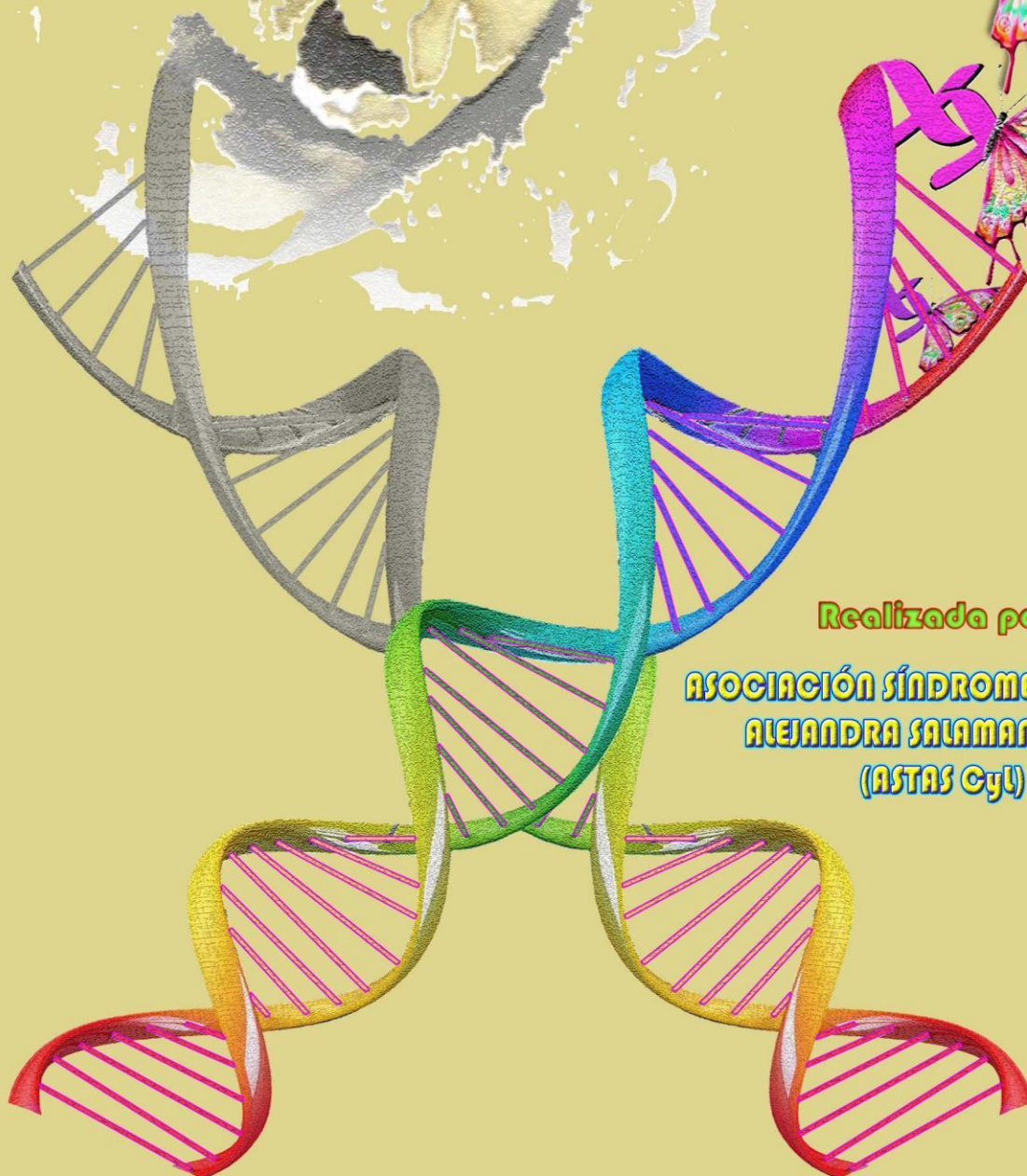


. CUADERNO DE NOTAS .
PUNTUALIZACIONES SOBRE EL
SÍNDROME DE TURNER



Realizada por:

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE TURNER
ALEJANDRA SALAMANCA Cyl
(ASTAS Cyl)

Primera edición. **Agosto 2022**

© Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca y
Autores de los textos e imágenes insertadas.

NOTA respecto a los derechos de autor:

Cuaderno realizado, sin ánimo de lucro, para informar y orientar a mujeres Turner, a padres que se encuentran por primera vez con la situación de concebir a una niña con Turner y para sus familiares. Así como dar a conocer el Síndrome de Turner al público en general.

Este cuaderno se ha realizado, aparte de material propio de ASTAS CyL, recopilando fragmentos de texto e imágenes de muy diferentes fuentes, tanto de internet como bibliográficas.

Sobre la procedencia del material insertado en esta guía, en muchas ocasiones desconocemos si están sujetas a las leyes de propiedad intelectual. Si algún autor, propietario de los derechos, o heredero de los mismos no deseara la publicación de estos materiales, por favor comuníquenoslo, para proceder a la inmediata retirada de los mismos de la guía.

Publicado por **Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca CyL**

Paseo del Gran Capitán, 53-57 - Casa de las Asociaciones

37006 Salamanca

Telf. 665 04 96 21

ast.alegran@gmail.com

www.asociacionturneralejandra.es

Editorial:

Edición propia equipo de ASTAS CyL

Diseño y Composición de la Guía:

Antonio E. Grandes Sánchez

Tipografía:

-Para los textos se ha utilizado tipografía **Corbel**, en sus variantes regular, italic, bold y bold italic. Diseñada en 1994 por Jeremy Tankard para Microsoft y puesta en uso en 2005. Se caracteriza por ser de palo seco o sans serif, de estilo limpio, funcional y claro, lo que facilita la lectura.



.CUADERNO DE NOTAS. PUNTUALIZACIONES SOBRE EL SÍNDROME DE TURNER



PRÓLOGO

Para la elaboración de este cuaderno de notas nos hemos basado en la experiencia que la asociación síndrome de Turner Alejandra Salamanca ASTAS CyL ha ido recopilando a través de muchos años de trabajo con personas y familiares afectadas por este síndrome y gracias a la colaboración del resto de las asociaciones.

Así mismo hemos utilizado información recogida de especialistas en el tema y de testimonios de afectadas.

Queremos agradecer a todos los participantes su ayuda.

.CUADERNO DE NOTAS. PUNTUALIZACIONES SOBRE EL SÍNDROME DE TURNER



Elaborada por:

**ASOCIACIÓN SÍNDROME DE TURNER
"ALEJANDRA SALAMANCA CyL"
ASTAS CyL**

Sede Social:

Casa de las Asociaciones - Salamanca

(Paseo del Gran Capitán, 53-57 - 37006 Salamanca)



INTRODUCCIÓN AL SÍNDROME DE TURNER

Los seres humanos tenemos en cada célula 23 pares de cromosomas (46 cromosomas en total), son estructuras que se encuentran en el núcleo de las células y que transportan fragmentos largos de ADN (información genética), material que contiene los genes. Estos cromosomas, pilares fundamentales del cuerpo, son la herencia, a partes iguales de la madre y del padre.

Dos de estos cromosomas, los sexuales, de-terminan el sexo de la persona. Las mujeres normalmente tienen estos dos cromosomas sexuales iguales, que se denominan XX, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY). En el síndrome de Turner, que sólo afecta a las mujeres, a las células les falta todo o parte de un cromosoma X. Lo más común es que la paciente femenina tenga sólo un

cromosoma X, mientras que otras pueden tener dos cromosomas X, pero uno de ellos incompleto. Incluso algunas veces, una mujer tiene algunas células con los dos cromosomas X, pero otras sólo con uno.

Esto provoca ciertos problemas y alteraciones en el crecimiento y desarrollo normal de la niña, que afectará a toda su vida. Por ello es conveniente detectarlo lo antes posible para poner todos los medios al alcance y mitigar o evitar sus consecuencias. También darlo a conocer al público en general e incluso a los propios afectados (mujeres y familiares), para enseñar las pautas a seguir y así integrar con normalidad a las niñas afectadas y que desarrollen una vida plena y satisfactoria en su vida adulta.



SÍNDROME DE TURNER



Seguramente acabáis de enteraros de que vuestra hija, o futura hija, tiene el Síndrome de Turner.

La angustia se ha apoderado de vosotros, estáis asustados, llenos de dudas y de preguntas. Desde ASTAS CyL y a través de este cuaderno de notas vamos a intentar resolverlas y proporcionaros un poco de tranquilidad.

Lo primero que tienes que saber es que el Síndrome de Turner es el resultado de una serie de patologías que poseen una de cada 2500 niñas nacidas.

Por sí solo **no provoca discapacidad ni física ni intelectual**.

Si bien las patologías del ST no son discapacitantes por si solas, si las unimos y medimos el grado de afectación, nos damos cuenta que unidas pueden provocar alguna dificultad a las mujeres afectadas para el desarrollo de una vida cotidiana dentro de los parámetros de la normalidad ya desde la infancia.

La actriz Linda Hunt (en compañía de Miguel Ferrer) es una mujer con Síndrome de Turner, consiguió un óscar por su papel en la película "El año que vivimos peligrosamente". El papel que más fama le otorgó fue el de "Henrietta Lange" que interpretó en la serie televisiva "NCIS: Los Ángeles".



¿Qué es el Síndrome de Turner?

Es una cromosopatía y es el resultado de la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual en humanos o también, la pérdida del brazo corto del cromosoma X. Se produce un fallo en la separación o segregación de los cromosomas sexuales durante las primeras divisiones celulares del embrión, originando células hijas con una carga genética desigual. Afecta sólo al sexo femenino.

¿Qué es un cariotipo?

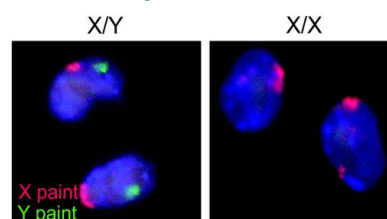
El cariotipo humano es la **estructura de cromosomas de cada persona**. Su estudio sirve para detectar anomalías y errores en su forma, tamaño y colocación, facilitando así la visualización y contraste de posibles problemas de reproducción, casos de infertilidad y malformaciones congénitas.

El cariotipo en las mujeres Turner

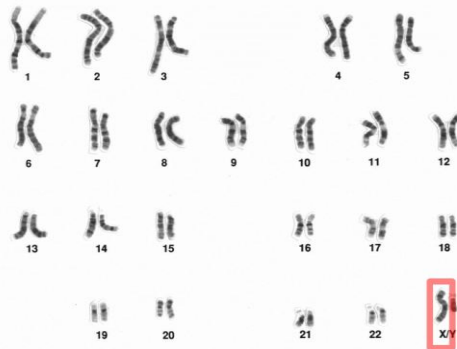
El síndrome de Turner es un trastorno causado por la ausencia parcial o total de un cromosoma X. Este síndrome afecta sólo a las mujeres.

La mayoría de las personas tienen **46 cromosomas** en cada célula, 23 de la madre y 23 del padre. El **par 23 de cromosomas** es el que tiene los llamados cromosomas sexuales **X** e **Y** porque determina si la persona será mujer u hombre. Las mujeres tienen dos cromosomas X (XX) en la mayoría de sus células, y los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) en la mayoría de sus células. Una mujer con todos sus cromosomas se denomina **46,XX**. Un hombre es **46,XY**.

Imagen: Sawakinome



El Síndrome de Turner, por lo general, ocurre cuando una mujer tiene un cromosoma X normal, pero el otro cromosoma X está ausente (45,X). Otras formas de síndrome de Turner ocurren cuando uno de los dos cromosomas no está completo o tiene alguna alteración.



Diferencias entre mujeres Turner

Hay algunas diferencias, cuando se conserva el brazo corto del cromosoma X, las niñas suelen tener un desarrollo espontáneo de la pubertad, que ocurre aproximadamente entre el 10-15% de los casos. Los hallazgos característicos de Turner, se asocian a una falta total del cromosoma X. Si falta el brazo corto del cromosoma X (el p) también la niña tendrá una talla baja, por falta de un gen denominado SHOX que asienta en este brazo.

El **síndrome de Turner en mosaico**, se produce cuando una persona tiene algunas células con un cromosoma X (45,X) y algunas células con dos cromosomas X normales (46,XX). Esta alteración no se hereda, se produce debido a un evento aleatorio, durante el desarrollo fetal temprano.

Características físicas de las mujeres Turner

- **Apariencia:** Entre las características del Síndrome de Turner se pueden incluir un cuello corto con pliegues, línea de nacimiento del cabello bajo en la nuca, orejas bajas, manos y pies hinchados al nacer, y uñas blandas vueltas hacia arriba.
- **Estatura:** Las niñas con Síndrome de Turner crecen de manera más lenta que el resto de los niños. Sin tratamiento, tienden a

tener baja estatura, alrededor de 1,40 cm de adultas.

- Puede no presentarse el desarrollo de las mamas.
- Los períodos menstruales están ausentes o son muy ligeros.
- Resequedad vaginal y dolor durante las relaciones sexuales.
- Infertilidad.
- Formación de queloides.
- Pérdida auditiva.
- Hipertensión arterial.
- Diabetes.
- Fragilidad de los huesos (osteoporosis).
- Ensanchamiento de la aorta y estrechamiento de la válvula aórtica.
- Cataratas.
- Obesidad.

¿Qué hacer cuando sospechas durante el embarazo que el feto tiene Síndrome de Turner?

- Durante la etapa prenatal, diversos **hallazgos ecográficos** pueden sugerir la presencia de síndrome de Turner, tales como:
 - Un tamaño del feto menor del esperado para la etapa de la gestación en que se obtenga la imagen.
 - Aumento de **translucencia nuchal**. La translucencia nuchal consiste en la medición de un espacio sonoluscente o econeuro negativo situado en la zona posterior de la nuca del feto. El momento adecuado para realizar esta medición es la semana 12 aunque puede realizarse entre las semanas 11 y 14 del embarazo.

Imagen: Gómez Benítez. Instituto Privado de Radiología

Imagen comparativa de Translucencia normal y aumentada



- **Defectos aórticos, o del corazón izquierdo:** Se trata de un padecimiento que ocurre cuando partes del lado izquierdo del corazón (válvula mitral, válvula aórtica, ventrículo izquierdo y aorta) no se desarrollan por completo. La afección es congénita (está presente al nacer).

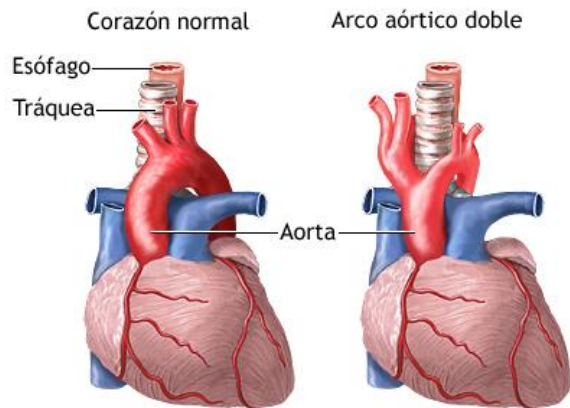
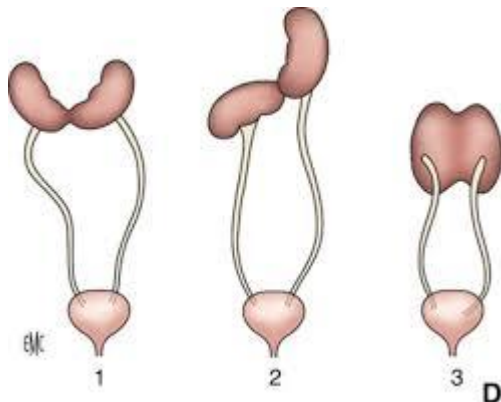


Imagen: MedlinePlus

ADAM.

- **Displasia renal.** Un 30-50% de los ST padecen alguna malformación renal, la más frecuente es el riñón en herradura (10%, más en 45,Xo), seguida de sistemas colectores dobles (15%), hidronefrosis (5-15%), y ya más raramente aplasia renal (3%), riñón ectópico o multiquístico (<1%). Por ello, al diagnóstico se solicita una ecografía renal para el despistaje de estas alteraciones.

Imagen: Malformaciones renales. C. Rousset-Rouvière y M. Tsimaratos



- **Braquicefalia.** La braquicefalia o braquicefalia ocurre cuando la sutura coronal se funde prematuramente, causando un acortamiento longitudinal (de adelante hacia atrás) del diámetro del cráneo. La sutura coronal es el empalme fibroso que une el hueso frontal con los dos huesos parietales del cráneo. Los huesos parietales forman las partes superior y



laterales del cráneo.

Imagen: Braquicefalia

Pautas a seguir

Ecografías para detectar el higroma quístico (edemas en los pliegues que unen el cuello con los hombros). Pruebas de ultrasonido cuando haya una sospecha del síndrome, confirmándose posteriormente con pruebas prenatales biopsia 4 corial o amniocentesis, para obtener células del feto para su análisis cromosómico, prueba triple de suero materno.

El diagnóstico deberá ser confirmado siempre postnatalmente con la realización de un cariotipo, realizando un análisis de 30 células debido al alto porcentaje de misticismo.

