y madura, la niña con TS puede tener preocupaciones acerca de su sexualidad y su relación social con muchachos. Pueden reasegurarle que es una mujer en todo sentido y que puede esperar tener una relación normal y saludable con el sexo opuesto. Ella experimentará las mismas emociones y confusión que toda niña adolescente experimenta como parte de su crecimiento. Va a querer salir con muchachos, pero puede sentirse nerviosa porque ella se vé a si misma como “diferente” de otras niñas. Ella tendrá que hacer decisiones acerca de como, cuando y con quién quiere hablar acerca de su condición. Aceptar la infertilidad y las dificultades que tendrá que enfrentar si ella quiere tener un bebé podrá llegar a ser muy difícil para una mujer joven con TS – y tal vez para su compañero.

Hablar con un padre, proveedor de servicios de salud o adulto de confianza puede ayudar a la adolescente o mujer joven para sentirse más cómoda consigo misma y para tomar decisiones acerca de las cosas que son mejores para ella. Consejería profesional o comunicación con otras niñas o mujeres con TS a menudo resulta de gran beneficio. En muchas áreas existen grupos de apoyo TS y pueden encontrar uno que está cerca a ustedes poniéndose en contacto con TSS-US (ver Recursos) o preguntando al médico o enfermera de su hija.

Aspectos educacionales y de carreras

Padres, niñas y mujeres con TS deben estar bien informados acerca de los problemas de aprendizaje asociados con TS, como muchas personas son afectadas por ellos, aunque sea solamente en forma muy leve. Estos problemas pueden interferir con el rendimiento escolar y limitar la elección de carreras si no son reconocidos y tratados. Estos no desaparecen con la edad y, por lo tanto, la evaluación temprana y la promoción de técnicas para enfrentarlas son muy importantes. Consejería de carreras y preparación para dejar el hogar (conducir un vehículo, administración de finanzas, administración del tiempo, etc.) deben comenzar con mucho tiempo de anticipación.

Aquí tienen algunas ideas que pueden ayudar a su hija a enfrentar algunas dificultades relacionadas con su estilo de aprendizaje (también pueden aplicarse con muchos otros niños):

- Promover la responsabilidad personal por su armario, su espacio de trabajo, su habitación, sus cuadernos, etc. Ayudarlos a desarrollar rituales específicos y explícitos para organizar sus cosas (las notas de la maestra siempre van en este bolsillo del archivador de notas; la cajita con merienda siempre va en la repisa de arriba del armario, las joyas van en esta repisa, etc). Las notas o señales recordatorias pueden ayudar.
- Ella puede tener dificultad en enfrentar algún cambio inesperado de rutina. Darle una prevención anticipada y una descripción explícita y clara de lo que sucederá, repasar paso por paso exactamente lo que ella necesitará hacer y, si es posible, arreglar la compañía de una amistad que la acompañe.
- Ayudarla con la limpieza semanal y organización de su escritorio, armario, mochila, habitación (menos tiempo, amedida que aprenda como hacerlo por si sola).

- ❑ Enseñarle a usar un libro calendario para anotar sus tareas y asignaciones y usar archivos de diferentes colores para guardar sus papeles y mantener sus tareas organizadas.

Darle instrucciones claras para trabajar en proyectos y tareas: estableciendo prioridades, dividiendo las tareas en pasos,. desarrollando un horario y un programa, y terminando la tarea sin dejar cabos sueltos.

- ❑ Tomar notas escribiéndolas puede ser un problema. Si es así, esto puede resolverse con el uso de una grabadora, una guía de estudio de la maestra, copiando notas de los compañeros o usando un procesador de palabras.
- ❑ Enseñarle las estructuras y patrones de varias tareas – reportes de libros, asignaciones de deletreo y ortografía, etc.
- ❑ Entrenar a su hija a reconocer similaridades y diferencias dentro de sus tareas, a encontrar claves en una tarea nueva que se relacionen con una tarea anterior y adaptar estrategias para tratar con variaciones en las tareas (generalizando, luego adaptando). “¿En que se parece esta asignación a la última? ¿Trabajaría el uso de un bosquejo o esquema similar o necesitas escribir uno nuevo?”
- ❑ Ayudarla a identificar las relaciones entre partes y el objeto completo, dentro de categorías, subcategorías, y las conexiones dentro de ellos.



