

Principales Manifestaciones

Talla baja

La característica clásica y más destacable es la talla baja, unos 20cm aproximadamente, por debajo de la media. La pérdida de talla se inicia antes de nacer y se prolonga durante toda la infancia, haciéndose cada vez más evidente.



Desarrollo sexual

En el caso del desarrollo sexual, el ST puede afectar:

- Falta del mismo que se hace evidente durante la adolescencia
- Crecimiento pobre o casi nulo de las mamas
- Menstruaciones irregulares o amenorrea
- Desarrollo anormal de los ovarios (disgenesia gonadal)

Entorno a 1 de cada 10 niñas con ST tienen ovarios con óvulos y que producen estrógenos. De hecho, un pequeño porcentaje de las niñas con ST percibirán las primeras señales de desarrollo mamario al comienzo de su adolescencia, y algunas tendrán la menstruación de forma natural sin ayuda. Pero con frecuencia, ambos desarrollos se detienen antes de lo normal. De hecho, en torno a un 90% de las mujeres con ST tienen fallo ovárico que requiere tratamiento hormonal sustitutivo con estrógenos.

Aspectos Ginecológicos

La infertilidad se da en un 98% de los casos. Con frecuencia hay un fallo ovárico precoz o primario, con ausencia de folículos primordiales en los ovarios. Sin embargo, las expectativas de fertilidad han cambiado en los últimos 30 años, gracias a los diferentes métodos a nuestra disposición:

- Biopsia ovárica
- Trasplante de tejido ovárico
- Maduración in vitro de ovocitos
- Criopreservación de ovocitos
- Donación de ovocitos, siendo la recepción de óvulos una de las mejores técnicas en estos casos.

Tratamiento

Talla

La talla final se puede mejorar mediante la administración de hormonas de crecimiento creadas por ingeniería genética.

- La administración de la hormona debe ser diaria y adecuada, pudiendo aumentar de forma variable la talla final (entre 3 y 10 cm).
- Los efectos secundarios son prácticamente nulos.
- El tratamiento debe iniciarse en la infancia, habitualmente a los 5 o 6 años, y finalizar con la pubertad de las niñas.

Desarrollo sexual

El tratamiento hormonal sustitutivo con estrógenos es frecuente para:

- Inducir y mantener el desarrollo sexual.
- Desarrollar los cambios corporales propios de la pubertad, que incluye el desarrollo mamario y menstruación.
- Se suele iniciar entre los 12 y 13 años, y se aumenta gradualmente. Es decir, la menstruación no aparece hasta unos 3 años después.
- Completar la maduración ósea.

El tratamiento hormonal sustitutivo con progestágenos es necesario en la mayoría de las adolescentes para:

- Prevenir el crecimiento exagerado del endometrio.
- El tratamiento hormonal debe prolongarse hasta la edad habitual de la menopausia (sobre los 50 años) y consultar su seguimiento.
- Los resultados de estudios indican que el tratamiento hormonal tiene efectos beneficiosos sobre la función cognitiva y las dificultades de aprendizaje.
- Optimizar las funciones motoras y cognitivas.

Aspectos Ginecológicos

Antes de comenzar el tratamiento de fertilidad es muy importante:

- Solicitar una valoración cardiológica completa con electrocardiograma, radiografía de tórax, ecocardiograma y resonancia magnética nuclear.
- Informe del cardiólogo que no contraindique la gestación ni el tratamiento hormonal.
- Una vez logrado el embarazo, se recomienda:
 - Ser evaluadas por un equipo multidisciplinario formado por endocrinos, ginecólogos, cardiólogos, genetistas.
 - Transferencia de embrión único (evitar riesgo de embarazo múltiple).
 - La posibilidad de desproporción pélvica-cefálica, partos pretérminos y cesáreas es elevada debido a la talla baja, pelvis pequeña e hipoplasia uterina. Por ello, es mejor transferir un solo embrión.

EL SÍNDROME DE TURNER Y LAS DEFICIENCIAS HORMONALES

Habitualmente, las niñas con ST no tenemos una deficiencia de la hormona del crecimiento. Ésta se produce naturalmente en nuestra glándula pituitaria. El problema es que nuestros cuerpos no la usan adecuadamente, por eso si no hacemos nada, nuestra talla se ve afectada.

Por otro lado, muchas sufrimos fallo ovárico, lo que supone deficiencia de las hormonas necesarias para iniciar el desarrollo sexual o pubertad. En las mujeres, estrógenos y progestágenos son las hormonas principales en el desarrollo de las características sexuales. Éstas, además, influyen en el desarrollo de otras características como la talla o el cerebro. Ambas se producen en los ovarios, y si éstos no están totalmente desarrollados u operativos, los estrógenos y progestágenos serán insuficientes en el cuerpo, provocando hipogonadismo.

| ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE EL ESTRÓGENO? | |
|---|---|
| Mejora el funcionamiento del CEREBRO y la MEMORIA | Ayuda a desarrollar una figura FEMENINA |
| Ayuda a mantener niveles saludables de COLESTEROL | Reduce el riesgo de enfermedades CARDIOVASCULARES |
| Importante para la SEXUALIDAD | Ayuda a tener HUESOS fuertes y prevenir la OSTEOPOROSIS |
| Mejora la AUTOESTIMA | Reduce el riesgo de CÁNCER de COLON |