Especialistas

El seguimiento lo realizará:

- Ginecólogo.
- Obstetra.
- Matrona.

IDIOSINCRASIA NIÑAS TURNER CONTEXTO FAMILIAR Y ESCOLAR



Relación con su contexto familiar y escolar

Los padres, amigos o maestros pueden tratar a la niña de acuerdo a su tamaño y no a su edad y esto puede promover inmadurez en el comportamiento. La sobreprotección puede hacer que no desarrollen todo su potencial. Las dificultades de aprendizaje que muestran las niñas Turner inciden sobre todo en el concepto numérico presentando dificultades de igual forma en la estructuración espacial y sentido direccional. En la escritura, al mostrar también problemas en motricidad fina cometen gran número de errores al ejecutar la letra y una mayor lentitud en la realización de cualquier tarea, de forma que se sienten frustradas ya que su ritmo de aprendizaje con respecto al de sus compañeros se encuentra afectado, creyéndose en desventaja.

En cuanto a la lectura, tienen menos velocidad y comprensión lectora. Las dificultades de aprendizaje no verbal afectan a muchas de estas niñas repercutiendo en su desarrollo social y afectivo. Algunas de ellas tienen dificultad para interpretar las expresiones faciales y otros gestos sociales tales como el lenguaje corporal o el tono de voz. Normalmente tienden a incomodarse en nuevas situaciones y tener dificultad para identificar sus propias emociones así como la de los demás. Pueden no darse cuenta de las consecuencias de su comportamiento en otras personas y a veces pueden resultar ofensivas sin intención de hacerlo. Lo más destacable de lo comentado anteriormente, es enfatizar que las niñas Turner poseen una inteligencia normal, aunque con unas dificultades muy concretas; de hecho los profesores describen a la mayoría de éstas con un nivel medio, muy trabajadoras. Es fundamental la detección precoz de estas dificultades ya que son eficaces en ellas determinadas estrategias de entrenamiento. En conclusión, estas dificultades pueden remediarse, en parte, por los esfuerzos específicos de los profesores, unidos al interés y trabajo de las niñas, y al apoyo y ayuda de sus familiares.

Pautas de intervención educativa con alumnas Turner

A continuación, presentamos una serie de orientaciones psicopedagógicas a tener

en cuenta a la hora de encontrarnos con alguna alumna con dicho Síndrome. Para mejorar su desarrollo en sus diferentes ámbitos es necesario:



Estimulación precoz, la cual permite aminorar los déficits físicos e intelectuales que una determinada anomalía ha ocasionado.



Imagen: <https://www.domestika.org/de/projects/406773-educacion-inclusiva-escuela-para-todos>

- ✚ Diagnóstico, al iniciar la escolarización para valorar las capacidades y aptitudes intelectuales y madurativas.
- ✚ Intervención, dirigida sobre todo a la reeducación del lenguaje, tanto hablado como escrito, así como la práctica de ejercicios de motricidad fina y gruesa.
- ✚ Fomentar su autoestima, autonomía e independencia, así como el trabajo en equipo.
- ✚ Animar a desarrollar habilidades que le permitan una interacción social con otros niños, como por ejemplo actividades deportivas.
- ✚ Identificar sus propios sentimientos durante la interacción con los demás y ayudarla a entender el significado que puede tener los diferentes tonos de voz y las distintas expresiones faciales.
- ✚ Anticiparle y explicarle explícitamente lo que sucederá de manera que conozca lo que se va a hacer en cada momento, así se enfrentará a los cambios inesperados de rutina que se les puedan presentar.
- ✚ Darle instrucciones para trabajar en diversas tareas: dividiendo las tareas por pasos, estableciendo un horario para emprenderlas.

Conclusión

En definitiva, las niñas con Síndrome de Turner son niñas normales aunque con algunas particularidades que deben tenerse en cuenta, pero que aún de esta manera, pueden llegar a gozar de una vida tan normal como las demás niñas de su edad siempre que se tenga en consideración que con una buena atención y un buen apoyo emocional de su familia y amigos, se puede esperar para estas niñas una vida completamente grata.

CÓMO FUNCIONA EL CEREBRO DE LAS AFECTADAS CON S.T.



Introducción

Molko y colaboradores compararon a sujetos con Síndrome de Turner (7,1 - 24,4 años) y 15 controles (7,7 - 21 años) y reportaron una disminución estadísticamente significativa en la profundidad del Segmento Horizontal del Surco Intraparietal derecho en los sujetos con Síndrome de Turner, con respecto a los controles, y una tendencia marginalmente significativa a favor de la disminución de la longitud de la estructura en el grupo de sujetos Síndrome de Turner.

Los déficits que se derivan son:

- Área espacial.
- Razonamiento.
- Rapidez en el trabajo.
- Memoria.
- Atención.
- Lenguaje.
- En mayor medida las habilidades aritméticas.

Áreas curriculares:

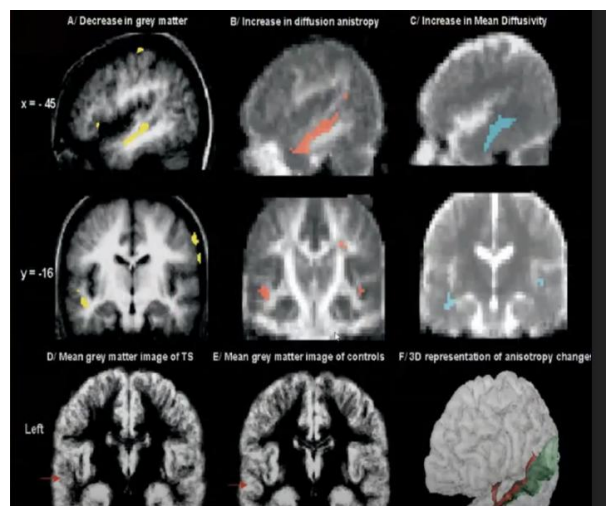
- Estudios primarios lectoescritura y cálculo, el cual nos atañe.
- Edades superiores en matemáticas, físicas o químicas.

Resultados convergentes que muestran las anomalías del surco temporal izquierdo en sujetos con ST:

- **A-B.** Las anomalías en la región del surco temporal superior izquierdo son encontrado en ambas imágenes anatómicas (A) (franjas amarillos) y en imágenes de anisotropía fraccionada (B) (franjas rojas).
- **C.** Aumento de la difusividad media (C) (franjas azules) en el temporal
- **D-E.** En el ST existen cambios de las vías de las proyecciones. Las diferencias en el surco temporal superior izquierdo de la materia gris de 14 sujetos TS (D) en comparación con los de

la imagen media de los 14 controles (E) (flechas rojas).

Los cambios de anisotropía fraccional (F) (rojo) son observados a lo largo del surco temporal superior (verde) en la interfaz gris-sustancia blanca. Primarios lectoescritura y cálculo, el cual nos atañe.

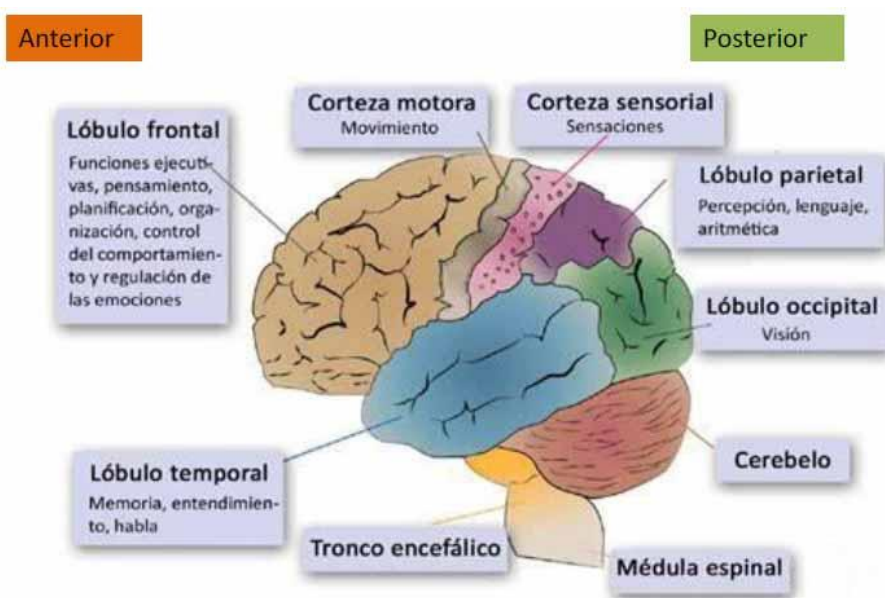


Detección de las dificultades en Educación Infantil

Dificultades para usar las características no esenciales del conteo:

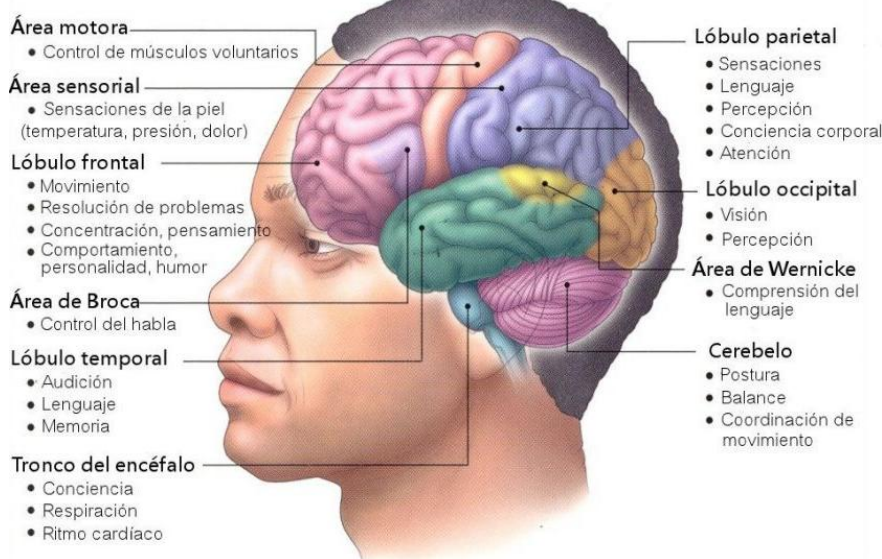
- No automatiza dirección de conteo izquierda- derecha.
- No automatiza señalar solo una vez.

- No adquiere el "subitizing" de cantidades pequeñas (hasta 5).
- No automatiza el número de dedos de las manos.
- Dificultad para hacer la correspondencia número- magnitud (conectar números con el grupo de elementos).
- No hace estimaciones pequeñas, hasta 10 (ej: ¿más o menos, cuántos hay aquí?). - - No realiza operaciones simples en voz alta (adición o sustracción hasta 5 usando dedos o apoyo visual).

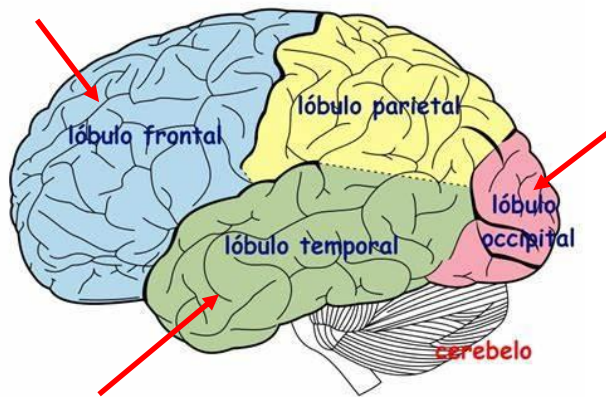


Lóbulos en los que está estructurado el cerebro en general
(de cualquier persona)

Áreas funcionales del cerebro



Funciones que realiza cada una de las áreas cerebrales



Lóbulos afectados en el ST

Conclusiones del estudio

- Existen cambios estructurales cerebrales específicos multifocal y bilateral en S.T.
- Anomalías macroscópicas bilaterales en los principales componentes de una red implicados en redes sociales cognición y alteraciones microestructurales en las conexiones temporales.
- Una anomalía más focal: en el surco intraparietal derecho, implicados en el procesamiento visuoespacial y numérico.

Fuente de este artículo:
"Watkins et al., 2002"

NEURODESARROLLO EN EL SÍNDROME DE TURNER*



Introducción

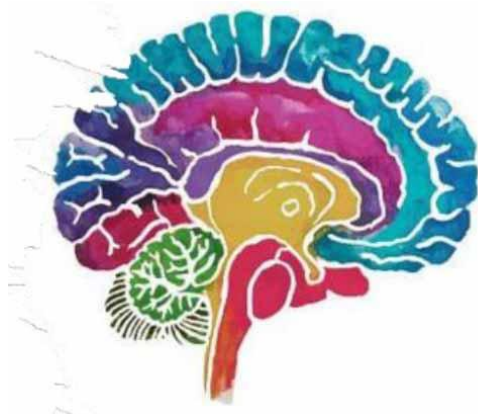
Como ya hemos dicho el Síndrome de Turner, por sí solo, no causa ningún tipo de discapacidad psicológica, pero si ocasiona una serie de características que es lo que hacen de las mujeres Turner personas únicas e irrepetibles.

El cerebro de las mujeres afectadas por el síndrome de Turner tiene unas características especiales, las mismas características que las hacen únicas.

Por eso es muy importante vigilar el neurodesarrollo, la socialización y el comportamiento desde el nacimiento y a partir de los tres años el rendimiento escolar.

La vigilancia del desarrollo es necesaria porque las personas con síndrome de Turner (ST) corren el riesgo de presentar unas dificultades neurocognitivas y psicosociales por su propia condición.

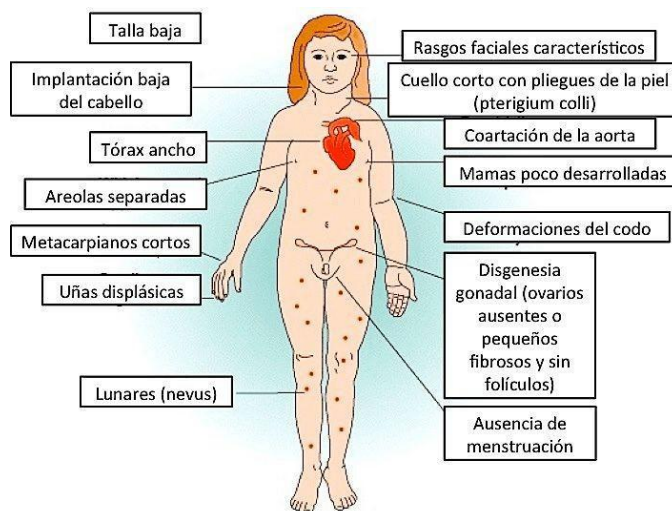
Además los problemas médicos, como la hipoacusia o las intervenciones quirúrgicas complejas en los primeros años de vida, también pueden impactar el desarrollo temprano.



Variaciones en el neurodesarrollo en comparación con la mayoría de la población

GENERALES:

- Habilidades intelectuales generales en el rango promedio.
- Habilidades verbales conservadas o superiores.
- Mayor riesgo de dificultades en el razonamiento visual-espacial, la memoria visoespacial, la atención, el funcionamiento ejecutivo, la motricidad y las habilidades matemáticas o aritméticas.
- Mayores tasas de dificultades sociales, ansiedad y depresión.

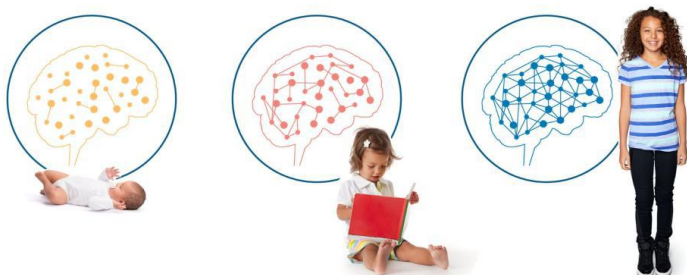


VARIACIONES POR EDADES:

- En los primeros 2 años de vida se puede observar un retraso motor y/o en el lenguaje.

En general: todo niño que con año y medio de edad no dice palabra alguna y/o no camina debe ser remitido al neuropediatra para descartar que exista algún problema.

- En el rango de edad escolar y de adultos jóvenes, las mujeres con ST tienden a tener unas habilidades verbales más normalizadas en relación a las habilidades relativas en las áreas visuales-espaciales y no verbales en las que presentan más dificultades.



Los conceptos importantes en relación a las habilidades visoespaciales

- **Relación espacial:** es la capacidad de representar y manejar mentalmente objetos en dos dimensiones.
- **Visualización espacial:** es la capacidad de representar y manipular mentalmente objetos en tres dimensiones.

Las habilidades visoespaciales son muy útiles en nuestro día a día. Gracias a ellas controlamos la distancia que puede haber entre dos objetos, lo que puede ser muy útil, por ejemplo, a la hora de aparcar para controlar el espacio que tenemos entre nuestro coche y los obstáculos de alrededor. También utilizamos las capacidades visoespaciales a la hora de imaginar un sitio o dirección sobre la que nos están hablando o cuando necesitamos girar objetos mentalmente para saber de qué manera pueden quedar antes de hacerlo.