SUMARIO

Las perspectivas para las niñas y mujeres con TS han mejorado significativamente durante las dos décadas pasadas. Las investigaciones de la base genética de la condición y sus aspectos físicos, psicológicos, emocionales, sociales e intelectuales han resultado en amplia comprensión de la condición y en maneras en las cuales se puede apoyar de la mejor forma el crecimiento y desarrollo de las niñas y mujeres con TS. Con la buena atención médica y psicológica y el apoyo emocional de los amigos y la familia, una niña con TS puede esperar una vida satisfactoria.

RECURSOS

Grupos de apoyo

La información y el apoyo de otras personas que han tratado con cuestiones similares son de incalculable valor para las niñas y mujeres con TS y sus familias. **The Turner Syndrome Society of the United States (TSS-US)** es una organización sin fines lucrativos al servicio del público, cuyos miembros han aumentado rápidamente a miles. Su misión es doble:

- ❑ facilitar innovaciones en la salud para las mujeres con síndrome Turner:
 - trabajando con profesionales dedicados a la salud para incrementar su conocimiento acerca de la condición, su diagnóstico, tratamiento y prevención mediante investigaciones.
 - promoviendo el cuidado exitoso, afirmación y apoyo de las personas afectadas por la condición
- ❑ facilitar innovaciones en el aprendizaje para las mujeres con síndrome Turner:
 - proporcionando un foro público para comunicación de la información más moderna y más experta, el intercambio de ideas y el apoyo social
 - incrementar el conocimiento del síndrome Turner, sus efectos y sus posibilidades.

Más de 50 secciones de la organización y grupos de apoyo se mantienen activos a través del país. Además de la información general acerca de TS y TSS-US, el foro informativo en Internet contiene conexiones a otras organizaciones y compañías; una sección “pregunten a los expertos”; grupos de charlas y carteles con anuncios para padres, adolescentes y miembros adultos; una librería “online” para comprar libros, videos, y otros materiales para padres y profesionales (incluyendo un CD-ROM para proveedores de servicios de salud); oportunidades para estudios de investigación y artículos; información acerca del nuevo registro TS Registry; y FAQs.

Foro informativo: **www.turnersyndrome.org**

Dirección: 11250 West Rd. Ste G, Houston TX 77065

Teléfono: 1-800-365-9944



Human Growth Foundation (HGF) ayuda a los padres de niños y adultos que tienen desórdenes de crecimiento o hormona de crecimiento mediante educación, investigación, apoyo e intervención HGF tiene secciones de la organización a través del país y distribuye libretos y otros recursos acerca de las condiciones relacionadas con el crecimiento, incluyendo TS. *“Ready for School”* y *“Short & OK: A Guide for Parents*

of Short Children” son dos libros que pueden ser de interés especial.

Foro informativo: **www.hgfound.org**.

Dirección: 997 Glen Cove Ave, Glen Head, NY 11545.

Teléfono: 1-800-451-6434.

The Major Aspects of Growth in Children Foundation (MAGIC) provee apoyo y educación relacionada con desórdenes de crecimiento en niños y desórdenes relacionados de adultos y tiene grupos de apoyo en todas partes de los Estados Unidos. MAGIC tiene una gran variedad de folletos acerca de las condiciones relacionadas con el crecimiento (incluyendo TS) y otros recursos para niños y sus familias.

Foro informativo: **www.magicfoundation.org**.

Dirección: 1327 North Harlem Ave, Oak Park, IL 60302.

Teléfono: 1-800-MAGIC3.

Libros y foros informativos

Existen muchos libros maravillosos disponibles en bibliotecas y librerías “on line” acerca de como ayudar a los niños a desarrollar un buen sentido de amor propio. Estos son especialmente de beneficio para los niños que son “diferentes” en cierto modo. Uno de los clásicos es “*Your Child’s Self-Esteem*” por Dorothy Briggs; otro es “*Self-Esteem: A Family Affair*” por Jean Illsley Clarke. “*The Missing Piece*” de Shel Silverstein es un cuento para niños pequeños (de todas las edades) acerca de una rueda que le falta un pedazo y como aprende a sentirse bien a pesar de esto (o porque) es diferente de las otras ruedas. “*People*” por Peter Spier es un libro para ayudar a niños de 4 a 8 años de edad a comprender y aceptar las diferencias y similitudes entre la gente.

Libros beneficiosos que apoyan el desarrollo de buenos comportamientos sociales incluyen: “*Helping the Child Who Doesn’t Fit In*” por Stephen Nowicki y Marshall Duke (1992) y “*Teaching Your Child the Language of Social Success*” por Marshall Duke, Elizabeth Martin y Stephen Nowicki (1996).

