



Turner Syndrome

What is Turner syndrome?

Turner syndrome (TS) is a genetic condition that occurs when a female infant is born with a missing or changed *X chromosome*. Chromosomes contain the genes that determine physical and developmental features. TS occurs in about 1 in 2,000–2,500 female births worldwide. The reason for the missing or changed *X chromosome* appears to be a random event. Thus, any girl can be born with TS.

What are the features and risks associated with Turner syndrome?

The features of TS can vary widely from patient to patient, so the condition may not be diagnosed until a girl reaches the age of puberty or even later. The most common features of TS are short stature and ovaries that do not produce hormones or ova (female eggs required for fertility). As adults, most women with TS are unable to become pregnant without medical help.

Apart from short stature, other physical features may include:

- eye problems (drooping eyelids, “lazy” eye)
- high palate (roof of mouth)
- small jaw
- low hairline at the back of the head
- wide and short neck, sometimes with an excess of skin that joins the neck with the collar bone (called “neck webbing”)
- broad chest
- curvature of the spine (*scoliosis*)
- arms that turn out more than usual at the elbows
- missing 4th or 5th knuckle
- puffiness of the hands and/or feet (*lymphedema*)

- narrow fingernails
- knock knees
- increased numbers of moles on the skin

Girls and women with TS also are at risk for congenital (present at birth) abnormalities of the heart and kidneys, high blood pressure, chronic or recurrent middle ear infections, hearing loss, diabetes, and non-verbal learning disabilities (like difficulty with math). Other possible medical problems include overweight, cataracts and brittle bones.

Their physical conditions, health concerns and infertility mean that some girls and women with TS are at risk of low self-esteem, anxiety, and depression.

How is Turner syndrome diagnosed?

Physical features may suggest TS, but the only reliable way to diagnose the condition is by a *karyotype analysis*. In this test, a blood sample is taken and looked at under a microscope to detect missing or altered chromosomes.

If TS is diagnosed, there are important questions to discuss with a doctor:

- What is the likelihood of fertility?
- What is a girl’s likely adult height without growth hormone treatment?
- Which specialists should be involved in the care of an affected child?
- Which tests should be performed regularly?

How is Turner syndrome treated?

Because TS is a genetic disorder, there is no cure, but some of its symptoms can be treated individually. Two options are:

Growth hormone therapy. A synthetic form of human growth hormone is given by injection to most children with TS to increase their height. Treatment is usually started in the pre-school or early school years.

Hormone replacement therapy. Most girls with TS need estrogen (hormone) therapy to develop the physical changes that ordinarily would occur at puberty (breast growth and menstruation). Estrogen is available as a patch, pill, or injection. After menstruation begins, a second hormone, progesterone, is added to ensure regular menstrual cycles.

What should you do with this information?

It is important to identify girls with TS early so that treatment can begin to promote normal growth and development. Parents should seek out a pediatric endocrinologist, an expert in hormone-related conditions in children. Regular doctor visits are necessary to monitor the effects of treatment and to test for possible health complications. Although TS is a lifelong condition, it can be successfully managed.

Resources

Find-an-Endocrinologist:
www.hormone.org or call
1-800-HORMONE (1-800-467-6663)

Turner Syndrome Society:
www.turnersyndrome.org

EDITORS:

Charmian Quigley, MD
Judith L. Ross, MD
January 2008

For more information on how to find an endocrinologist, download free publications, translate this fact sheet into other languages, or make a contribution to The Hormone Foundation, visit www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). The Hormone Foundation, the public education affiliate of The Endocrine Society (www.endo-society.org), serves as a resource for the public by promoting the prevention, treatment, and cure of hormone-related conditions. This page may be reproduced non-commercially by health care professionals and health educators to share with patients and students.

© The Hormone Foundation 2008



El síndrome de Turner

¿Qué es el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner es una condición genética en la cual una niña nace sin un cromosoma X o con sólo parte del cromosoma. Los cromosomas contienen los genes que determinan las características físicas y de desarrollo. El síndrome de Turner se presenta en aproximadamente 1 de cada 2.000 a 2.500 nacimientos vivos. Según parece, la falta o alteración del cromosoma X es algo que ocurre al azar, por lo tanto, cualquier niña puede nacer con el síndrome.