Dificultad en el desarrollo verbal

- Son capaces de hablar correctamente con una estructura formal preservada.
- Tiene una Fluidez reducida, mala articulación lo que puede provocar dislalia infantil (mala pronunciación) y dificultad para procesar estructuras sintácticas.

La estructura sintáctica hace referencia al orden de las palabras, partes de la oración, oraciones y frases, para expresar las ideas en forma lógica y

adecuada, es decir, sin ambigüedades o en forma inentendible.

- **Hipoacusia:** consiste en la disminución de la sensibilidad o capacidad de audición que afecta a los oídos.

SÍNTOMAS DE LA HIPOACUSIA

Hay una serie de síntomas que se asocian con la hipoacusia:

- Notar que ciertos sonidos se perciben muy intensos o fuertes en un oído.
- Dificultad para seguir conversaciones cuando dos o más personas están hablando a la vez.
- Problemas para oír en ambientes ruidosos (restaurantes, bares, en la calle, etc.).
- Dificultad para diferenciar sonidos agudos (por ejemplo 's' o 'th').
- Sensación de estar mareado o perder equilibrio (síntoma asociado a la enfermedad de Ménière).
- Pitidos o zumbidos en los oídos (acúfenos).

Dificultades en las habilidades sociales

Riesgo en el desarrollo de...

- Habilidades de comunicación social, falta de entendimiento del doble sentido.
- Comprensión de señales sociales o contexto, no poder distinguir las bromas que hacen los demás.
- Percibir el estado de ánimo de las personas de su círculo.

Problemas de interacción social:

- Menos actividades sociales, amistades más débiles y hacer menos amigos. Les puede provocar una baja autoestima y confusión ante sus propias reacciones, lo que les ocasiona dificultades en su calidad de vida, incluso sin un diagnóstico clínico.

Posibles diagnósticos asociados...

- Retraso del desarrollo de la comunicación.
- Trastornos de la comunicación social.
- Trastorno de espectro del autismo.

Dificultades en las funciones ejecutivas

Pueden tener problemas para:

- Controlar el nivel de atención y la memoria de trabajo necesaria para ejecutar las órdenes y realizar tareas.
- Para mantener la atención dentro de una conversación.
- Para retener lo que ven.
- Planificar tareas y acciones para desarrollar un proyecto.
- Posibilidades de diagnóstico asociado...
- TDAH.
- Otros trastornos neuropsiquiátricos.

Variaciones en el aprendizaje

- Académicamente se puede apreciar que las habilidades matemáticas están significativamente por debajo de las de lectura.
- Tasas de discapacidades matemáticas que oscilan entre el 50 y el 75% (número-cantidad, operaciones complejas, resolución de problemas).
- Trastornos específicos del aprendizaje como es la discalculia que afecta al correcto procesamiento numérico y el cálculo.
- Comprensión lectora: interpretación literal de lo que leen, dificultad en la interpretación y relación de los conceptos.
- Visoespacial: dibujo, gráficos, mapas, etc.
- Grafismo (mejora con la edad).



Funcionamiento adaptativo en el ST

INFANCIA

- Menor competencia en el funcionamiento adaptativo que los miembros no afectados con los que se ha comparado.
- Preocupación familiar por la independencia en las actividades de la vida diaria.

EDAD ADULTA

- Los niveles de educación y empleo son similares o superiores a los de los grupos de control.

- Vivir de forma independiente o mudarse de la casa de sus padres tiende a ocurrir más tarde que en los grupos de control.



Motivos de esta sintomatología

Lo primero que tenemos que tener en cuenta es que no todas las mujeres afectadas por el síndrome de Turner tienen el mismo fenotipo (Conjunto de caracteres visibles que un individuo presenta como resultado de la relación que tienen con el conjunto de los genes que existen en el núcleo celular de cada individuo y el medio).



Bases neurobiológicas. Genética

Las dificultades en el neurodesarrollo parecen estar relacionadas con el cariotipo (que es un análisis cromosómico de las células humanas que sirve para detectar enfermedades congénitas y adquiridas).

El rendimiento es menor en mujeres con línea Turner pura (45,Xo) que en aquellas que poseen un cariotipo mosaico con una línea normal (46,XX/45,Xo).

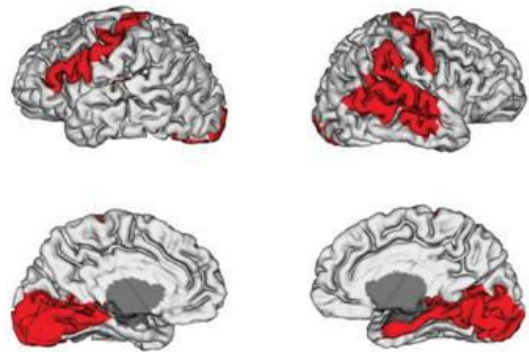
En aquellas mujeres con un cromosoma X en anillo pequeño o cariotipo 45,X/46X el riesgo de tener una discapacidad intelectual aumenta.



Desarrollo del cerebro de las mujeres con Síndrome de Turner

Las características del cerebro de las mujeres con síndrome de Turner son distintas a las que tiene el resto de las mujeres no afectadas por este síndrome.

- El cerebro de las mujeres Turner tiene una organización cortical y una morfología cerebral atípica.
- Existe una disminución del volumen de materia gris (MG) parietal-occipital (donde se generan los pensamientos intelectuales más complejos y controla los movimientos corporales) también se observa un agrandamiento de la amígdala (estructura localizada en el lóbulo temporal de los mamíferos formada por diferentes núcleos y tradicionalmente relacionada con el sistema emocional del cerebro también se piensa que puede estar relacionada con parte del sistema modulador de la memoria) y la corteza orbitofrontal en mujeres con ST (recibe el nombre de corteza orbitofrontal una región de la corteza cerebral la cual forma parte de la corteza prefrontal y que tiene gran importancia en la regulación de la conducta social, la toma de decisiones y la inhibición de conducta).
- Muchos de estos hallazgos ya están presente a 1 año de edad, sugiriendo un fenotipo estable con orígenes en el período prenatal o postnatal temprano.
- Algunos otros no están presentes a esta edad temprana.



a.

Otras causas que influyen en el comportamiento de las mujeres con Síndrome de Turner

Influencia estrogénica en neurodesarrollo.

- Pérdida temprana de la función ovárica: de desarrollo postnatal deficiente en estrógenos (son los encargados de preparar el aparato genital femenino para la ovulación y la fecundación. Además, intervienen en el metabolismo de las grasas y el colesterol, disminuyen la tensión arterial, distribuyen la grasa corporal, protegen los huesos) y andrógenos (los andrógenos tienen importantes funciones relacionadas con el metabolismo y la sexualidad; de ahí la gran cantidad de manifestaciones clínicas que se producen cuando existe una situación de hiperandrogenismo que se caracteriza por que incluyen acné, pérdida de cabello (alopecia androgenética), excesivo desarrollo del vello corporal y facial (hirsutismo), libido atípicamente alta y atrofia mamaria entre otros.

En conjunto, estos síntomas son descritos como virilización).

- Diferencias en desarrollo de áreas cerebrales en función de nivel hormonal en adolescentes con ST, por ejemplo en la corteza orbitofrontal.

Terapia de reemplazo hormonal y neurodesarrollo

Hay que tener en cuenta que estos resultados hasta el momento no son concluyentes.

- El reemplazo de estrógeno en niñas con ST puede mejorar tanto la velocidad motora como la velocidad de procesamiento.
- En adolescentes con ST: la mejoró la autoestima reportada y el bienestar psicológico colabora en la mejora de las conductas problemáticas.
- Los datos sobre adultos con ST no han sido tan optimistas. Los déficits fueron en mujeres con ST, a pesar de un tratamiento de estrógenos evidentemente.

El mejor tratamiento... la detección precoz

- Diagnóstico del ST.
- Identificación precoz de riesgo de desarrollo.
- Conocimiento de Síntomas de alarma.
- Atención Temprana.
- Atención psicoeducativa/psicopedagógica.
- Apoyo psicológico.
- Investigación Neurodesarrollo / Terapia hormonal sustitutiva y otros tratamientos.

Pautas

- Las personas con ST presentan vulnerabilidad en el neurodesarrollo.
- Alta variabilidad.
- Recomendable vigilancia desde los primeros meses de vida.
- Vigilancia de problemas de aprendizaje en estas niñas.
- Ante signos de alerta en neurodesarrollo se recomienda evaluación formal del mismo.
- Diagnóstico y el tratamiento precoz.
- Seguimiento en la edad adulta.

Especialistas

El seguimiento se realizará por:

- Médico Neuropediatra.

Fuentes consultadas

- Cereb Cortex. 2020 Mar 21; 30(2): 587-596.
- Nat Rev Endocrinol. 2019 Oct; 15(10): 601-614.
- Dev Behav Pediatr. 2020 August; 41(6): 470-479.
- Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019 Mar; 181(1): 126-134.
- Child Neuropsychol. 2004 Dec; 10(4): 262-79.
- Dev Behav Pediatr. 2020 August; 41(6): 470-479.
- Curr Opin Psychiatry. 2019 Mar; 32(2): 85-91.
- Nat Rev Endocrinol. 2019 Oct; 15(10): 601-614.
- Qual Life Res. 2018 Aug; 27(8): 1985-2006.
- Rev Esp Endocrinol Pediatr 2020; 11 (Supl 1).
- Psicol. cienc. prof. v.29 n.2 Brasília jun. 2009.
- Cereb Cortex. 2020 Mar 21; 30(2): 587-596.

*Texto basado en la Ponencia:

"Neurodesarrollo en el Síndrome de Turner"

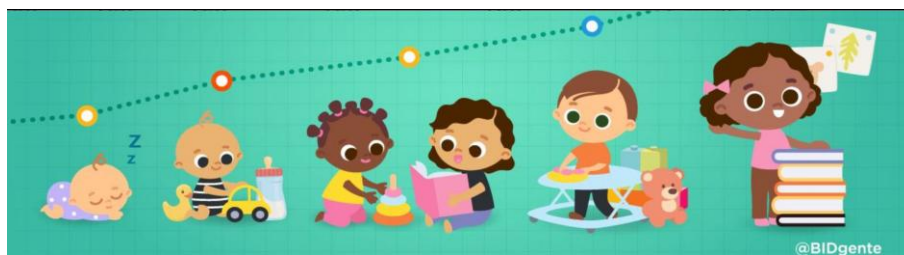
Aránzazu Hernández Fabián

(Neuropediatra del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Salamanca y Profesora Asociada de Pediatría en la Facultad de Medicina de la Universidad de Salamanca)

WEBINAR Celebrado el 16 de diciembre de 2021

Organizado por ASTAS CyL

Se puede visitar en el canal de youtube de ASTAS CyL:
<https://youtu.be/wADtsQXtLjA>



SÍNDROME DE TURNER Y DISCAPACIDAD*



Introducción

El concepto de discapacidad ha ido evolucionando a lo largo del tiempo. El planteamiento actual, recogido en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) de la Organización Mundial de la Salud (OMS) considera la discapacidad como un término general que abarca tres aspectos claves:

- Deficiencias.
- Limitaciones de la actividad.
- Restricciones de la participación.

Por deficiencias entenderíamos problemas que afectan a una estructura o función corporal (un problema cardíaco, un problema musculoesquelético, un problema neurológico, etc.).

Las limitaciones en la actividad abarcarían las dificultades para realizar acciones o tareas propias de la edad y condición social de la persona.

Las restricciones en la participación hacen referencias a los problemas para participar en situaciones vitales, por ejemplo a nivel comunitario y social.

Por tanto, el concepto de discapacidad debe considerarse como un término complejo que de alguna forma intenta reflejar la interacción entre un ser humano, con sus propias características, y la sociedad en la que vive, también con unas características propias.

Resumiendo, podríamos conceptualizar la discapacidad con las siguientes características:

- Limitación - Restricciones en las actividades y en la participación
- Debido a una deficiencia a nivel físico y/o psíquico
- Que coloca a la persona en inferioridad de condiciones

Valoración de la discapacidad

Desde un punto de vista administrativo, valorar la discapacidad es cuantificar, de acuerdo a un baremo establecido, el alcance de esas limitaciones y restricciones.

El procedimiento de valoración del grado de discapacidad está regulado tanto a nivel estatal como autonómico. La regulación estatal está contemplada en el RD 1971/1999, de 23 de diciembre (BOE: 26/01/2000 y 13/03/2000). La legislación regional es diferente en cada autonomía, aunque siempre siguiendo las directrices de la legislación nacional.

Para que una persona sea considerada, desde un punto de vista administrativo, persona con discapacidad, necesita tener reconocida una discapacidad igual o superior al 33 %.

Los baremos utilizados para valorar el grado de discapacidad son los mismos para todo el territorio nacional, lo que significa que el porcentaje de discapacidad por una misma deficiencia debe ser el mismo independientemente de la provincia o autonomía donde se le valore.

Aunque puede haber variaciones entre unas y otras comunidades autónomas, la atención a la discapacidad, y por tanto también su valoración, su ubica en los servicios sociales, materia transferida a las comunidades autónomas. En Castilla y León, los centros específicos para la valoración de la discapacidad son los *Centros Base de atención a personas con discapacidad*, dependientes de la Gerencia de Servicios Sociales. En cada provincia hay, al menos, uno.

El procedimiento para solicitar una valoración del grado de discapacidad sigue los siguientes pasos (puede haber alguna variación en el proceso administrativo según las comu-

nidades autónomas, aunque no en el procedimiento):

1.-SOLICITUD DE LA VALORACIÓN: es siempre el interesado (padres si es menor de edad) o tutor legal el que inicia el proceso con la solicitud de valoración. Existe para ello un modelo de solicitud que nos pueden facilitar en los distintos Centros de Acción Social, centros de servicios sociales, etc. A esta solicitud deberá adjuntarse, entre otra documentación, los informes profesionales que recojan las deficiencias alegadas.

2.-EVALUACIÓN POR EQUIPO MULTIDISCIPLINAR (EVO: equipo de valoración y orientación): dependiendo de las deficiencias alegadas, la persona será evaluada por unos u otros profesionales. En cualquier caso, siempre será vista por el/la trabajador/a social, puesto que al porcentaje de discapacidad que se deriva de la deficiencia que presenta la persona, se le suma un determinado porcentaje derivado de su situación personal y social (edad, recursos económicos, situación personal...)

3.-COMUNICACIÓN DE LOS RESULTADOS: una vez valorada la persona, se reúne el Equipo de valoración, que estudia cada caso y propone un grado de discapacidad. Posteriormente la persona recibirá la documentación administrativa referente a los resultados de esa valoración.

Valoración de la discapacidad en el Síndrome de Turner

A la hora de valorar una discapacidad, generalmente no se tienen en cuenta síndromes específicos, sino deficiencias específicas. Esto significa, en el caso del S. de Turner, que el tener diagnosticado dicho síndrome no lleva aparejado un determinado grado de discapacidad, sino que esta dependería de la valoración de cada una de las deficiencias específicas que presentara la persona (talla baja, osteoporosis, incapacidad reproductiva...).

Sirva como ejemplo algunas valoraciones específicas:

- Debido a una deficiencia a nivel físico y/o TALLA BAJA (entre 135 cm. y 145 cm.): a esta deficiencia se le asignará, dependiendo de que tenga más o menos limitaciones, un por-

centaje de discapacidad comprendido entre 0 y 24 %.

- IMPOSIBILIDAD REPRODUCTIVA: a esta deficiencia se le asignará entre un 0 y 5 %.

Valoración de la discapacidad: ventajas e inconvenientes

Especialmente en el caso de los niños, la valoración de la discapacidad debe ser un acto que meditemos con tranquilidad, pues presenta tanto ventajas como inconvenientes. La valoración de ambos extremos será la que nos indique el paso a dar.

VENTAJAS

Las ventajas están relacionadas básicamente con determinados beneficios reconocidos para las personas con discapacidad en general. Entre ellos podemos considerar:

- Posibles beneficios fiscales.
- Posibles ayudas para necesidades específicas (prótesis, ayudas técnicas, determinados tratamientos, etc.).
- Facilidades en aspectos relacionados con los estudios.
- Incentivos relacionados con la integración laboral.
- Etc.

INCONVENIENTES

Los inconvenientes, aunque no exclusivamente, suelen darse de forma más significativa en la infancia, y están en gran medida relacionados con los sentimientos y vivencias del menor.

Podemos señalar entre como inconvenientes:

- Estigmatiza a la persona, le ponemos una "etiqueta", con los riesgos que ello conlleva y que analizamos posteriormente.
- La autoestima puede verse implicada, con riesgo de favorecer una baja autoestima en el niño/a.

Los riesgos de las "Etiquetas"

Apuntábamos antes que entre los inconvenientes de solicitar una valoración de discapacidad estaba el riesgo es estigmatizar y

etiquetar a la persona, riesgo que comparte con los diagnósticos en general.

En el caso de los niños, el riesgo de las etiquetas está relacionado con las actitudes que estas generan en los adultos (padres, profesores...). Podemos resumir este proceso en los siguientes pasos:

1.-La etiqueta puesta a un niño crea una actitud y unas determinadas expectativas en los adultos. Dependiendo de las características de la etiqueta, así podrán ser las expectativas y las actitudes.