Dos libros de Kate Phifer que son difíciles de encontrar pero que valen mucho por sus sugerencias de muy buen sentido común y realidad para tratar con las dificultades de la estatura baja: “*Growing Up Small: A Handbook for Short People*” (Eriksson Publisher, 1979) y “*Tall and Small: A Book about Height*” (Walker and Company, 1987). El médico de su hija o enfermera y otras familias que tienen una niña con TS probablemente tendrán otros libros y videos para sugerir, por lo tanto pregunten acerca de lo que ellos han encontrado de beneficio.

Encontrarán muchos libros buenos acerca de sexualidad y reproducción en sus bibliotecas y librerías locales, pero aquí nombramos algunos que son dignos de mención específica: *“It’s Perfectly Normal”* (para niños de 10 años y mayores, 1994) y *“It’s So Amazing”* (7 años y mayores, 2002) por Robie Harris. *“What’s Happening to Me?”* (10 – 14 años, 1975) y *“Where Did I Come From”* (6 años y mayores, 1973) por Peter Mayle. Los libros para niños y niñas adolescentes *“What’s Happening To My Body?”* y *“My Body, Myself”* (1987, 1983) por Lynda Madaras, y *“The Underground Guide to Teen Sexuality”* (para adolescentes mayores, 1997) por Michael Basso. Unas buenas fuentes de información general de salud para niñas adolescentes son: www.youngwomenshealth.org y www.youngwomenshealth.com

Algunos recursos de valor para más información acerca de desórdenes de aprendizaje no verbal incluyen: www.nldline.com, www.nldontheinternet.org; *“Nonverbal Learning Disabilities at Home”* por Pamela B. Tanguay (2001) y *“The Source for Nonverbal Learning Disorders”* por Sue Thompson (1997). Dos libros de Byron Rourke (escritos y corregidos, respectivamente) son indicados para profesionales pero pueden ser de beneficio para padres también: *“Nonverbal Learning Disabilities, the Syndrome and the Model”* (1989) y *“Syndrome of Nonverbal Learning Disabilities”* (1995) contiene un capítulo acerca de TS.

Foros informativos en Internet que algunos padres han encontrado útiles para obtener información acerca de aspectos de educación especial, evaluaciones para incapacidades o dificultades de aprendizaje y derechos de los padres son: www.exceptionalparent.com y www.Wrightslaw.com

Todos los libros mencionados en esta sección están disponibles a través de Amazon.com y algunos son disponibles a través del foro informativo de TSS-US.

GLOSARIO

Andrógenos – hormonas que estimulan el desarrollo de características sexuales masculinas; producidas por los testículos y las glándulas adrenales (encima de los riñones) en los hombres; cantidades pequeñas son producidas por los ovarios y las glándulas adrenales en las mujeres.

Autosomas – cromosomas que contienen material genético no son los cromosomas X y Y; células humanas que contienen 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales.

Célula – unidad básica de organización de seres vivos; contiene material genético llamado cromosomas.

Cromosomas – estructuras en forma de barras o palos en el núcleo (centro de control) de una célula; contienen unidades de DNA llamadas genes.

Estrógenos – hormonas que estimulan el desarrollo de las características sexuales femeninas y controlan el ciclo reproductivo en la mujer; producidos por los ovarios en las mujeres; cantidades pequeñas son producidas en el tejido de grasa en los hombres.

Genes – unidades de herencia que contienen DNA; determinan rasgos distintivos pasados de padres a hijos; también controlan la reproducción y función de las células.

Gónadas – órganos sexuales; ovarios en mujeres, testículos en hombres.

Hormona de crecimiento – una hormona producida por la glándula pituitaria (se encuentra cerca de la base del cerebro); juega un papel clave en estimular aumento de la estatura.

Hormonas – químicos segregados dentro de la corriente sanguínea en cantidades pequeñas por glándulas por todas partes del cuerpo; hormonas que “ponen en marcha” muchos procesos cruciales para la vida – crecimiento, pubertad, reproducción, metabolismo, auto-preservación.

Cariotipo – análisis de cromosomas en laboratorio.

Menstruación, ciclo menstrual – ciclo reproductivo femenino que comienza en la pubertad; comprende la acumulación del forro o revestimiento del útero (matriz) para concepción, seguido por el despojo o derrame de este forro o revestimiento (período menstrual) si la concepción no llega a ocurrir.

