

ESTRUCTURAS CRANEO BUCOFACIALES EN EL SÍNDROME DE TURNER

Desde que Otto Ulrich y Henri Turner describieron por primera vez el síndrome de Turner, el esfuerzo de muchos clínicos e investigadores a través de los años, ha ido encaminado a hallar nuevas técnicas de diagnóstico y tratamiento, con los objetivos de paliar las manifestaciones que la alteración cromosómica tiene en las diversas partes del organismo y de mejorar la calidad de vida de las mujeres Turner y sus familiares. La tarea en muchas ocasiones ha sido difícil, sobre todo en Estomatología, debido a que ésta queda fuera de la medicina hospitalaria. Parte de nuestro esfuerzo y el de otros clínicos, es conseguir que las mujeres Turner tengan acceso a este área de la medicina, para que así puedan ser diagnosticadas y, en el caso de haber anomalías, ser orientadas sobre los tratamientos adecuados. Esto permite, además, que el especialista estomatólogo/odontólogo se interese por la problemática de estas mujeres y así ampliar y mejorar sus aportaciones.

Son diversas las características clínicas que la cromosomopatía (alteración de los cromosomas) determina en las estructuras craneodentobucofaciales, y no todas se dan en una misma mujer. Nosotros hemos explorado la cavidad bucal de veinticuatro niñas Turner y comparado con veinticuatro no Turner de similares edades. Por otra parte hemos revisado la literatura científica relacionada con el síndrome de Turner y sus repercusiones en las estructuras craneodentobucofaciales. En relación a los índices de placa, de gingivitis y de caries, que normalmente están relacionados con el grado de higiene oral, nosotros hayamos que eran mejores en las niñas Turner respecto al grupo de niñas no Turner, aunque en ambos grupos el grado de higiene bucal era similar.

¿Qué es la placa?

La placa es el acúmulo de saliva y alimentos en las superficies dentarias; cuando estas no se cepillan es invadida por microorganismos, que son los responsables de la descalcificación del diente (inicio de la caries).

¿Qué es la gingivitis?

La falta de cepillado o el cepillado incorrecto, habitualmente son la causa de la inflamación de las encías (gingivitis).

¿Hay diferencias en los dientes de las niñas Turner con el resto de las niñas?

Según los resultados de las comparaciones entre el grupo de niñas Turner y no Turner parece ser que la cromosomopatía previene la gingivitis y la caries dental, aunque para demostrar esta afirmación sería necesario realizar estudios más extensos.

En nuestra opinión estos resultados podrían ser debidos a la diferente morfología dentaria en las niñas Turner (determinaría menor acúmulo de placa en las superficies dentarias) . Según algunos estudios, las niñas Turner presentan, además, menos problemas de apiñamiento dentario que las niñas no Turner. El apiñamiento de los dientes es un factor favorecedor para el acúmulo de placa. Esta podría ser otra causa que justificara nuestros resultados.

En la revisión bibliográfica se halla que los tamaños dentarios de ambas denticiones (temporal y permanente) son más pequeños de lo habitual, a excepción de los caninos temporales. Existen varias teorías que tratan de explicar el por qué de la disminución en el tamaño de los dientes en las mujeres Turner. En una de ellas se describe que el menor tamaño es debido a que la capa más superficial de la corona del diente (esmalte) es más delgada de lo habitual y ello se atribuye a la falta del cromosoma sexual. Por otra parte, según algunos autores, existe una asociación positiva entre el tamaño dentario y la talla; así en individuos normales de baja estatura, los dientes tienden a ser más pequeños que en individuos altos.

En las niñas Turner la erupción dentaria suele estar adelantada, es decir los dientes salen al exterior de los maxilares a una edad más precoz de lo habitual. En las relaciones de los dientes incisivos superiores e inferiores entre sí, hallamos que estas niñas presentan más frecuentemente de lo habitual una falta de contacto y una separación entre ellos (esto se conoce con el nombre de mordida abierta anterior). Una de las causas de esta anomalía es el hábito del chupete. En nuestra opinión esta es la causa de la mordida abierta anterior y no la cromosomopatía, aunque esto está por demostrar.

