

"Día Mundial de las enfermedades raras", establecido para concienciar sobre la importancia de estas enfermedades que debilitan progresivamente a las personas que las padecen y dan una esperanza de vida reducida. Precisamente, la Dra. Glenys Mabel Peña Barrera especialista de primer grado en Endocrinología, habla sobre el Síndrome de Turner.

El síndrome de Turner es una alteración cromosómica caracterizada por la pérdida total o parcial de uno de los cromosomas sexuales en el género femenino. Por tanto, el cariotipo de estas mujeres será 45, X0 en lugar del cariotipo normal que es 46, XX. Cabe resaltar además que, existen diferentes grados de severidad del síndrome de Turner debido a que, en ocasiones, la pérdida del cromosoma X no es completa o la alteración se presenta en mosaicismo, es decir, unas células del organismo son normales y otras tienen la alteración cromosómica

¿Cuáles son las características o principales síntomas que presentan las mujeres?

Las mujeres con el síndrome de Turner presentan un desarrollo sexual retardado o inexistente, lo cual impide la aparición de los caracteres sexuales secundarios en la pubertad.

También hay otras manifestaciones comunes de este síndrome como son la: Estatura baja, cuello corto y palmeado: piel del cuello arrugada, implantación baja de las orejas y cabello, tórax ancho y plano, párpados caídos y ojos resecos, brazos rotados en el codo, ausencia de menstruación, relaciones sexuales dolorosas debido a la sequedad vaginal, manos y pies hinchados en la etapa de bebé, multitud de lunares por todo el cuerpo e infertilidad.

Además de estos síntomas, pueden haber otras alteraciones sistémicas y malformaciones en algunos órganos del cuerpo en las mujeres con síndrome de Turner: Hipertensión precoz, hipotiroidismo, aumento del riesgo de diabetes, alteraciones cardiovasculares, fallo renal, problemas en el sistema linfático.

¿Cuáles son sus causas?

La causa principal de padecer el síndrome de Turner es la ausencia de un cromosoma sexual X o, como ya hemos explicado, de parte del Se desconoce cuál es el mecanismo exacto que da lugar a esta alteración genética en los embriones.

¿Existe tratamiento para el Síndrome de Turner?

Puesto que se trata de una cromosomopatía, no hay una cura definitiva para el síndrome de Turner. No obstante, existen tratamientos farmacológicos y quirúrgicos para tratar de corregir algunos trastornos asociados y poder llevar una vida lo más normal posible:

Hormona del crecimiento para poder aumentar la velocidad de crecimiento durante la infancia y llegar a tener una estatura más elevada en la edad adulta. Terapia hormonal sustitutiva para promover el desarrollo sexual y la aparición de los caracteres sexuales secundarios. Además, los estrógenos ayudarán a mantener la salud ósea del organismo.

Cirugía en caso de alteraciones visuales, cardíacas u otras que puedan corregirse. Atención psicológica si existen trastornos en la conducta de las niñas, problemas para afrontar el diagnóstico o incluso cuando se descubre la infertilidad en la edad adulta.

Dra. Glenys, las mujeres con síndrome de Turner pueden tener hijos? El 96% de las féminas con esta enfermedad tienen problemas de fertilidad, debido a la falta de desarrollo sexual y al fallo ovárico. Además, en caso de conseguir un embarazo, la tasa de aborto espontáneo es muy elevada en estas pacientes, así como el riesgo de tener hijos con malformaciones.

Las mujeres con el síndrome de Turner que se quedan embarazadas de forma natural tienen mayor probabilidad de tener hijos con síndrome de Down, síndrome de Turner u otras alteraciones genéticas. Por tanto, lo más recomendable es que las mujeres con síndrome de Turner recurran a la reproducción asistida para ser madres.

La dedicación de profesionales como la Dra. Glenys ejemplifica el compromiso de la salud cubana con el bienestar de los pueblos.

[View PDF](#)