Mosaicismo – en genética, la presencia de células que contienen pares diferentes de cromosomas (dos o más líneas de células, o poblaciones) en una persona; por lo general, todas las células de una persona contienen los mismos pares de cromosomas.

Ovarios – órganos reproductivos femeninos que se encuentran en la parte inferior del abdomen (pelvis) en cada lado del útero (matriz); contienen óvulos y producen hormonas que controlan el desarrollo sexual y la reproducción.

Endocrinólogo Pediatra - especialista en el crecimiento y condiciones hormonales de niños.

Pubertad – la etapa de la vida durante la cual los órganos reproductivos comienzan a funcionar y las características sexuales de la edad adulta comienzan a desarrollarse.

Células reproductivas – espermatozoides en los hombres y óvulos (ova) en las mujeres.

Síndrome – un grupo de rasgos y características o síntomas que, cuando ocurren juntos, se cree que provienen de la misma causa y sugieren la presencia de una condición subyacente fundamental.

Cromosomas sexuales – dos cromosomas (X y Y) que determinan el sexo de la persona.

APENDICE

Aquí tienen una lista de control del cuidado de la salud para niñas y mujeres con TS. Recuerden que cada persona con TS es única; algunas necesitarán servicios adicionales y de continuación, mientras que otras no necesitarán todo lo que se enumera.

Toda las personas que son diagnosticadas con TS deben ser referidas con prontitud a un endocrinólogo (u otro especialista en TS) y recibir todas las evaluaciones enumeradas. Es de importancia crucial la examinación de cada uno de estos sistemas para ver las condiciones importantes que pueden afectar la salud de la persona y para establecer una base de valorización para evaluaciones futuras.

El endocrinólogo pediatra de su hija es la persona que está en la mejor posición para contestar todas sus preguntas acerca de su hija, sugerir exámenes apropiados y de continuación, y referencia de su hija a otros especialistas cuando sea necesario.

En el momento del diagnóstico (de infancia a edad adulta)

Examen físico completo (incluyendo estatura, peso, pulso, presión de la sangre y examinación de linfedema).

Valorización de dificultades de aprendizaje; evaluación de conocimientos sociales y comportamiento, desarrollo y rendimiento escolar y función de la familia.

Contacto con un grupo de apoyo (tal como TSS-US).

Análisis de sangre para evaluar la función de la tiroides (TSH, T4).

Evaluación auditoria (por un especialista).

Ultrasonografía renal (riñones) y cultivo de orina.

Evaluación cardiaca completa (corazón) por un cardiólogo, incluyendo una ecocardiografía.

En cada visita, por lo menos cada año desde el diagnóstico y a través de la edad adulta)

Examen físico completo, incluyendo estatura y peso, presión de la sangre y examen del corazón y pulsaciones, y examinación de linfedema.

Evaluación cuidadosa de:

- Dislocación de las caderas; infancia
- Infecciones del oído (otitis media): de infancia a niñez
- Estrabismo: de 4 meses a 5 años
- Escoliosis, cifosis: 4 años hasta cuando se ha completado el crecimiento
- Función de la tiroides: de 4 años a adelante, incluyendo exámenes de función de la tiroides
- Lunares de la piel: del final de la niñez en adelante
- Retraso de pubertad: de 10 años en adelante

Asesoramiento acerca de colegios/vocaciones/planes de trabajo y aspectos de sexualidad: desde temprano en la adolescencia en adelante.

Anualmente

Función de la tiroides: de 4 años en adelante.

Análisis de sangre adicionales incluyendo la función del hígado y los riñones; lípidos en ayuno y glucosa de la sangre; comenzando aproximadamente a los 18 años.

Cada 3 – 5 años

Evaluación auditoria: comenzando en el diagnóstico.

Ecocardiografías o MRI del corazón: comenzar la repetición de evaluaciones alrededor de los 12 años.

Densitometría de los huesos: comenzando alrededor de los 15 años.

A edades específicas durante la niñez

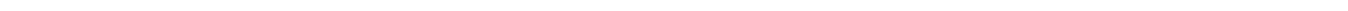
Examinación de ojos por oftalmólogo pediatra: alrededor de 2 años.