Nosotros también observamos que los incisivos superiores se encuentran más hacia adelante respecto a los inferiores (aumento del resalte incisivo). Estos resultados coinciden con los hallados en niñas Turner por otros autores y mediante otros métodos diagnósticos.

El aumento del resalte incisivo debe corregirse pues no sólo produce alteraciones estéticas, sino también oclusales (cierre de la boca).

¿Los huesos de la cara son diferentes?

En relación a la morfología de los maxilares superior e inferior (mandíbula), la anchura de estos huesos, en la mandíbula es similar al resto de la población; no sucede lo mismo con el maxilar superior, pues en un elevado número de casos se observa una medida disminuida. Esto va a determinar que el contacto y la oclusión de los dientes maxilares inferiores con los superiores no se realice de forma adecuada. Esta maloclusión se manifiesta en forma de lo que se conoce con el nombre de mordida cruzada posterior. En las exploraciones clínicas realizadas por nosotros a las niñas Turner encontramos esta anomalía en el 50% de ellas. En estudios realizados sobre modelos de escayola de ambas arcadas dentarias de niñas Turner, otros autores hallan similares resultados.

El paladar suele ser estrecho y alto, en forma ojival, así lo observamos nosotros en el 70,83% de las niñas, hallazgos que coinciden con los de otros autores. Ambos huesos maxilares, superior e inferior, son además más cortos de lo habitual, afectándose más el maxilar inferior. Por otra parte suelen estar situados más hacia atrás (retrognatismo), siendo la mandíbula la más afectada. En relación al cráneo, la longitud de su base es más corta.

¿Estas alteraciones tienen solución?

La mayoría de las alteraciones descritas pueden corregirse con tratamientos ortodóncicos. La menor longitud de la base craneal no puede tratarse. El desfase en la relación anteroposterior entre ambos maxilares (la mandíbula queda más hacia atrás respecto al maxilar superior, más retrognática), además del problema oclusal que ocasiona, produce alteración en la estética del perfil, que puede corregirse. La mordida cruzada puede tratarse expandiendo el maxilar superior. El aumento del resalte incisivo también puede tratarse ortodóncicamente. La mordida abierta anterior, debida al chupete, suele corregirse por sí misma cuando se deja el hábito. La disminución en los tamaños dentarios, en la mayoría de los casos no es tan intensa como para producir problemas estéticos, por lo que no requiere tratamiento.

CONCLUSIONES

- El grado de higiene oral, caries y gingivitis en niñas con síndrome de Turner es mejor que en niñas no Turner.
- La diferente morfología dentaria y el menor apiñamiento de los dientes en niñas Turner puede contribuir a esas diferencias.
- En el S. Turner los dientes son más pequeños y los incisivos superiores están más adelantados.
- Los maxilares son más cortos y retrognáticos (especialmente la mandíbula) y el paladar más estrecho y de forma ojival en las niñas Turner.

CORRECCIONES PLÁSTICAS EN EL SÍNDROME DE TURNER

Queremos explicar en este apartado las posibles correcciones que se pueden hacer para mejorar el aspecto externo que afecta a algunas niñas que tienen un Turner.

Las manifestaciones más importantes que pueden presentar estas niñas son: pterigium colli, implantación baja del pelo, orejas aladas, nevus, epicantus, etc. Estos rasgos pueden aparecer de forma aislada o combinada.

Para corregir estos problemas se pueden utilizar distintas pautas de tratamiento como: Z-plastias, injertos libres de piel, colgajos de tejidos, expansores tisulares, etc...

Pterigium colli

Son unos pliegues gruesos de piel, que se disponen en la superficie lateral del cuello, extendiéndose desde la región mastoidea (base de la oreja) hasta el hombro.

Entre los diversos problemas que crea destacan: el estético que puede afectar a la autoimagen de la niña y los funcionales como una discreta limitación en la movilidad del cuello y problemas al vestir determinadas prendas.