2.-Las etiquetas relacionadas con la salud son en general negativas. Ser "minusválido" es una etiqueta que puede crear actitudes negativas: de inferioridad, de que no va a poder...

3.-Los niños responderán de acuerdo a las actitudes que los adultos tengan con respecto a ellos: si los padres lo consideran un "enfermo", "un minusválido"... el niño responderá como tal; si el maestro piensa que un niño "es un retrasado", es fácil que "no pierda el tiempo con él porque no merece la pena" y el niño responderá y rendirá de acuerdo a estas expectativas del maestro.

4.- Las expectativas de los adultos, como no puede ser de otra manera, serán básicas para conformar la autoimagen y autoestima del propio niño: en gran medida me veo a mi mismo tal y como los demás me ven a mí.

Señalar, sin embargo, que esto es un "riesgo", no un efecto automático. Unas adecuadas actitudes de los adultos, especialmente los padres en caso de niños, elimina o minimiza este riesgo.

**Texto íntegro de la Ponencia:*

"Síndrome de Turner: un ser humano detrás de un cariotipo. Síndrome de Turner y Discapacidad"

Esteban García Calvo

(Psicólogo y Pedagogo. Centro Base de Atención a Personas con Discapacidad Salamanca. JCyL)

I Congreso Nacional sobre el Síndrome de Turner

Salamanca el 20-21 y 22 de diciembre de 2013

Organizado por ASTAS CyL



ANTE CUALQUIER DUDA O NECESIDAD NO DUDEIS EN PONEROS EN CONTACTO CON LA ASOCIACIÓN SÍNDROME DE TURNER ALEJANDRA SALAMANCA (ASTAS CYL).

TRABAJAMOS CON VOSOTR@S Y PARA VOSOTR@S.

PODEIS AMPLIAR LA INFORMACIÓN SOBRE ESTE TEMA EN:

Nociones Básicas. La discapacidad en el Síndrome de Turner

<http://www.asociacionturneralejandra.es/wp-content/uploads/2022/07/Nociones-Basicas-sobre-la-discapacidad-.pdf>

PEDIATRÍA



Introducción

Cuando un bebé nace es muy importante estar muy atento a cualquier signo que nos llame la atención, por insignificante que parezca y consultar a un especialista.

Es preferible que nos tachen de pesados a retrasar un diagnóstico por guardar silencio.

Imagen: Web MADRESHOY



Marta es una niña recién nacida, y con ojos brillantes. Sus padres perciben de inmediato algo que les llama la atención en sus manos y pies una hinchazón fuera de lo común y que tiene unos pliegues de piel en la parte posterior y en los lados de su cuello.

Consultan con el médico que después de escuchar a los padres ordena hacer un estudio, las características con compatibles con el llamado Síndrome de Turner pero se necesita un análisis de sangre para confirmarlo.

Examen médico

De acuerdo con la Asociación Americana de Pediatría resumimos brevemente los principales factores a tener en cuenta:

Visita Prenatal

- Detección de la anomalía cromosómica.
- Información a los padres realizada por el endocrinólogo pediátrico.
- Ecografía para detectar anomalías.
- Recordar que el 90% de los fetos con cariotipos en mosaico tienen al nacer un fenotipo normal.

Pautas y síntomas a detectar

- Monitorizar el crecimiento y desarrollo de las afectadas controlando el percentil muy bajo, tanto en peso como en longitud.
- Edemas en el dorso de los pies y manos.
- Cuello corto o pterigium colli.
- Orejas por debajo de la línea de los ojos.

- Tórax ancho.
- Areolas mamarias y pezones separados.
- Barbilla pequeña.

Plan de seguimiento

Ponencia: *"Información y educación en el Síndrome de Turner (ST). Desde el embrión al adulto"*

Juan Pedro López Sigüero

(Médico Pediatra, Miembro de la Sociedad Española de Endocrinología Infantil, Jefe de la Unidad de Endocrinología Infantil del Hospital de Málaga)

I Congreso Nacional sobre el Síndrome de Turner
Salamanca el 20-21 y 22 de diciembre de 2013
Organizado por ASTAS CyL

Especialistas

El seguimiento de los recién nacidos lo realizará:

- Pediatra.
- Endocrino pediatra.

CARDIOLOGÍA

CARDIOPATÍA CONGÉNITA



Introducción

La cardiopatía congénita se presenta en hasta el 50% de los individuos con ST y es más común en aquellos con un cariotipo 45,X.

Defectos cardíacos del lado izquierdo

Son los más comunes, con frecuencias de:

- 15-30% Para la válvula aórtica bicúspide: forma anormal con solo dos valvas.
- 7-18% Para coartación aórtica: estrechamiento de la aorta.

Otras anomalías

Otras anomalías que se observan con frecuencia con el Síndrome de Turner son:

- Ductus arterioso persistente: Es la persistencia, después de nacer, de la comunicación que normalmente existe entre el sistema arterial pulmonar y la aorta durante la vida fetal.

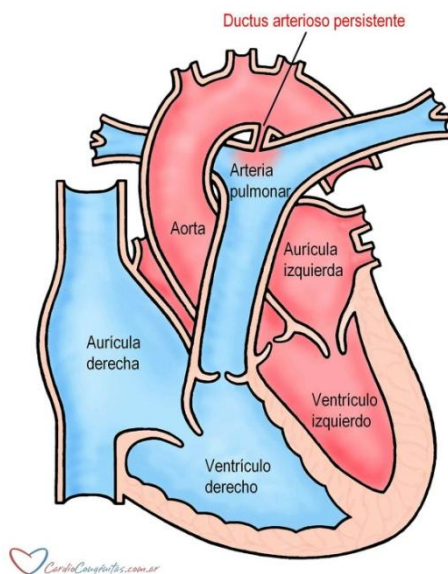


Imagen: cardi congenitas.com.ar

- Estenosis de la válvula pulmonar: Es un trastorno en el que una deformación en la válvula pulmonar o cerca de esta reduce la abertura de esta válvula y disminuye el flujo sanguíneo. La válvula pulmonar se encuentra entre la cavidad cardíaca inferior derecha (ventrículo derecho) y las arterias pulmonares.

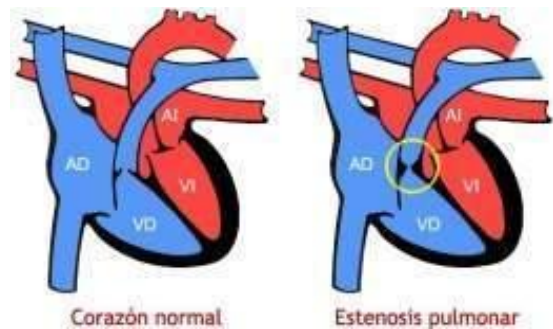


Imagen: ecured.cu

- Conexión venosa pulmonar anómala parcial.
- Vena cava superior izquierda.
- Arco transversal alargado.
- Dilatación (agrandamiento) de las arterias braquiocefálicas.

Condiciones menos frecuentes

- Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico.
- Anomalías de la válvula mitral.
- Desplazamiento del corazón hacia la derecha.
- Defecto del tabique ventricular o auriculo-ventricular.
- Válvula pulmonar y otras anomalías de las arterias coronaria.

Las Pautas de atención de práctica clínica para la atención de mujeres y niñas con síndrome de Turner. Recomendaciones para médicos:

- Se recomienda que un bebé o una niña sea examinado con ecocardiografía transtorácica (ETT) en el momento del diagnóstico, incluso si el ecocardiograma fetal o el examen cardíaco posnatal fueron normales.
- Se recomienda que, en ausencia de una válvula aórtica bicúspide u otra enfermedad significativa en el cribado inicial, se realicen estudios de vigilancia de ETT o RMC cada 5 años en niñas, cada 10 años en adultas o antes del embarazo anticipado para evaluar la aorta según las pautas publicadas.
- Es fundamental diagnosticar y tratar las causas subyacentes de la hipertensión, como anomalías renales o estrechamiento de la aorta, que también pueden provocar un aumento de la presión arterial.



Imagen: <https://www.freepik.com/>

Pautas de atención por un Cardiólogo Especialista en Cardiopatías Congénitas en Síndrome de Turner

Hará una valoración completa sobre el estado de salud de la niña teniendo en cuenta el

diagnosticó Síndrome de Turner, en el que se incluya:

- Tensión arterial en todas las extremidades.
- ECG completo.
- Imagen que incluya válvula aórtica, corazón, arco aórtico y venas pulmonares.
- Ecocardiografía para niñas y escolares RMN y ecocardiografía para adolescentes.

Recomendaciones médicas para pacientes Turner sin patología cardíaca

Se realizará una consulta en los siguientes momentos de su vida:

- -Transición al endocrinólogo de adultos.
- -Antes de iniciar un embarazo.
- -En el momento en que se detecte HTA.
- -En cualquier caso, estudio de imagen cada 5-10 años (ecocardiografía y RMN).
- Control de la TA, perfil lipídico, obesidad, síndrome metabólico.

Pacientes con anomalía cardiovascular detectada. Profilaxis de la endocarditis

Se hará un seguimiento con todas las pruebas e indicaciones que el especialista considere necesarias.

Siempre se apuntarán todas las dudas y se trasladarán al especialista que siga el caso.

Lugar: Centro de salud y derivación al especialista médico que corresponda del centro hospitalario según comunidad y provincia.

CIRUGÍA PEDIÁTRICA Y TRAUMATOLOGÍA



CIRUGÍA PEDIÁTRICA

Introducción

Para entender la actuación de la cirugía plástica sobre las pacientes con Síndrome de Turner (ST) y poder comprender las distintas posibilidades de tratamiento de las mismas es preciso conocer cuál es el campo de actuación de la especialidad.

La cirugía plástica, estética y reconstructiva es una rama de la cirugía que se encarga de la corrección quirúrgica de todo proceso congénito, adquirido, tumoral o involutivo que requiera reparación o reposición de estructuras que afecten a la forma y función corporal, estando sus técnicas basadas en el trasplante y movilización de tejidos, así como en el implante de materiales inertes.

Es una especialidad médica en constante avance y experimentación, a fin de dar forma, reconstruir o mejorar tejidos, ya sea con un fin funcional o estético llegando a considerarse los cirujanos plásticos "Ingenieros de tejidos", ya que es el cuerpo humano el material donde se plasma la forma.

La finalidad de las correcciones plásticas en afectadas por el Síndrome de Turner es mejorar el aspecto físico y ofrecer un mayor grado de satisfacción y autoestima.

Manifestaciones físicas en ST

Las manifestaciones físicas más frecuentes, tanto en el nacimiento como con el crecimiento son:

- Nevus o pecas, son lesiones cutáneas benignas muy frecuentes.
- Hinchazón de pies y manos (linfedema)

- Implantación baja del pelo en la nuca. Puede ser el resultado de la existencia de edema en esa zona durante la vida fetal. En algunas pacientes, la línea del pelo adquiere una forma de "M".

- Pterigium colli o Cuello corto es un pliegue epidérmico del borde externo del cuello, a manera de aleta, que va desde la implantación de las orejas hasta los hombros.



Imagen: Pterigium Colli y su reconstrucción.
Dra. Silvana Acosta V.

- Apariencia robusta.
- Tórax o pecho ancho.
- Tórax o pecho en embudo (pectus excavatum).
- Párpados caídos.
- Epicantus: Pliegue del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo.

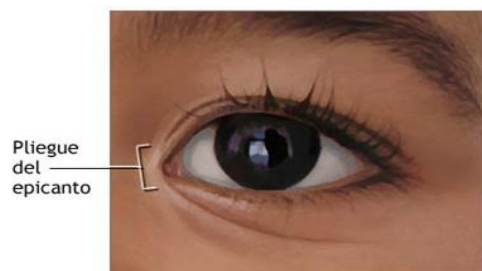


Imagen: MedlinePlus

ADAM.

- Paladar elevado.
- Dientes apiñados.
- Orejas aladas. Las orejas aladas, en asa o prominentes son un problema común que consiste en la separación excesiva de éstas del cráneo y el aplanamiento de la porción superior de la oreja.



Imagen: Cirugía Plástica las Condes

- Cubitus valgus: Brazos girados ligeramente hacia fuera a partir del codo.
- Dedo anular corto.
- Retrognatia: Retrusión del maxilar inferior. (Ver ODONTOLOGÍA)
- Escaso desarrollo de mamas.

Actuación médica

Para corregir estos problemas se pueden utilizar distintos métodos de tratamiento, quirúrgico o estético, como:

- Injertos libres de piel.
- Colgajos de tejidos (desplazamientos de tejidos de zonas vecinas).
- Expandores tisulares. Los expandores cutáneos son una alternativa reconstructiva de los defectos craneofaciales. Su objetivo es la dilatación progresiva de una zona de piel hasta conseguir un tamaño suficiente para cubrir el defecto Dermis artificial.

- Z-plastias. La plastia en Z es un procedimiento que consiste en la transposición de dos colgajos triangulares interdigitales; su nombre deriva del hecho de que las tres ramas en la incisión sobre la piel tienen forma de Z. La transposición de los colgajos tiene dos resultados importantes:

- a) Incremento de longitud en dirección a la rama común de la Z.
- b) La rama común de la Z cambia de dirección.

Estos dos resultados son los que hacen que la plastia en Z sea uno de los procedimientos más utilizados en cirugía plástica y en cirugía dermatológica para la corrección de cicatrices y en el tratamiento de algunas enfermedades dermatológicas en donde se busca, además de la resolución del padecimiento, un mejor resultado estético.

- Presoterapia: Técnica médica indicada para lograr un drenaje linfático en personas que presentan problemas médicos y estéticos.
- Corticoides tópicos.
- Placas de gel de silicona.
- Blefaroplastia: Eliminación del exceso de piel del párpado superior.
- Masajes de drenaje linfático.
- Láser.
- Ejercicios.
- Prótesis mamarias.

Especialistas

Las anteriores manifestaciones serán tratadas por:

- Cirujano.



TRAUMATOLOGÍA

Alteraciones en Síndrome de Turner

Las alteraciones más comunes que pueden sufrir las afectadas por el Síndrome de Turner son:

- Artritis degenerativa. Afectadas adultas.
- Displasia ósea: Desarrollo alterado en el tejido óseo.

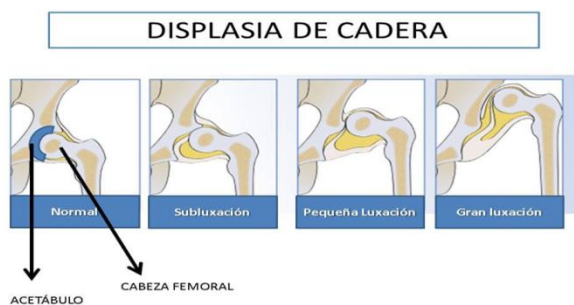


Imagen: Traumatología Infantil Canarias

- Osteoporosis: Asociándose a un riesgo de fractura ósea dos veces mayor para este grupo que para la población general. La desmineralización y consecuente pérdida de densidad ósea se relacionan con los niveles disminuidos de estrógenos propiciados por la insuficiencia ovárica que suelen sufrir estas mujeres.

- Escoliosis: Desviación lateral de la columna vertebral.



Imagen: Grau Soler Ortopèdia

- Acortamiento del 4º metacarpiano.
- Osteopenia: Es una forma de pérdida ósea menos grave que la osteoporosis.
- Luxación congénita de caderas. Abarca un amplio espectro de deformidades de la cadera que, o bien se presentan en el recién nacido, o bien se desarrollan durante la infancia y que incluyen la luxación de la articulación, la subluxación (pérdida parcial del contacto normal entre el fémur y la pelvis).
- Cifosis es una curvatura exagerada hacia delante de la espalda.

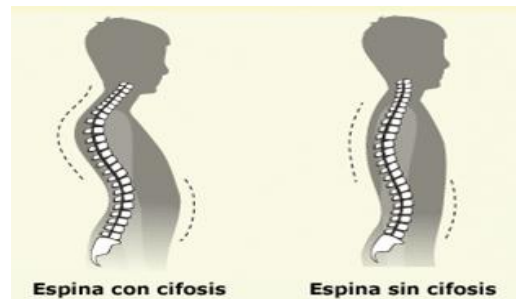


Imagen: Rady Childrens Hospital San Diego

Especialistas

El seguimiento se realizará por:

- Fisioterapia: ejercicios de rehabilitación.
- Traumatólogo.
- Ortopedistas.

DERMATOLOGÍA



Alteraciones dermatológicas

Las alteraciones dermatológicas aparecen en casi el 50% de personas con Turner. Los nevus (lunares) son muy frecuentes y aumentan con la edad y con el tratamiento con hormona de crecimiento, pero no tienen más tendencia a malignizarse que en la población general.

Las alteraciones más frecuentes son:

- Presencia de múltiples nevus melano-cíticos (25%). Se trata de una proliferación anormal pero benigna de los melanocitos de la piel que tienden a agruparse en nidos o tecas.



Imagen: Dermatologia.cat

- Alopecia (5%).
- Cicatrices hipertróficas (queloides).
- Vitíligo (5%): Afección en la que la piel pierde sus células pigmentarias (melanocitos). Esto puede provocar manchas descoloridas.