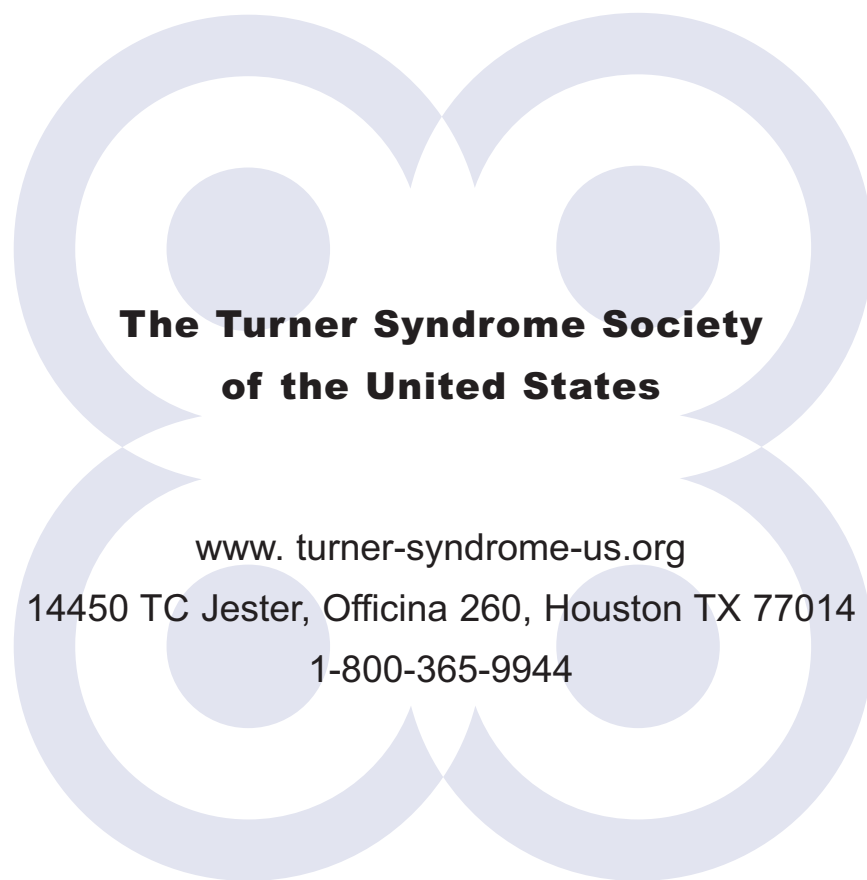
Evaluación por ortodontista: alrededor de 8 años.

Estos exámenes pueden hacerse antes o con más frecuencia si es necesario. Son en adición a la rutina del mantenimiento de cuidado de la salud (tales como examinación de plomo en la niñez y Papanicolau y mamografías en adultos).

	en al diagnóstico	cada visita. por lo menos anual	cada año	cada 3-5 años	a edades específicas
Examen físico completo incluyendo estatura, peso, pulso, BP; examinación de linfedema)	x	x			
Valorización de dificultades de aprendizaje; evaluación de conocimientos sociales y función de la familia; contacto con grupo de apoyo	x	x			
Evaluación cuidadosa de:	x	x			
Dislocación de las caderas	Si es apropiado para la edad	En infancia 4 meses – 5 años			
Estrabismo		Infancia/Niñez			
Infecciones del oído/fluido		4 años hasta completar el crecimiento			
Escoliosis, cifosis		De la niñez en adelante			
Lunares de la piel		10 años en adelante			
Desarrollo de la pubertad					
Evaluación auditoria (por un especialista)	x			x	
Ultrasonografía renal y cultura de orina	x				
Examinación de los ojos (por oftalmólogo)					a 2 años
Exámenes de función de la tiroides	x		x		
			Comenzar a repetir exámenes – 4 años		
Evaluación ortodóntica					a 8 años
Asesoramiento relacionado con aspectos de sexualidad y vocación colegio o planes de trabajo		x Comenzar –10 años			
Evaluación cardiaca; ecocardiografía o MRI	x			x	
				Comenzar a repetir exámenes – 12 años	
Densitometría de huesos				x	
				Comenzar –15 años	
Análisis de sangre; función del hígado y riñones, lípidos en ayunas y glucosa de la sangre			x		
			Comenzar –18 años		

Además, las mujeres con TS deben tener una evaluación inicial de la densidad mineral de huesos aproximadamente a los 15 años de edad, con una repetición del examen 3 años después y continuar cuando sea necesario más adelante. Todas las recomendaciones generales para el cuidado la salud de la mujer son aplicables (ejemplos: examen pélvico y de los senos anual, Papanicolau, y mamografías periódicamente).





**The Turner Syndrome Society
of the United States**

[www. turner-syndrome-us.org](http://www.turner-syndrome-us.org)

14450 TC Jester, Oficina 260, Houston TX 77014

1-800-365-9944