Existen distintos grados de pterigium colli. En los casos muy marcados o cuando suponga un problema en la autoimagen de la niña, estaría indicado tratarlo quirúrgicamente mediante una serie de plastias, entre las que destaca por su mayor uso la Z-plastia. Esta técnica consiste básicamente en la resección (supresión) de los pliegues supliendo el

defecto cutáneo que queda mediante unos colgajos triangulares de piel, que al trasponerse o cruzarse entre sí, consiguen el alargamiento cutáneo deseado.

El resultado estético es muy bueno y como posibles complicaciones inherentes a la cirugía destacaría el desarrollo de cicatrices hipertróficas o queloides, en cuyo caso estaría indicado el tratamiento con presoterapia (compresión local), corticoides tópicos o placas de gel de silastic, todo ello orientado para conseguir una involución de dicha cicatriz.

Implantación baja del pelo

Es un problema puramente estético. El tratamiento consiste en la extirpación de la zona pilosa, sustituyéndola por piel sin pelo. Para ello podemos usar injertos de piel (libres o pediculados) o expansores cutáneos, obteniéndose unos resultados estéticos muy buenos.

Orejas aladas

Es un alejamiento de la oreja de la cabeza, que se acentúa más al faltar la curvatura del antehélix y hace que la oreja se proyecte aún más hacia afuera.

Aunque este problema pueden afectar a cualquier persona, las niñas Turner lo presentan con mayor frecuencia. Pueden ser corregidas en los casos en que les afecte por su aspecto externo, generalmente derivados del trato con otros niños que notan esta deformidad y la mencionan frecuentemente.

La corrección se realiza mediante una intervención quirúrgica a una edad ideal de 7 años. La intervención se realiza con anestesia general, requiriendo 2 días de ingreso y de 2 a 3 semanas de protección de las orejas operadas.

Debe lograrse una buena aproximación de la oreja al lateral de la cabeza, con un correcto señalamiento de sus curvaturas para lograr una buena simetría de ambos lados.

El resultado estético es muy bueno, cambiando generalmente la actitud de estas niñas con el grupo con el que se relacionan.

Nevus

Son lesiones pigmentadas de la piel de color oscuro, que pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo y están formadas por células con melanina, que es la sustancia que da color a la piel.

Estas son lesiones benignas, muy frecuentes y por lo general múltiples. El 25% de estos nevus se localizan en la cara o el cuello. Son de tamaño muy variable (desde muy pequeños hasta cubrir extensiones enormes de piel) de color marrón, azul o negro y algunos presentan pelos, a veces en gran cantidad.

Estos nevus tienen un riesgo mínimo de malignización hacia el melanoma y el grado es tan bajo que sería inútil quitarlos tan sólo por este mínimo riesgo. Los "signos de alarma" que nos harán controlar desde más de cerca estos nevus son:

- Cuando crecen en extensión o presentan bordes irregulares
- Aumento brusco de tamaño.
- Irregularidades o rugosidades en su superficie. Erosiones.
- Cuando se oscurecen o cambian de color.
- Diseminación del pigmento mas allá de la lesión.
- Enrojecimiento alrededor de la lesión.
- Prurito o escozor.
- Cuando sangran fácilmente.

El tratamiento de los nevus es siempre quirúrgico aunque no es necesario quitarlos de forma profiláctica, es decir "por las dudas", sino sólo cuando:

- Aparezcan signos de alarma.
- Aparezcan después de los 15 años y crezcan rápidamente.
- Los gigantes.
- Los localizados en zonas de roce o traumáticas.

Las lesiones pequeñas se extirpan y se realiza sutura directa; en las medianas, para cubrir la superficie que deja el nevus, se usan colgajos o sea desplazamientos de tejidos de zonas

vecinas; y en los muy grandes, que requieren a veces varias intervenciones, se pueden usar los expansores de tejidos.