Imagen: Mayo Foundation For Medical And Research

- Displasia ungueal que se caracteriza por un exceso de estrías longitudinales y una pérdida de brillo en las uñas.

- Hemangiomas superficial: Es simplemente un área roja elevada en la superficie de la piel, mientras que un hemangioma profundo involucra vasos sanguíneos hinchados más profundos en la piel que pueden hacer que ésta tenga un tono azulado.



Imagen: Webconsultas. Revista de salud y bienestar

- Linfedema en pies y manos.
- Dermatoglifos

Pautas

Se realizará un control médico periódico.

También se realizarán masajes, tratamiento postural y fisioterapia.

Especialistas

Se acudiría a:

- Dermatólogo

DIGESTIVO



Introducción

Las enfermedades digestivas son trastornos del aparato digestivo, que algunas veces se denomina tracto gastrointestinal (GI).

En la digestión, el alimento y las bebidas se descomponen en pequeñas partes (llamadas nutrientes) que el cuerpo puede absorber y usar como energía y son pilares fundamentales para las células.

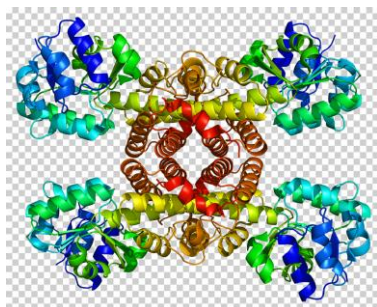
El aparato digestivo está compuesto por el esófago (tubo de alimento), el estómago, los intestinos grueso y delgado, el hígado, el páncreas y la vesícula biliar.

Alteraciones digestivas

Las mujeres Turner pueden tener las mismas alteraciones digestivas que cualquier otra persona, pero las siguientes se pueden manifestar con más frecuencia:

Afectación del hígado

Aumento de enzimas hepáticas, como transaminasas y gamma glutamil transferasa. Las células del hígado inflamadas o lesionadas pierden cantidades superiores a las habituales de ciertas sustancias químicas, incluidas las enzimas hepáticas, que se depositan en el torrente sanguíneo.



GAMMA GLUTAMIL TRANSFERASA
Imagen: KLIPARTZ

La afectación del hígado, manifestada por elevación de las enzimas hepáticas (transaminasas, gamma glutamil transferasa), es frecuente en mujeres adultas con Turner. Esta alteración aumenta su frecuencia con la edad y varía entre un 20 y 80%. Puede ser de origen autoinmune, pero también estar asociada a la obesidad o al tratamiento estrogénico. Suele tratarse de una alteración no progresiva que cursa sin complicaciones y es habitualmente asintomática.

Enfermedades intestinales inflamatorias

Es un término general que incluye dos patologías que son, la enfermedad de Crohn y la colitis ulcerosa. Se caracterizan por brotes recurrentes de inflamación en el tracto digestivo. Se ha estimado que aparecen en el 2-3% de las mujeres con Turner, siendo más frecuente la enfermedad de Crohn que la colitis ulcerosa. Son trastornos también de origen autoinmune.

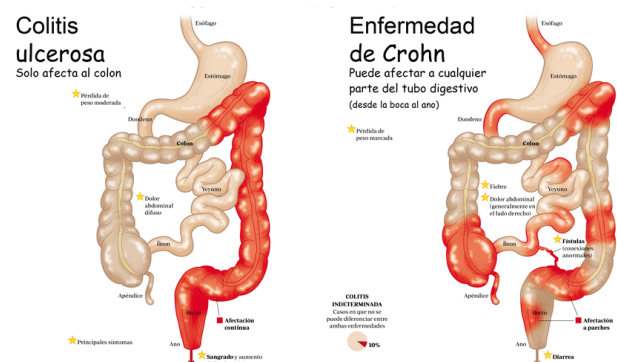


Imagen: AVIDEPO

La enfermedad de Crohn consiste en la inflamación en cualquier parte del tubo digestivo, desde la boca hasta el ano, comprometiendo toda la pared intestinal.

La Colitis ulcerosa es una inflamación duradera con la aparición de úlceras en el intestino grueso (colon) y en el recto).

Provocan la aparición de síntomas digestivos (dolor abdominal, diarrea, sangrado digestivo) y síntomas generales (fiebre, pérdida de peso, pérdida de apetito, etc.). Además son frecuentes las complicaciones digestivas y extradigestivas. El tratamiento no es distinto al de las mujeres sin Turner.

Celiaquía

La celiacía es una afección autoinmune que daña al revestimiento del intestino delgado. Este daño proviene de una reacción a la ingestión de gluten. Dentro del aumento de enfermedades de origen autoinmune que hay en mujeres con Turner, aproximadamente el 5-8% desarrollan una enfermedad celiaca.

Es una intolerancia al gluten (proteína que se encuentra en cereales como trigo, cebada, centeno o avena) de manera que su ingesta por sujetos intolerantes provoca un daño de la mucosa intestinal. Se recomienda la realización de estudios para descartar su presencia al realizar el diagnóstico de Turner y, a partir de los 4 años de edad, cada 2-5 años. Debe hacerse también al

inicio del tratamiento con hormona de crecimiento.

El tratamiento de la celiacía consiste en una alimentación libre de gluten.

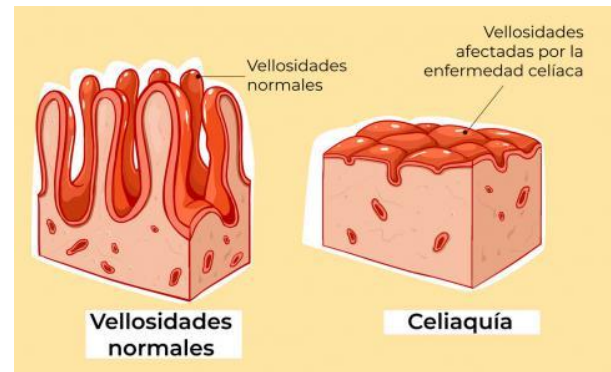


Imagen: Webconsultas. Revista de salud y bienestar

Especialistas

Se acudirá a:

- Gastroenterólogo.
- Estomatólogo. (Ver ODONTOLOGÍA)

ENDOCRINOLOGÍA



Introducción

La endocrinología es la parte de la medicina que estudia la anatomía, las funciones y las alteraciones de las glándulas endocrinas.

El sistema endocrino del cuerpo comprende el páncreas, la tiroides, la glándula paratiroidea, la glándula pineal, el hipotálamo, la hipófisis y las glándulas suprarrenales, además de los ovarios y los testículos. También abarca muchos otros órganos que responden a las hormonas, que las modifican o que las metabolizan.

Alteraciones endocrinas en ST

Las alteraciones endocrinas son muy comunes entre las afectadas por el Síndrome de Turner, aumentando su prevalencia a la vez que aumenta su edad. Entre las enfermedades endocrinas más comunes podemos encontrar:

- Diabetes mellitus -tipo 2-: Trastorno metabólico que se caracteriza por hiperglucemia (nivel alto de azúcar en la sangre) en el contexto de resistencia a la insulina y falta relativa de la misma.
- Hipotiroidismo: Homogénea entre las afectadas con mosaicismo (48%) y las de cariotipo 45,X, es un trastorno en el cual la glándula tiroides no produce la cantidad suficiente de ciertas hormonas cruciales.

El hipotiroidismo puede no causar síntomas notables en las primeras etapas. Con el tiempo, el hipotiroidismo no tratado puede causar numerosos problemas de salud, como obesidad, dolor en las articulaciones, infertilidad o enfermedad cardíaca.

- Tiroiditis de Hashimoto: Afección en la que el sistema inmunitario ataca la tiroides, una pequeña glándula que se encuentra en la base del cuello, debajo de la nuez de Adán. La glándula tiroides forma parte del sistema endocrino, que produce hormonas que coordinan muchas de las funciones del cuerpo.

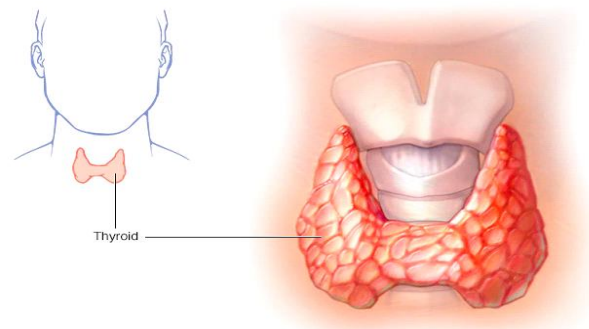


Imagen: MAYO CLINIC

- Tirotoxicosis: Se define como el exceso de hormonas tiroideas en nuestro torrente sanguíneo. Aunque no es sinónimo de hipertiroidismo, su causa más frecuente es el aumento de la secreción de hormona tiroidea y por eso, comúnmente, a la tirotoxicosis se le suele llamar hipertiroidismo o crisis hipertiroides.

Asimismo, también se relaciona con una mayor prevalencia de insulinoresistencia, tirotoxicosis o enfermedad de Basedow (tiroiditis autoinmune de etiología no muy bien conocida).

- Linfedema en pies y manos (25%) debido a obstrucción linfática. Se produce cuando el sistema linfático no es capaz de drenar la linfa y provoca una hinchazón por acumulación de líquido en los tejidos blandos del cuerpo.

- Baja estatura.
- Obesidad.

Pautas

- Seguimiento de la evolución de la afectada.
- Derivación a otros especialistas médicos.
- La terapia de reemplazo de estrógenos: ayuda a iniciar el desarrollo sexual secundario que comienza en la pubertad (12 años). Consiste en la combinación de estrógeno y progesterona a las niñas que no han empezado a menstruar a los 15 años. Este tratamiento también protege contra la pérdida ósea (osteoporosis).
- Evaluación regular del peso, medidas dietéticas y programa de ejercicio físico.

Administración hormona de crecimiento

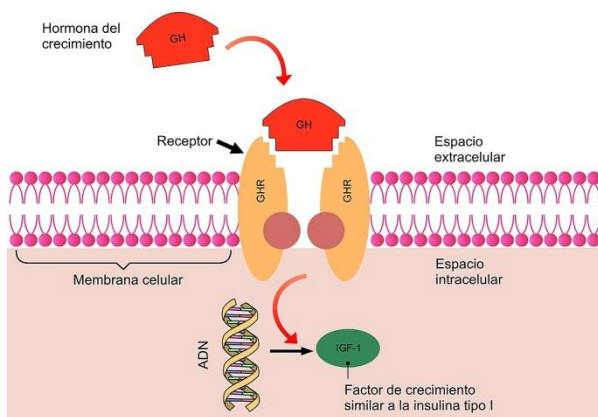


Imagen: WIKIWAND

Entre las pautas a seguir, una de las más importantes, es la administración de la hormona de crecimiento lo antes posible.

Las mujeres con Síndrome de Turner son considerablemente más bajas que las demás mujeres (alrededor de 21 cm). Para tratar de superar el crecimiento lento, se puede administrar la hormona de crecimiento (hGH) recombinante lo antes posible. La hormona se inyecta

bajo la piel varias veces a la semana hasta que se alcance una talla superior a la que se tenía. Según los estudios realizados se encontraron evidencias de que la hGH aumentaba el crecimiento a corto plazo en niñas con Síndrome de Turner y la estatura de la adulta en unos 5 cm. Sin embargo, las niñas tratadas con hGH siguen siendo significativamente más bajas que el resto de la población femenina cuando son adultas. La estatura final puede estar entre 148 cm y 151 cm.

Los efectos adversos frecuentes que produce la aplicación de esta hormona (pueden afectar hasta 1 de cada 10 pacientes) incluyen:

- Enrojecimiento, picor o dolor temporal en el lugar de la inyección.
- Dolor en articulaciones y músculos.
- Erupción.
- Habones en la piel con picor.
- Dolores de cabeza.
- Retención de líquidos.
- Anomalías en los huesos de la cadera.

La hormona de crecimiento no es efectiva al 100%, si no da el resultado esperado cabe la posibilidad de someter a la niña a una intervención de alargamiento óseo.

LA ASOCIACIÓN ESTÁ EN CONTACTO CON EL DOCTOR JAVIER ALONSO, JEFE DE LA UNIDAD DE CIRUGÍA RECONSTRUCTIVA Y ALARGAMIENTO ÓSEO DE LA CLÍNICA CEMTRO.

Se trata del equipo con mayor experiencia de toda España en cirugía de alargamiento óseo con clavo Precice.

Este no es un procedimiento sencillo ni económico, por lo que se hace necesario valorar muchos aspectos antes de tomar la decisión de someter a la paciente al programa de alargamiento. Entre otras muchas variables deberemos considerar:

1.- Deseo de someterse al programa que tenga la propia afectada, pues va a ser necesaria una total implicación por su parte.

2.-Apoyos físicos y emocionales con los que vaya a contar, pues habrá momentos de derribo en los que desee no haberse sometido a dicha intervención.

3.-Tener muy claro que se deben seguir estrictamente las pautas que el especialista te vaya dando, de ello depende en gran medida el éxito de la operación.

4.- Considerar el hecho de que las cosas no salgan según lo previsto y quede alguna secuela de mayor o menor gravedad.

Por todo lo expuesto anteriormente, aconsejamos que estos procedimientos vayan SIEMPRE precedidos y acompañados de un tratamiento psicológico para potenciar la autoestima de la afectada.

Todos somos diferentes, puede que la clave sea reconocer, aceptar y asumir nuestras diferencias.

Especialistas

- Endocrino. Coordinador referencial del equipo multidisciplinar.
- Nutricionista.
- Preparador físico.



CHARLA ONLINE SOBRE ALARGAMIENTO ÓSEO



con el **Dr. Javier Alonso**,
Jefe de la Unidad de **Cirugía
Reconstructiva y Alargamiento
Óseo** de Clínica CENTRO.

MARTES | 10 DE NOVIEMBRE
DE 19:30 A 20:20H
¡No te la pierdas!

Con la colaboración de:
feder

El equipo con **mayor experiencia en España** en
cirugía de alargamiento óseo con clavo Precice.

FISIOTERAPIA



Introducción

Es conveniente la visita al fisioterapeuta al existir riesgo de osteoporosis* y fracturas, debido al aumentado de caídas por una alteración de la audición.

*Osteoporosis: Enfermedad esquelética en la que se produce una disminución de la densidad de masa ósea. Así, los huesos se vuelven más porosos, aumenta el número y el tamaño de las cavidades o celdillas que existen en su interior, son más frágiles, resisten peor los golpes y se rompen con mayor facilidad.

Las mujeres que no han recibido tratamiento con estrógenos (o lo han iniciado tarde) tienen más riesgo de osteoporosis y de fracturas.

El tratamiento adecuado con hormona de crecimiento, pero sobre todo con estrógenos, mejora la densidad mineral ósea de las niñas con Turner y disminuye el riesgo de fracturas y

osteoporosis. Aún así la osteoporosis se evalúa de forma periódica mediante densitometría ósea.

Debido a lo comentado, es muy conveniente fomentar la práctica de ejercicio físico y garantizar un aporte óptimo de calcio y vitamina D.

Pautas

Se deben realizar:

- Ejercicios de estabilización.
- Ejercicios de fortalecimiento muscular.
- Ejercicios para escoliosis.
- Ejercicios de coordinación y equilibrio.

Especialista

Para la corrección de los problemas descritos acudir a:

- Fisioterapeuta.



Imagen: TRINUM

GENÉTICA CLÍNICA



Introducción

El momento del diagnóstico va a depender de la cantidad y claridad de signos físicos que tengan las niñas, así como de la información y experiencia de los especialistas en pediatría. Si en ese momento aparecen estos signos físicos indicativos del Síndrome de Turner, es necesario el trabajo del Genetista para ofrecer un diagnóstico completo y temprano y así comenzar el seguimiento e intervención lo antes posible.

Pautas

- Cariotipo: Análisis que permite ver los cromosomas que tienen las células. Menos del 1% tiene riñones multi-quísticos o ectópicos.

Especialistas

El seguimiento se realizará por:

- Médico Genetista.



FEDER pide al Gobierno que reconozca la especialidad de Genética Clínica de forma urgente (2020)
Imagen: Infosalus

GINECOLOGÍA

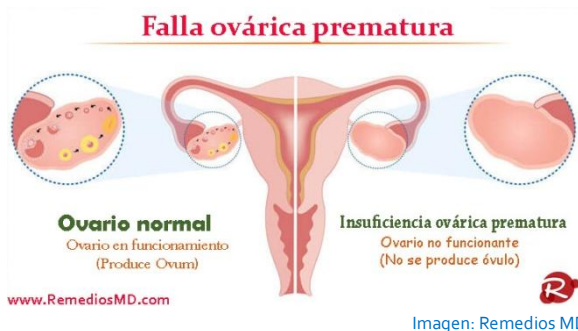


Introducción

El punto más débil en las mujeres con ST está en esta especialidad, un número **muy reducido** de mujeres Turner logran ser madres de forma natural, por eso es muy importante hacer un estudio del aparato reproductivo y todo lo que conlleva.