¿Cuáles son los riesgos asociados con el síndrome de Turner?

Las características del síndrome pueden variar grandemente entre una paciente y otra, de manera que es posible que la condición no se diagnostique sino hasta que la niña llegue a la pubertad o aún más tarde. Los aspectos más comunes del síndrome son baja estatura y ovarios que no producen las hormonas ni los óvulos necesarios para la fertilidad. Cuando adultas, las mujeres que tienen el síndrome de Turner no pueden quedar embarazadas sin ayuda médica.

Fuera de la baja estatura, las otras características físicas que pueden presentarse incluyen:

- problemas en los ojos (párpados caídos, “ojo perezoso”)
- paladar alto
- mandíbula pequeña
- línea de crecimiento del pelo baja en la parte de atrás
- cuello ancho y corto, a veces con un exceso de piel que conecta el cuello con el hombro (llamado “repliegue membranoso”)
- tórax ancho
- escorvamiento de la columna (escoliosis)
- brazos en los que el codo se extiende más de lo común
- falta de la cuarta o quinta coyuntura de los dedos
- manos y pies hinchados (linfedema)

- uñas angostas
- rodillas juntas
- gran número de lunares en la piel

Las niñas y mujeres que tienen el síndrome también están a riesgo de tener anomalías congénitas en el corazón y los riñones, presión sanguínea alta, infecciones crónicas o repetidas del oído medio, sordera, diabetes y dificultades de aprendizaje de materias que no son verbales (tal como dificultad con las matemáticas). Otros posibles problemas médicos incluyen la obesidad, cataratas y huesos débiles.

Dada su condición física y sus problemas de salud e infertilidad, algunas de las niñas y mujeres que tienen el síndrome están a riesgo de sentir poco aprecio de sí mismas, ansiedad y depresión.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Turner?

Las características físicas pueden sugerir el síndrome, pero la única forma fiable de diagnosticar la condición es por medio de un análisis del cariotipo. En esta prueba, se toma una muestra de sangre y se examina bajo un microscopio para detectar los cromosomas que faltan o están alterados.

Si se diagnostica el síndrome, hay unas preguntas importantes que se tienen que hacer al médico:

- ¿Qué posibilidad hay de infertilidad?
- ¿Cuál será la altura adulta de la niña si no se trata con hormonas?
- ¿Qué especialistas deben incluirse en el tratamiento de la niña afectada?
- ¿Qué exámenes deben hacerse en base regular?

¿Cómo se trata el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner, puesto que es una condición genética, no tiene cura pero algunos de los síntomas pueden tratarse individualmente. Las dos opciones son:

Terapia con hormona de crecimiento. Para aumentar la estatura, la mayoría de las niñas con el síndrome reciben inyecciones con una forma sintética de la hormona de crecimiento. El tratamiento se comienza en los años preescolares o los primeros años escolares.

Terapia de reemplazo hormonal. La mayoría de niñas con el síndrome necesitan terapia de estrógeno para desarrollar los cambios físicos que normalmente ocurren en la pubertad (el crecimiento de las mamas y la menstruación). El estrógeno viene en parches, píldoras o inyección. Al comenzar la menstruación se agrega una segunda hormona, la progesterona, para que los ciclos menstruales tengan regularidad.

¿Qué debe hacer con esta información?

Es importante identificar a una edad temprana las niñas que tienen el síndrome de Turner para que puedan comenzar el tratamiento y puedan lograr un crecimiento y desarrollo normales. Los padres deben buscar un endocrinólogo pediatra, quien es un experto en las condiciones hormonales infantiles. Se tienen que hacer visitas periódicas al médico para que pueda controlar los efectos del tratamiento y para que haga las pruebas que le permitan determinar si hay complicaciones de la salud. Aunque el síndrome de Turner es una condición para toda la vida, se puede manejar con éxito.

Recursos

Encuentre un endocrinólogo:
visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663)
Sociedad del Síndrome de Turner
www.turnersyndrome.org

EDITORES:

Charmian Quigley, MD
Judith L. Ross, MD
Enero 2008

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología (www.endo-society.org), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.
© La Fundación de Hormonas 2008