A partir de la adolescencia es necesario un seguimiento más estricto en esta disciplina médica debido al gran número de posibles problemas que este síndrome implica:

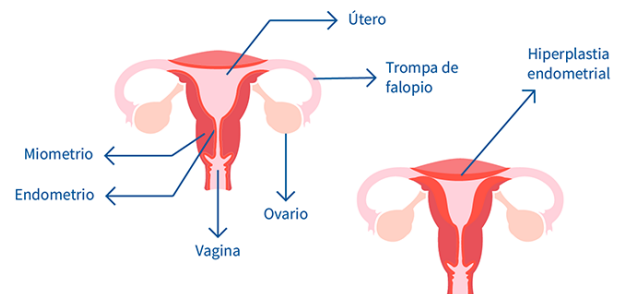
- Disfunción ovárica: Ocurre cuando los ovarios de una mujer dejan de funcionar en forma normal antes de cumplir los 40 años.



- Disgenesia gonadal: Desde cintillas típicas ováricas (tejido fibroso similar al estoma del ovario sin presencia de folículos primordiales), hasta ovarios de tamaño pequeño (defecto ovárico primario que conduce a insuficiencia ovárica prematura).

- Útero pequeño.
- Amenorrea: Ausencia de menstruación.
- Infertilidad.
- Infantilismo sexual.

- El retraso en el crecimiento o en el inicio de la pubertad.
- Hiperplasia endometrial: Proliferación excesiva del endometrio.



HIPERPLASIA ENDOMETRIAL
Imagen: Tuotromedico

Pautas médicas

- Biopsia ovárica.
- Terapia hormonal sustitutiva (estrógenos, progestágenos).
- Evaluación ecográfica de los ovarios.
- Crio preservación de ovocitos (para poder utilizarlos posteriormente).

Al final de la adolescencia se aconseja periódicamente revisión ginecológica que incluya una tinción de Papanicolaou.

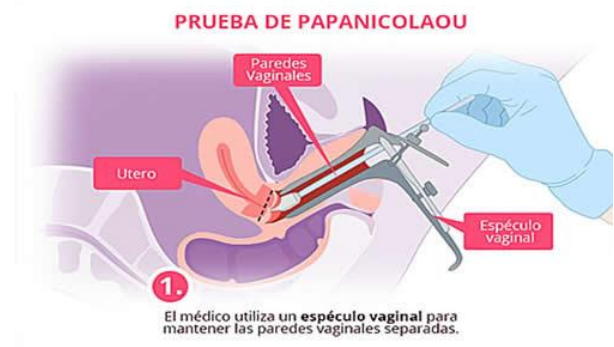


Imagen: Artículos de interés

Elección métodos fertilización y otras opciones de maternidad

Uno de los momentos más difíciles en el ST es esa época en la que, como a todas las mujeres, te entran unas ganas desesperada de ser madre, ves niños por todas las partes y una soledad profunda se apodera de ti.

Pero no se puede caer en la desesperación hay que explorar todas las opciones y elegir la más ventajosa para cada pareja:

- Donación de ovocitos.
- Maduración in vitro de ovocitos.
- Trasplante de tejido ovárico.
- Técnicas de reproducción asistida.
- Adopción.

Médicos especialistas

Para seguir lo descrito acudir a:

- Ginecólogo.
- Obstetra.

Es un momento muy complicado emocionalmente por eso es necesario contar con todo el apoyo posible de pareja, familiares, asociaciones, facultativos, etc.

LA ASOCIACIÓN TIENE FIRMADO UN CONVENIO CON LA CLÍNICA MENCÍA, ESPECIALISTA EN FERTILIDAD. TE APOYAREMOS EN TODAS TUS NECESIDADES.



GINECOLOGÍA
Revisión ginecológica, anticoncepción, TUPV, enfermedades transmisión sexual, consulta preconcepcional

CLÍNICA MENCÍA
Dra. Belén de la Torre Bente
Nº REG.: 37.4252-0001

LASER GINECOLÓGICO
Incontinencia urinaria, recuperación suelo pélvico, rejuvenecimiento y estética vaginal

PUNTO DE EXTRACCIÓN SANGRE
Pacientes de compañías sanitarias y privados. Pacientes de otros profesionales

QUIRÓFANO CIRUGÍA MAYOR Y MENOR AMBULATORIA

CIRUGÍA PLÁSTICA Y REPARADORA

MEDICINA ESTÉTICA

EMBARAZO
Control ecográfico, ECO 3-4-5D, ECO 2D semanas/morfológica, amniocentesis, pruebas no invasivas, parto y cesárea

REPRODUCCIÓN ASISTIDA
ICSI, FIV, Inseminación pareja/donante, seminogramas, REM, banco óvulos, embriones y semen, mujeres sin pareja, parejas de mujeres (MÉTODO BOPA), criopreservación de óvulos y semen, pacientes oncológicos, FISH en espermatozoides, DGP...

C/Dr. Navarro, 5 SALAMANCA
C/S. Ildelfonso, 4 PLASENCIA
direccion@clinicamencia.es
www.clinicamencia.com

CLÍNICA MENCÍA
<https://www.clinicamencia.com/>

LOGOPEDIA



Introducción

Con motivo de las alteraciones auditivas como consecuencia de las repetidas infecciones de oídos, las afectadas por el síndrome de Turner pueden presentar dificultades en el lenguaje y el habla. Las dificultades más frecuentes son:

- Fallo en las dificultades del habla, sobretodo una percepción sensorial, espacial y temporal presente en los sonidos cerrados /f//b//m//p/.
- Problemas de articulación y con alteración en resonancia en los casos de movilidad del velo.
- Voz forzada.



Imagen: Centre Mèdic Rambla Nova

Pautas

- Contacto estrecho con el centro escolar, para que con ayuda del profesorado se pueda detectar los déficits de lenguaje y habla.
- Contactar con un especialista logopeda para empezar a trabajar lo antes posible.
- Estimulación en casa con pautas indicadas por el especialista.

Especialistas

Para la corrección de los problemas descritos acudir a:

- Logopeda.
- Médico Foniatra.

NEFROLOGÍA



Introducción

De acuerdo con las Guías de práctica clínica de TS, los autores recomiendan enca- recidamente una ecografía renal en el momento del diagnóstico.

Las anomalías renales afectan del 24 al 42% de las personas con ST.

Las afectadas por el síndrome de Turner pueden tener alguna malformación en los ri- ñones. Aunque, por lo general, estas anomalías no causan problemas médicos, pueden aumentar el riesgo de presión arterial alta e infecciones de las vías urinarias.

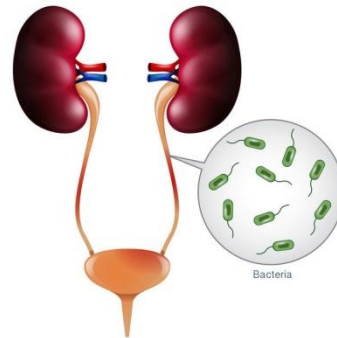
Se cree que las infecciones del tracto urinario son más frecuentes debido a obstrucción o reflujo (la orina fluye de regreso al tracto urinario). La cicatrización del riñón debido a un reflujo prolongado o infecciones recurrentes puede resultar en presión arterial elevada, por lo tanto, la intervención adecuada (incluido el tratamiento con antibióticos o la corrección quirúrgica) es fundamental.

Alteraciones nefrológicas

Las alteraciones más comunes en las afectadas son:

- 11% tiene riñones en forma de herradura.

- 5-10% tienen riñones, parcial o total- mente duplicados.
- 2 a 3% están ausentes (un riñón).
- Menos del 1% tiene riñones multi- quísticos o ectópicos.



INFECCIÓN TRACTO URINARIO
Imagen: SEMI. Sociedad Española de Medicina Interna

Especialistas

El seguimiento se realizará por:

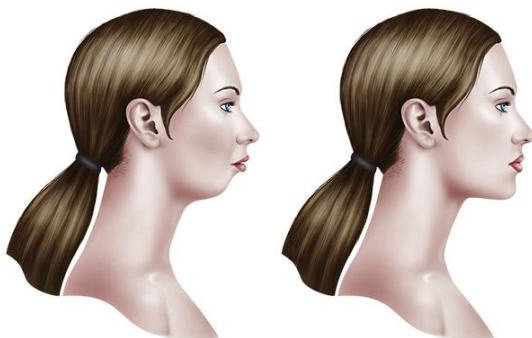
- Nefrólogo.

ODONTOLOGÍA



Introducción

Dentro de la conformación craneofacial en ST hay un ángulo craneal plano con marcada reducción de la base craneal posterior y una cara retrognática. Se trata de una deformidad también conocida como "mandíbula corta", fácil de reconocer y puede llegar a ser estéticamente desagradable. Técnicamente se describe por la presencia de una discrepancia anteroposterior (de delante atrás) entre la mandíbula y el maxilar. El maxilar es estrecho con paladar arqueado, mientras que la mandíbula tiende a ser ancha y micrognática (mandíbula muy pequeña).



RETROGNATIA
Imagen: MD Maxilo Dexeus

Consecuencias

Paladar ojival (prevalencia del 90%): Consiste en un paladar más estrecho de lo normal y abovedado en el centro. En paladares normales, la lengua está en contacto permanente con él, presionándolo de forma constante. Si por algún motivo este contacto no se da, el paladar se desarrolla de forma anormal, se estrecha y se abomba en el centro.

Hipoplasia de esmalte: Consiste en una mineralización deficiente del esmalte durante la formación de los dientes.

Clase II molar: El primer molar inferior se encuentra en relación distal respecto al superior.

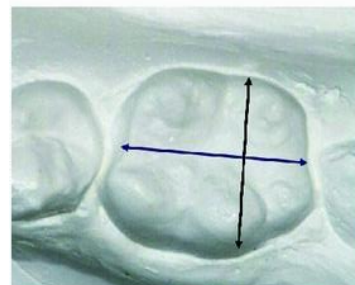


CLASIFICACIÓN MORDIDA: Clase I - Clase II y Clase III
Imagen: Instituto Maxilofacial

Gingivitis: Hinchazón de características patológicas que se produce en las encías debido, por lo general, a la acción de alguna bacteria que genera una enfermedad.

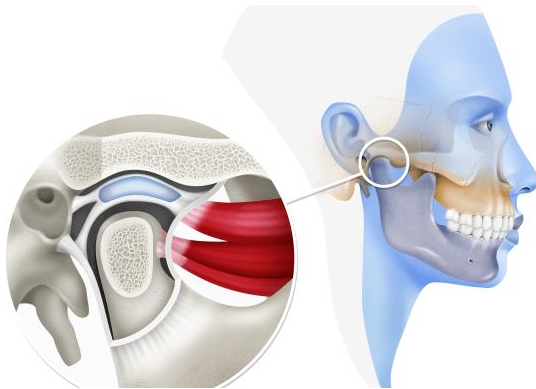
Otras dolencias

- Disminución de los diámetros mesiodistal: máxima distancia entre los puntos de contacto y vestibulolingual: máxima distancia entre las superficies bucal y lingual obtenidas perpendicular al eje longitudinal del diente. Debidos al menor grosor de esmalte.



DIÁMETROS MESIODISTAL Y VESTIBULOLINGUAL
Imagen: Gaceta Dental

- Maloclusión dental, que generalmente requerirán de tratamiento ortodóncico-ortopédico para su resolución.
- Una mandíbula y un maxilar cortos, retrognatismo.
- Arcada maxilar estrecha en forma de V.
- Arcada mandibular ancha.
- Alteraciones de la distancia intercuspídea.
- Mayor prevalencia de periodonto patologías:
 - Apnea obstructiva del sueño.
 - Patología de la articulación temporomandibular (ATM).



TICULACIÓN TEMPOROMANDIBULAR
Imagen: Instituto Maxilofacial

- Mordida cruzada posterior.
- Resalte aumentado.
- Mordida abierta y posición baja de la lengua.
- Menor tamaño de las coronas.

Pautas a seguir

La estética bucodental es una de las principales preocupaciones en cualquier persona, por este motivo para evitarlas en mayor medida se deben seguir las siguientes pautas:

- Educar en salud bucodental.
- Revisiones dentales regulares.
- La prescripción de fluoruros con el fin de prevenir posibles problemas odontológicos.

Especialistas

Para ello hay que acudir a:

- Odontólogo
- Ortodontista.

DESDE LA ASOCIACIÓN ESTAMOS LUCHANDO POR CONSEGUIR UNA ATENCIÓN ODONTOLÓGICA GRATUITA.

OFTALMOLOGÍA



Alteraciones oftalmológicas

Existe una prevalencia del 25 – 35%, de alteraciones de la vista como es el caso de:

- Estrabismo: Trastorno en el cual los dos ojos no se alinean en la misma dirección. Por lo tanto, no miran al mismo objeto al mismo tiempo. La forma más común de estrabismo se conoce como "ojos bizcos".



Imagen:

- Ptosis palpebral: Párpado caído.
- Hipertelorismo: Ojos separados.
- Epicanto: Se trata del pliegue cutáneo en ángulo interno del ojo.

- Ambliopía: Es el término médico usado para describir cuando la visión de uno de los ojos disminuye, porque el ojo y el cerebro no están trabajando juntos en la forma correcta. El ojo se ve normal, pero no se está usando normalmente porque el cerebro está favoreciendo al otro ojo.
- Miopía, hipermetropía, cataratas, glaucoma congénito, trastornos retinianos.

Pautas

- Examen ocular desde los 12-18 meses para la corrección del eje visual.
- Cirugía.
- Uso de gafas.

Especialistas

Acudir a:

- Oftalmólogo.

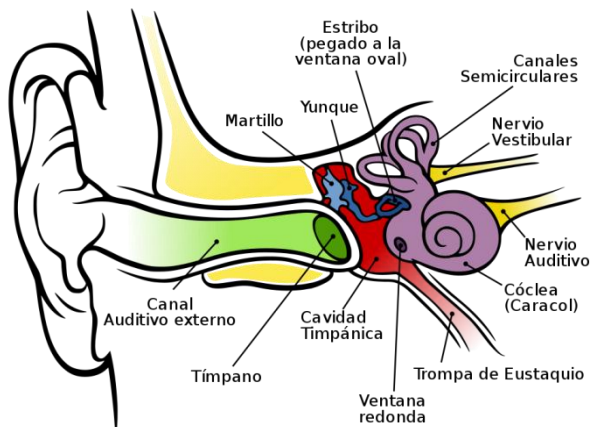
OTORRINOLARINGOLOGÍA



Introducción

En las niñas con ST, las infecciones recurrentes del oído medio, la *otitis media*, son comunes. La causa es la alteración en el desarrollo de los huesos de la cara y la base del cráneo, esto hace que la trompa de Eustaquio no proporcione la ventilación adecuada del oído medio, provocando así la aparición de infecciones que comienzan en la infancia y continúan hasta la adolescencia, pero son menos comunes en la edad adulta joven y más allá.

También existen trastornos auditivos con base genética, con mayor prevalencia en cariotipos como 45,X o isocromosomas (Ambos brazos del isocromosoma son genéticamente idénticos pero en sentido inverso).

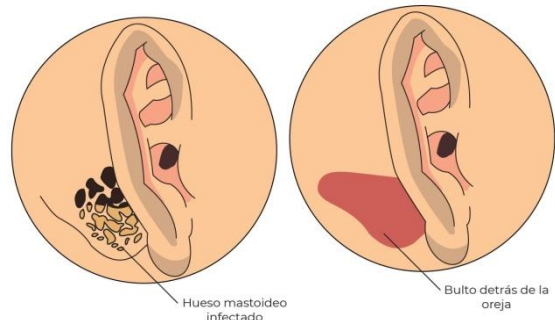


FUNCIONAMIENTO DE LA AUDICIÓN
Imagen: doctoraadelaidaplaza-otologia.com

Distintas patologías que pueden aparecer

- Otitis serosa con perforaciones timpánicas.
- Lesiones en la cadena de huesecillos.
- Ocupación del oído medio.
- Colesteatoma: Quistes que se originan dentro del oído medio.

- Hipoacusia de transmisión. El daño se presenta en los elementos conductores hacia el oído interno.
- Otagia. Dolor a exploración en un oído normal.
- Mastoiditis: Infección en el hueso situado detrás de la oreja).



MASTOIDITIS

Imagen: Hospital Fuensanta Madrid
(hospitalfuensanta.com)

- Hipoacusia neurosensorial en adultas Turner: Daño del nervio que traslada el sonido al cerebro.

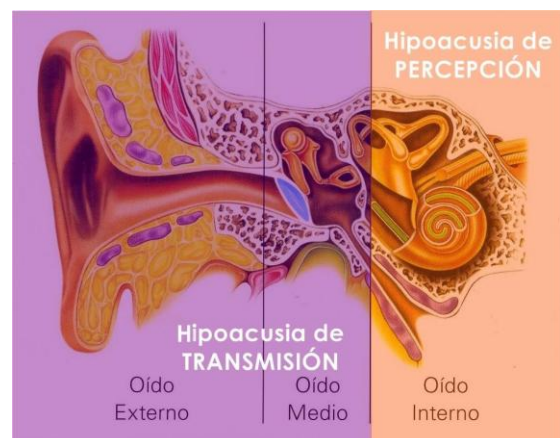


Imagen: Ponencia "Manifestaciones Otorrinolaringológicas del Síndrome de Turner". Ana Isabel Navazo Eguía.

IV Encuentro Jornadas Turner 2019. Burgos. Organizadas por ASTAS CyL

- Pérdida auditiva para sonidos de frecuencias altas o presbiacusia.

Pautas a seguir en la atención por un Otorrinolaringólogo

El reconocimiento temprano, la evaluación y el manejo apropiado de la discapacidad auditiva en personas con ST son cruciales para evitar problemas del habla relacionados con la audición: riesgo de aislamiento, depresión y, posiblemente, demencia.

Se recomienda una evaluación audiométrica formal (prueba de audición) cada 5 años, independientemente de la edad inicial en el momento del diagnóstico, los niveles iniciales del umbral de audición, el cariotipo y / o la presencia de una pérdida auditiva neurosensorial de frecuencia media, para garantizar medidas de rehabilitación tempranas y adecuadas.

Posibles métodos en la corrección de patologías

- Colocación de tubos de drenaje en el tímpano.
- Operación de limpieza auditiva.
- Uso de prótesis auditivas.

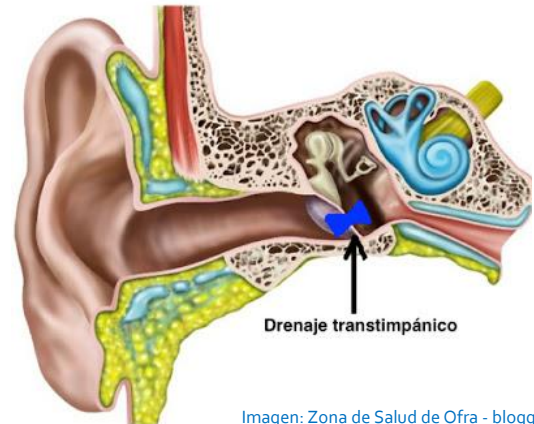


Imagen: Zona de Salud de Ofra - blogger

PSICOLOGÍA EXPLORANDO TU MUNDO



Introducción

El aspecto psicológico de las mujeres afectadas con el ST es el más relevante, desconocido e inquietante, tanto para las afectadas como para sus familias. Así como cualquier otra característica física se puede entender con facilidad, las psicológicas, al no poder ser vistas, palpadas son difíciles de entender.

Aspectos psicológicos más característicos

1. Mayor nivel de timidez.
2. Dependencia emocional (necesidad de que otros asuman la responsabilidad en las principales parcelas de su vida, temor a la separación de las personas, dificultades para tomar decisiones por sí mismos, dificultades para expresar el desacuerdo con los demás debido al temor a la pérdida de apoyo o aprobación, se siente incómodo o desamparado cuando está solo debido a sus temores exagerados a ser incapaz de cuidar de sí mismo y preocupación no realista por el miedo a que le abandonen y tenga que cuidar de sí mismo). Las personas con dependencia emocional suelen tener o iniciar relaciones poco sanas y tienen sentimientos excesivos y poco adaptativos de temor a que la relación se acabe en algún momento. Es común que estas personas no piensen en sus necesidades, que se anulen a sí mismas a favor de su pareja, familia o amistades y tienden ser muy sensibles a la aprobación de sus actos por parte de estas personas).
3. Déficit de habilidades sociales (Las habilidades sociales son el conjunto de conductas y actitudes que permiten una buena interacción con los demás. El aprendizaje de habilidades sociales es imprescindible para mantener

relaciones sociales saludables durante los periodos de la infancia, la adolescencia y la edad adulta).

4. Inmadurez y déficit de la gestión emocional.
5. Impulsividad (La impulsividad es la reacción rápida, inesperada y desmedida ante cualquier situación. Se trata de una condición por la cual la persona no puede controlar los impulsos, las tentaciones o los deseos que siente).
6. Poca tolerancia a la frustración.
7. Necesidad de atención y aprobación constante.
8. Falta de autocrítica y opinión real sobre sus propias habilidades.
9. Mayor dependencia de la familia de origen.
10. Peor aceptación del propio cuerpo y distorsión del esquema corporal.
11. Pobre autoestima, sentimientos de inferioridad y problemas de comportamiento.
12. Problemas de relación social, ansiedad social "tipo escénico".



Imagen: ACTIVA TU NEURONA

A nivel social

1. Malinterpretación de información socialmente relevante.
2. Disfunción del procesamiento afectivo / facial.
3. Tienen menos amigos y de menor edad que el de ellas.
4. Significativas relaciones de dependencia de los demás, por lo tanto, más influenciables.
5. Trastornos en el procesamiento de la información no verbal y visión espacial.
6. Dificultad en la coordinación de las habilidades perceptivas visuales y motrices.
7. Cierta grado de hiperactividad y torpeza motora.
8. Mayor grado de ansiedad y distermia (trastorno depresivo persistente; es decir, un tipo de depresión continua y crónica) que el grupo control.

Aspectos psicológicos en adultas con ST

1. Inmadurez y déficit de la gestión emocional.
2. Impulsividad.
3. Poca tolerancia a la frustración.
4. Necesidad de atención y aprobación constante.
5. Falta de autocrítica y opinión real sobre sus propias habilidades.
6. Mayor dependencia de la familia de origen.
7. Edad de inicio en actividades sexuales más tardía.
8. Peor aceptación del propio cuerpo y distorsión del esquema corporal.
9. Vulnerabilidad ante problemas sociales y de adaptación.
10. Escaso círculo de amistades.
11. Pobre concepto de sí mismas en áreas concretas (traumas infanto-juveniles).
12. Sentimientos de inseguridad, frustración e incompetencia.
13. Deficiente socialización.
14. Irritabilidad y sentimientos depresivos.
15. En situaciones de tensión reaccionan con ansiedad.

16. Mayor discrepancia entre el CI verbal y el CI manipulativo (CI verbal: Obtenido mediante la suma de las escalas verbales. Se evalúa la comprensión y la destreza verbal. CI Manipulativo: Obtenido mediante la suma de escalas manipulativas. Se miden las habilidades de organización perceptiva y velocidad de procesamiento), dificultades en la visión espacial, en la memoria visual y en las habilidades aritméticas.



Imagen: HEART OF EARTH

Pautas

1. Favorecer las relaciones sociales, facilitando su integración y creando oportunidades para encuentros sociales extraescolares.
2. Participación en actividades extraescolares, lúdicas, deportivas... grupales.
3. Pertenencia a grupos de voluntariado, ya que favorece las relaciones sociales.
4. Trabajar la Inteligencia Emocional.
5. Participación en actividades lúdicas, deportivas y grupales.
6. Aplicación escala inteligencia Weschler (WAIS, adultos de 16-90 años y WICS para niñas y adolescentes de 6 a 16 años). En esta prueba evalúa las capacidades intelectuales, su visión de inteligencia defiende que las

capacidades cognitivas se organizan de forma jerárquica, con aptitudes específicas vinculadas a distintos ámbitos cognitivos que representan las habilidades intelectuales generales (Comprensión verbal y Razonamiento perceptivo) y habilidades de procesamiento cognitivo (Memoria de Trabajo y Velocidad del Procesamiento), y que están en estrecha relación con las actuales teorías de la inteligencia de razonamiento fluido y cristalizado y de Memoria de Trabajo.

7. Ejercicios de Gimnasia Cerebral para trabajar funciones cognitivas como memoria, atención, orientación y lenguaje.

8. Terapias guiadas de relajación y desconexión, tipo yoga, meditación, mindfulness. Educación sexual con especialista. Atención psicológica con especialista.

9. Formar parte de grupos de apoyo o asociaciones de afectadas.



Imagen: Topalov / Getty Images

Especialistas

El seguimiento se realizará por:

- Psicólogo.
- Sexólogo.

UROLOGÍA



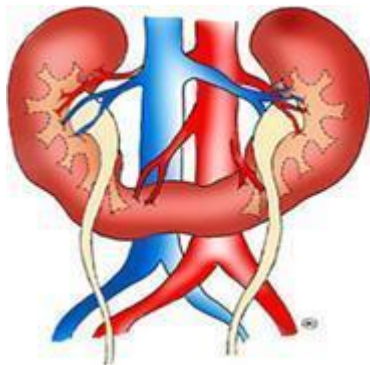
Introducción

Las malformaciones congénitas del sistema urinario se manifiestan hasta en un 30%-35% en las afectadas por el Síndrome de Turner e incluye alteraciones en el tejido renal, en el tracto urinario y en los vasos renales.

Alteraciones urológicas

Las alteraciones más comunes en las afectadas son:

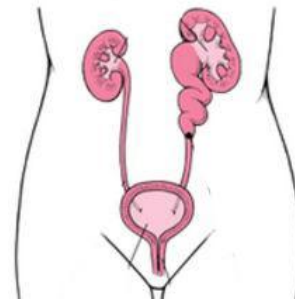
- Riñón en herradura: Enfermedad congénita, que afecta a cerca de 1 de 600 personas, en la que los dos **riñones** de una persona están fusionados y tienen una forma de herradura y fusión de los polos renales relacionado con el cariotipo 45, X.



RIÑÓN EN HERRADURA
Imagen: paperblog

- Malformación del sistema colector: Duplicidad de pelvis y uréteres, asociados al mosaicismo.

- Infecciones urinarias.
- Hidronefrosis: Hinchazón de uno o ambos riñones. La hinchazón ocurre cuando la orina no se puede drenar y se acumula en el riñón como resultado.



HIDRONEFROSIS
Imagen: Enciclopedia Médica Ferato.com

Pautas

- Evaluación renal ecográfica.
- Instaurar tratamiento adecuado para cada caso si se detecta malformación.
- Ecografía de control y urocultivo cada 3 años.
- Monitorización anual de tensión arterial.

Especialistas

El seguimiento se realizará por:

- Urólogo.

EXPERIENCIAS

Mireya Rivas Núñez
Educadora Social. Valencia



La importancia de conocer la psicología de las mujeres con Síndrome de Turner, me lleva a escribir un poco sobre este tema, más bien a nivel personal. Si conoces a una mujer con Síndrome de Turner ya habrás observado que tenemos diferencias físicas más o menos notables, eso nos hace diferentes cierto, pero no más que las diferencias que puedan presentar otras personas. A nivel psicológico tenemos unas características distintas, quizás tardemos más en madurar pero no en todos los casos, se confunde la terquedad en sí misma y con malas conductas, y es que procesamos la información de manera diferente, no funcionamos como el resto de la sociedad en una normatividad y normalidad de cómo se han de hacer las cosas. Vemos que queremos hacer algo y vamos a por ello sin medir consecuencias muchas veces, atravesamos la pared, el muro si hace falta por nuestra propia necesidad de entender el Mundo. No entendemos el no de la misma manera, quizás si nos dan pautas verbales cortas, concisas y precisas lo que para otros es una obviedad para nosotras no lo sea. Procesamos la información que nos rodea, nuestro entorno de manera diferente. Hacemos construcciones mentales distintas para desenvolvernó en el Mundo que nos rodea, por ello nuestras relaciones interpersonales son diferentes, quizás deban tener más paciencia con nosotras. Podemos parecer personas que se implican demasiado y por ello resultar agobiantes o justo todo lo contrario y parecer que no nos importa nada. No entendemos bien las ironías y no nos hacen gracia algunas cosas y nos quedamos con cara de póquer pensando en donde estará la gracia al asunto que todo el mundo se ríe.

Nuestras relaciones interpersonales con el grupo de iguales son distintas y más si no se conoce lo que nos pasa. No le podemos pedir a todo el mundo que nos entienda, pero podemos intentar en la medida de lo posible adaptarnos nosotras, a veces parece una Gran Batalla Épica entre el Mundo y una misma.

Yo no puedo hablar por el resto pero creo que coincidimos en muchos aspectos psicológicos. Esa necesidad continua de sentirse valorada antes esa diferencia, ese mirar más allá.

Cuando no entendemos algo buscamos la explicación aunque nos quememos, no es por el resto del Mundo es por nuestra propia necesidad de entender ese Mundo, quizás una vez entendido no queramos nada, solo pretendíamos entenderlo para poder saber cómo relacionarnos con él. Una amiga me decía, es posible que compartáis aspectos con los autistas sin serlo a la hora de los procesos de enseñanza-aprendizaje, si el grupo va en línea recta vosotras dais el rodeo y no es que seáis tontas o menos capaces, es que vuestra forma de aprender y procesar difiere, pero llegáis al mismo punto que el resto del grupo de referencia.

A nivel afectivo necesitamos saber que están ahí, no necesitamos que nos hagan las cosas, simplemente que nos acompañen o esperen y dejar que nos demos cuenta. Somos en muchos casos a nivel afectivo mucho más cercanas y cariñosas, necesitamos saber que se está ahí, quizás como punto de apoyo... ¿y qué ocurre cuando eso no lo tienes? Buscas y buscas la manera, ensayo – error.

Procesamos en nuestra interacción con el Mundo de otra manera, estaría bien nos dotasen desde pequeñas de más herramientas. En ocasiones explicar esto es agotador, y nos ponemos a la defensiva, cuando quizás no nos es posible entender de otra manera.

Está claro que presentamos otras dificultades en el aprendizaje en el área de matemáticas, espacial etc...pero hemos desarrollado otras áreas como el lenguaje. Nuestra inteligencia no se ve mermada, la inteligencia emocional también la tenemos desarrollada, somos quizás más sensibles por un lado aunque en ocasiones no seamos capaces de ponernos en el lugar del otro, que si lo somos, una vez que hayamos procesado como.

Las mujeres con Síndrome de Turner podemos llevar una vida bastante normalizada, cada una con sus características, es en el área psicológica donde habría muchas más cosas que decir.

Somos personas que necesitamos de rutinas, no todas, pero en su mayoría, tenemos nuestros propios tiempos y nuestro propio caos que no lo es, proyectamos ansiedad hacia lo desconocido por esa falta que tenemos de entender las estructuras sociales, pero todo ello se aprende. Algunas necesitamos de ese orden, que todo esté en su sitio y se confunde con un querer controlar y ni siquiera lo hacemos por los otros, es por nuestra propia necesidad de equilibrio, de entender y de cómo enfrentarnos a este complejo Mundo, en una sociedad donde no da respiro a lo diferente.

Valencia a 13 de Enero de 2021



GLOSARIO

(Términos que aparecen en el Cuaderno de Notas)



ACÚFENOS o Tinnitus

Son los ruidos que escuchamos en el oído, pero que no provienen del exterior. Habitualmente se manifiestan como zumbidos o pitidos. Es cierto que hay muchas cosas que se desconoce en torno a este fenómeno, pero también es verdad que poco a poco se va arrojando luz sobre sus detalles y es importante compartir estos conocimientos.

Los acúfenos o tinnitus aparecen como un zumbido en el oído que no se corresponde con ruidos exteriores. La constancia de ese sonido puede acabar degenerando en problemas más serios que afectan a la pérdida auditiva, pero también a nuestro bienestar general. De hecho, es habitual que los latidos en los oídos acaben provocando dolencias como estrés, ansiedad o depresión.

ADN (Ácido desoxirribonucleico)

Es un ácido nucleico que contiene toda la información genética hereditaria que sirve de "manual de instrucción" para desarrollarnos, vivir y reproducirnos. El ADN se encuentra en el núcleo de las células, aunque una pequeña parte también se localiza en las mitocondrias, de ahí los términos ADN mitocondrial y ADN nuclear.

AMNIOCENTESIS

Es una prueba que se realiza durante el embarazo y que permite obtener información sobre el desarrollo del bebé. Consiste en realizar una punción en la matriz para obtener una pequeña cantidad de líquido amniótico, que es el saco que envuelve y protege al feto, y realizar un análisis de este líquido con el objetivo de descartar problemas genéticos y cromosómicos en el bebé.

ATM (Articulación temporomandibular)

Es la parte que actúa como una bisagra deslizante entre la mandíbula y el cráneo. Debido a que estas articulaciones son flexibles, la mandíbula puede moverse suavemente de arriba a abajo y de lado a lado, permitiéndonos hablar, masticar y bostezar. Los músculos se acoplan a las articulaciones mandibulares y las rodean, controlando su posición y movimiento.

BIOPSIA CORIAL

Es un método diagnóstico prenatal que consiste en la obtención de una pequeña cantidad de la placenta. El corion es la envoltura exterior que rodea el embrión y que forma parte de la generación de la futura placenta. A través de esta prueba se pueden realizar estudios citogénicos y moleculares del feto para observar las posibles alteraciones cromosómicas, además de realizar análisis bioquímicos para observar las alteraciones del metabolismo hereditarias.

CARIOTIPO

El cariotipo es el conjunto de cromosomas de un individuo. El ser humano tiene 46 cromosomas (23 pares). Uno de esos pares es el que diferencia ambos sexos (hombre XY y mujer XX). Los cromosomas contienen toda la información genética de un individuo, por tanto el cariotipo no es más que la forma en que se organiza y se ordena dicha información.

CLASIFICACIÓN DE LA MORDIDA

La clasificación de la mordida (oclusión) se divide en tres categorías principales: Clase I, II y III. Esta clasificación se refiere a la posición de los primeros molares y la manera en que encajan los superiores con los inferiores. Esto es importante porque la clasificación de la mordida también indica si existe una discrepancia esquelética, y ayuda a determinar por qué la mordida no encaja correctamente.

CROMOSOMA

Un cromosoma es un paquete ordenado de ADN que se encuentra en el núcleo de la célula. Los diferentes organismos tienen diferentes números de cromosomas. Los humanos tenemos 23 pares de cromosomas - 22 pares autosómicos, y un par de cromosomas sexuales, X e Y. Cada progenitor contribuye con un cromosoma de su par de autosomas y uno del par sexual, de manera que la descendencia obtenga la mitad de sus cromosomas de su madre y la mitad de su padre.

CROMOSOMAS EN SÍNDROME DE TURNER (ST)

Aproximadamente, la mitad de las niñas Turner han perdido un cromosoma X completo (son 45 Xo). También son comunes las pérdidas de partes de cromosomas (deleciones) o mezcla de varios de ellos en diferentes células (mosaicos). Aunque es muy raro, algunas niñas Turner tienen una pequeña parte del cromosoma Y.

CROMOSOMOPATÍA

Las cromosomopatías son padecimientos que resultan de una cantidad mayor o menor de material hereditario y son causa de anomalías congénitas en menos del 2% de los recién nacidos vivos. Se clasifican en alteraciones numéricas y estructurales.

ECG (Electrocardiograma)

Un electrocardiograma registra las señales eléctricas del corazón. Es una prueba común e indolora que se utiliza para detectar rápidamente los problemas cardíacos y controlar la salud del corazón.

ESTRÓGENOS

Los estrógenos son hormonas sexuales esteroideas (derivadas del colesterol) que se encuentran principalmente en las mujeres. Entre sus múltiples funciones, destacan el desarrollo de los órganos sexuales femeninos, la aparición de los caracteres sexuales secundarios y la regulación del ciclo menstrual. Por esta razón, los estrógenos son conocidos como las hormonas sexuales femeninas.

ETT (Ecocardiograma transtorácico)

El ecocardiograma transtorácico es una prueba diagnóstica de imagen, no invasiva, en la que se emplean ondas sonoras de alta frecuencia (ultrasonidos). Se observa el tamaño del corazón, el grosor de sus paredes, su funcionamiento global y regional y el aspecto y comportamiento de sus válvulas. También aporta información sobre la porción inicial de la aorta, si existe acúmulo de líquido alrededor del corazón y datos sobre la circulación y las presiones pulmonares.

GEN

El gen es la unidad física básica de la herencia. Los genes se transmiten de los padres a la descendencia y contienen la información necesaria para precisar sus rasgos. Los genes están dispuestos, uno tras otro, en estructuras llamadas cromosomas. Un cromosoma contiene una única molécula larga de ADN, sólo una parte de la cual corresponde a un gen individual. Los seres humanos tienen aproximadamente 20.000 genes organizados en sus cromosomas.

Gen SHOX

El gen SHOX (acrónimo del inglés Short Stature Homeobox-containing gene), es un gen situado en el brazo corto del cromosoma X humano y en la misma región del cromosoma Y humano. Las mutaciones que afectan a este gen provocan enfermedades que presentan entre sus síntomas estatura baja. Algunas de las enfermedades en las que existen una mutación o pérdida del gen SHOX son el síndrome de Turner, la discondrosteosis de Léri-Weil, la talla baja idiopática y la displasia mesomélica de Langer.

HIGROMA QUÍSTICO

El higroma quístico (HQ) es una dilatación difusa de los conductos linfáticos. Puede presentarse a nivel cervical, donde aparece como grandes cavidades únicas o multiloculares, por la falta de conexión de los vasos linfáticos con los sacos linfáticos yugulares, o de estos con el sistema de drenaje venoso.

HIPOPLASIA

Se utiliza para indicar un tejido u órgano que se ha desarrollado poco o cuyo desarrollo no es completo: esto significa que el número de células es insuficiente o inferior al normal.

ISOCROMOSOMA:

Es un cromosoma anormal en el que se ha perdido un brazo y el otro se ha duplicado de manera especular, dando lugar a una monosomía parcial debido al brazo perdido, y a una trisomía parcial, debido al brazo duplicado.

MINDFULNESS

Palabra traducida al español en diferentes formas, todas compuestas a falta de una palabra que de con el significado original. Las traducciones más comunes son Atención Plena, Plena Conciencia, Presencia Mental y Presencia Plena/Conciencia Abierta entre otras. La traducción más utilizada en este momento que es "Atención Plena" y, en la generalidad de los casos, directamente el vocablo inglés Mindfulness.

MONOSOMÍA

Describe la ausencia de uno de los miembros de un par de cromosomas. Por lo tanto, habrá un total de 45 cromosomas en cada célula del cuerpo en lugar de 46.

OVOCITO

Es el gameto femenino, es decir, la célula que dará lugar a un embrión cuando se fusione con un espermatozoide en el proceso conocido como fecundación. Para que esto pueda pasar, el ovocito tiene que dividir su material genético durante el proceso de meiosis hasta convertirse en una célula haploide, es decir, con 23 cromosomas. Después de la fusión de su núcleo con el núcleo del espermatozoide, la dotación cromosómica quedará restablecida y el embrión formado volverá a ser diploide, con 46 cromosomas.

PERCENTIL

Los percentiles son porcentajes de las curvas de crecimiento que usan los médicos pediatras para evaluar el crecimiento del niño, de acuerdo con unos factores que se aplican en todo el mundo en relación con el peso, la talla y el sexo. Estas curvas de crecimiento se dividen en dos grandes grupos: de 0 a 2 años y de 2 a 14 años. Además, se usan tablas diferentes para niños y niñas.

PROGESTÁGENOS

Los progestágenos, también conocidos como progestógenos o gestágenos, son hormonas con un efecto similar a la progesterona, el único progestágeno natural. Todos los demás progestágenos son sintéticos, y se les conoce comúnmente con el nombre de progestina.

PTERIGIUM COLLI (Cuello alado)

Pliegue epidérmico del borde externo del cuello, a manera de aleta, que va desde la implantación de las orejas hasta los hombros.

QUELOIDES

Son crecimientos excesivos del tejido de una cicatriz. Se forman unos meses después de haber tenido una lesión. Llegan a crecer hasta cerca de 0,5 cm por encima de la superficie cutánea. Los queloides pueden ser consecuencia de una lesión, incisiones quirúrgicas o del acné.

RETROGNATISMO

Cuando la mandíbula se ve muy atrás o muy pequeña con respecto al maxilar superior, esto va a producir que los dientes anteriores-inferiores no entren en contacto con los dientes anteriores-superiores, llegando a provocar diversas molestias y problemas funcionales.

RMC (Resonancia magnética cardiovascular)

Se trata de una modalidad de diagnóstico por imagen versátil que permite una evaluación exacta, amplia y profunda de la función y la estructura cardíacas y que aporta información sobre cuestiones clínicas relevantes, en enfermedades como la cardiopatía isquémica, las miocardiopatías no isquémicas y la insuficiencia cardíaca, a la vez que permite indicaciones especiales, como la evaluación y/o cuantificación de la sobrecarga de hierro o la infiltración miocárdica.

RMN (Resonancia magnética nuclear)

La resonancia magnética nuclear del cuerpo utiliza un poderoso campo magnético, ondas de radio y una computadora para producir fotografías detalladas de las estructuras que están adentro del cuerpo. Se puede usar para ayudar a diagnosticar o monitorear el tratamiento de una variedad de condiciones del pecho, del abdomen y de la pelvis. Si está embarazada, la RMN se podría utilizar para monitorear en forma segura a su bebé.

SÍNDROME DE MÉNIÈRE o Vértigo de Ménière

Provoca síntomas como vértigos, zumbidos, silbidos, dolor o presión en uno de los oídos. El origen está en un aumento del líquido endolinfático en el oído interno afectado por este trastorno. Es una de las causas habituales de pérdida de audición.

Puede afectar a cualquier paciente, pero el síndrome de Ménière se presenta más habitualmente entre los 20 y los 50 años. Es un trastorno con un complicado diagnóstico y acostumbra a degenerar en una pérdida auditiva por lo que es necesario realizar el seguimiento adecuado.

TA (Tensión arterial)

La tensión arterial es la presión con que la sangre circula por los vasos sanguíneos cuando sale del corazón (tensión arterial sistólica: vulgarmente llamada "la alta") o cuando el corazón se llena de la sangre que retorna al corazón (tensión arterial diastólica: vulgarmente "la baja").

HTA (Hipertensión arterial)

La presión arterial es una medición de la fuerza ejercida contra las paredes de las arterias a medida que el corazón bombea sangre a su cuerpo. Hipertensión es el término que se utiliza para describir la presión arterial alta.

TDAH (Trastorno por déficit de atención e hiperactividad)

Se trata de un trastorno mental que comprende una combinación de problemas persistentes, como dificultad para prestar atención, hiperactividad y conducta impulsiva. En los adultos puede llevar a relaciones inestables, mal desempeño en el trabajo o en la escuela, baja autoestima y otros problemas.

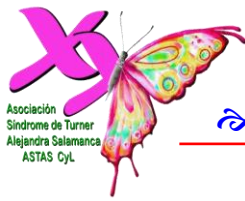
Aunque se llama TDAH en adultos, los síntomas comienzan en la primera infancia y continúan en la adultez. En algunos casos no se reconoce ni se diagnostica hasta que la persona es un adulto. Los síntomas en adultos pueden no ser tan claros como los síntomas en niños. En los adultos, la hiperactividad puede disminuir, pero los problemas con la impulsividad, la inquietud y la dificultad para prestar atención pueden continuar.

TINCIÓN DE PAPANICOLAOU

Es un método de tinción policrómico con el que se busca obtener contraste entre el núcleo y el citoplasma de las células; consiste en introducir las laminillas, de una manera secuencial y por tiempo predeterminado, en diferentes soluciones que incluyen: agua, alcohol etílico a diferentes concentraciones, colorantes, acetona y xilol con el propósito hidratar las células y prepararlas para la tinción, colorear los componentes celulares y facilitar la observación al microscopio.

TRANSLUCENCIA NUCAL

Espacio sonoluscente o econegativo situado en la zona posterior de la nuca del feto. El momento adecuado para realizar esta medición es la semana 12 aunque puede realizarse entre las semanas 11 y 14 del embarazo.



TRISOMÍA

Es la existencia de un cromosoma extra en un organismo diploide (células que tienen un número doble de cromosomas): en vez de un par homólogo de cromosomas es un triplete ($2n + 1$ cromosomas).

BIBLIOGRAFÍA Y FUENTES

(Bibliografía y Fuentes utilizadas en la realización de este Cuaderno de Notas)

NOTA: En la versión impresa de este Cuaderno de Notas se puede acceder a los vínculos de las fuentes, a través de la página web de la Asociación: www.asociacionturneralejandra.es



NUESTRO CANAL DE YouTube

La Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca (ASTAS CyL) tiene su propio canal de YouTube en el que están colgadas informaciones sobre la asociación y sus fines y las ponencias médicas que esta asociación realiza con la colaboración de las Empresas Amigas de la USAL, especialistas médicos, profesionales y colaboradores.

A través de los siguientes enlaces se puede acceder a cada ponencia:

-PRESENTACIÓN DE LA ASOCIACIÓN SÍNDROME DE TURNER ALEJANDRA SALAMANCA ASTAS CYL

<https://youtu.be/XoamIAOjKeY>

-Doctor JUAN PEDRO LÓPEZ SIGUERO:

Resuelve tus dudas I parte.

https://youtu.be/iv_t44z3fKQ

-Doctora MÓNICA CANO RÓAS:

La importancia de la salud bucodental en personas con necesidades especiales.

<https://youtu.be/OAq6uLqg-zI>

-Doctora ARÁNZAZU HERNÁNDEZ FABIÁN:

Neurodesarrollo en el Síndrome de Turner.

<https://youtu.be/wADtsQXtLjA>

-Doctor JUAN PEDRO LÓPEZ SIGUERO:

Resuelve tus dudas II parte.

<https://youtu.be/Loz7cxxOHUs>

-Doctora MARÍA DEL CARMEN GARRIDO NAVAS y Especialista en Genética SARA ÁLVARO SÁNCHEZ:

Asesoramiento genético en el Síndrome de Turner.

<https://youtu.be/km7DXHa8qho>

-JUAN ANTONIO RODRÍGUEZ SÁNCHEZ, MARÍA JOSÉ RUIZ SOMAVILLA y RAÚL VELASCO MORGASO:

Investigaciones históricas sobre el Síndrome de Turner: algunos resultados del proyecto Iberrara.

<https://youtu.be/REumwsCDWXM>

-Doctor JOSÉ M^a VALDERRAMA y la Doctora MACARENA TALERO:

Estudio investigación: Síndrome de Turner.

19 de marzo estudio neuropsicólogo Doctor José María Valderrama

https://www.youtube.com/watch?v=g_l7qB-KaU4

-NAIRA MARTÍN GATEU:

Sácale partido a tu X.

<https://youtu.be/156QwV55Trc>

-JOSÉ RAMÓN GAMO RODRÍGUEZ:

¿Qué es el TDA-H? estrategias para padres y profesores.

<https://youtu.be/FdOB2GA1vDQ>

-Doctor Cardiólogo AGUSTÍN CARLOS MARTÍN GARCÍA:

La coartación de aórtica: concepto, evaluación, historia natural y tratamiento.

<https://youtu.be/YONUDslbfzI>

-Asociación ASTAS CyL:

Nociones Básicas. La discapacidad en el Síndrome de Turner

<http://www.asociacionturneralejandra.es/wp-content/uploads/2022/07/Nociones-Basicas-sobre-la-discapacidad-.pdf>

NUESTRA WEB

A través de nuestra página web se puede acceder a todos los artículos, noticias y vínculos de las fuentes. Tanto los incluidos en este cuaderno, como otros muchos para ampliar el conocimiento del Síndrome de Turner.

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE TURNER ALEJANDRA SALAMANCA CyL (ASTAS CyL)

<http://www.asociacionturneralejandra.es>

<http://www.asociacionturneralejandra.es/el-sindrome-de-turner>

BIBLIOGRAFÍA

-LÓPEZ SIGUERO, Juan Pedro (Coordinador) y otros:

Preguntas y respuestas sobre el Síndrome de Turner (2ª Ed.)

Madrid, Novo Nordisk Pharma S.A.

<http://www.asociacionturneralejandra.es/wp-content/uploads/2020/10/preguntas-y-respuestas-turner.pdf>

-VV.AA.:

I Congreso Nacional sobre el Síndrome de Turner. Ponencias y Resultados

Salamanca, Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca CyL, 2015.

SITIOS WEB

-ARTÍCULOS DE INTERÉS

<https://www.articulosdeinteres.org/prueba-de-papanicolaou-todo-lo-que-necesita-saber/>

-CENTRE MÈDIC RAMBLA NOVA

<https://www.cmrn.cat/es/>

-CLÍNICA CENTRO

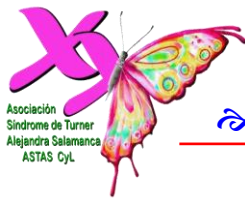
<https://www.clinicacentro.com/>

-CLÍNICA MENCÍA

<https://www.clinicamencia.com/>

-ECURED. Enciclopedia cubana

https://www.ecured.cu/EcuRed:Enciclopedia_cubana



-GACETA DENTAL

<https://gacetadental.com/>

-GAES una marca amplifon

<https://www.gaes.es>

-IB: INSTITUTO BERNABEU. Biotech

<https://www.ibbiotech.com/es/>

-INSTITUTO MAXILOFACIAL

<https://www.institutomaxilofacial.com/es/>

-MAYO CLINIC

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/adult-adhd/symptoms-causes/syc-20350878>

-MEDLINEPLUS. INFORMACIÓN DE SALUD PARA USTED

<https://medlineplus.gov/spanish/>

-NIH: NATIONAL HUMAN GENOME. Research Institute

<https://www.genome.gov/es>

-PEDIATRÍA Y FAMILIA

<https://pediatriayfamilia.com/>

-QUÍMICA.ES

<https://www.quimica.es/enciclopedia/>

-REMEDIOS MD

<https://remediosmd.com/>

-REPRODUCCIÓN ASISTIDA ORG

<https://www.reproduccionasistida.org/>

-SOCIEDAD MINDFULNESS Y SALUD

<https://www.mindfulness-salud.org/mindfulness/que-es-mindfulness/>

-TODODISCA

<https://www.tododisca.com/>

-TOPDOCTORS España

<https://www.topdoctors.es>

-TUOTROMEDICO

<https://www.tuotromedico.com/>

-VIU: UNIVERSIDAD INTERNACIONAL DE VALENCIA

<https://www.universidadviu.com/es/>

-WIKIPEDIA

<https://es.wikipedia.org/wiki/Wikipedia>

.CUADERNO DE NOTAS.

PUNTUALIZACIONES SOBRE EL SÍNDROME DE TURNER

Realizada, sin ánimo de lucro, para informar y orientar a mujeres Turner,
a padres que se encuentran por primera vez con la situación de concebir a una niña
con Turner y para sus familiares. Así como dar a conocer el Síndrome de Turner al público en general



Salamanca 2022

.CUADERNO DE NOTAS.

PUNTUALIZACIONES SOBRE EL SÍNDROME DE TURNER

Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca CyL

(ASTAS CyL)