Colgajos de tejidos

Cuando hace falta cubrir una superficie del organismo que ha perdido piel, piel y grasa u otros tejidos, se puede rellenar el defecto con colgajos, que son partes de piel con grasa y vasos sanguíneos que la nutre y permiten su desplazamiento a territorios vecinos. En los casos que nos ocupan, se utilizan en las zonas en las que se han quitado por ejemplo nevus de distinto tamaño, en el tratamiento del pterigium colli o implantación baja del pelo.

Injertos libres de piel

En los casos en que hay grandes defectos de piel, otra de las formas de cubrir estos, es con el injerto libre, que no es otra cosa que el traslado de una parte de piel de un sitio normal que se llama donante, a otro que es el que hay que cubrir y que se llama receptor. Esta piel se obtiene por medio de unos aparatos que son los dermatomos que pueden ser manuales o eléctricos y que obtienen piel de un espesor de décimas de milímetro y de una superficie variable.

Los injertos, pasados unos días, se integran en el sitio donde se colocan y quedan definitivamente adheridos a la nueva superficie.

Expansores de tejidos

Estos expansores comienzan a usarse en 1976, por Radovan para aumentar la piel de un sitio sano y poder utilizarla en otra región vecina o alejada. Estos expansores son como unos globos de un material especial, con una válvula que se puede pinchar para inyectar líquido y que al quitar la aguja no lo pierde y permite que el expansor aumente de tamaño.

En niñas Turner se utiliza entre otras indicaciones en la implantación baja del pelo, para obtener piel libre que cubra el área del cuero cabelludo extirpado en el cuello y en la espalda.

Los expansores se colocan por unas pequeñas incisiones en la zona vecina al área a expandir, estando vacíos y colapsados. Semanalmente se va inyectando una cantidad de líquido que depende del tamaño del expansor. En unas 8 ó 10 semanas se han hinchado

completamente y se realiza entonces la operación definitiva que consiste en quitar el expansor y utilizar la piel en exceso así obtenida. Se puede también realizar un método de expansión rápida que se realiza durante la misma intervención.

Prótesis mamarias

Si un problema de las niñas ya mujeres es el escaso desarrollo mamario y presentan pechos pequeños, puede corregirse con una cirugía de aumento de las mamas. Lo que se hace habitualmente es la colocación de una prótesis que es de un material especial que el cuerpo no rechaza.

Estas prótesis mamarias se colocan por una pequeña incisión que puede ser hecha debajo de la mama, en el borde de la areola o en la axila, se confecciona un bolsillo, se coloca en él la prótesis y se sutura la piel. Con buenos cuidados postoperatorios, si no hay complicaciones, pueden durar de por vida.

Epicanto

Una alteración que pueden tener las niñas Turner es el epicanto, que es un pliegue cutáneo que se extiende desde el puente nasal y tracciona del ángulo interno del ojo, el cual resulta parcialmente oculto, es decir, es como un doblez del párpado que tapa los bordes internos de los ojos, dando la impresión de que la niña los tiene más separados.

Estos defectos se pueden corregir mediante una operación de cierta complejidad, por ser vecina de estructuras importantes, pero estaría indicada en determinadas mujeres en las que constituye un problema psicológico serio.

Como conclusiones finales, es necesario emitir unos conceptos básicos y generales: las niñas Turner, cuando presentan problemas que pueden ser resueltos mediante cirugía, pueden ser operadas exactamente igual que el resto de las niñas, ya que no tienen mayor riesgo anestésico ni mayor número de complicaciones en el período postoperatorio.

Lo más importante es consultar con los especialistas y cuando la niña lo pida para verse mejor o para mejorar su relación con el grupo de amigos, se debe someter a estas intervenciones que le mejoren su aspecto, desde el punto de vista tanto estético como funcional.

CONCLUSIONES

- Las operaciones estéticas o plásticas en niñas Turner están indicadas cuando supongan un problema de autoimagen y/o funcional.
- Las operaciones no tienen mayor riesgo anestésico o quirúrgico que en niñas no Turner.
- Cuando las intervenciones se realizan por especialistas cualificados se obtienen buenos resultados.

ALARGAMIENTO ÓSEO EN EL SÍNDROME DE TURNER

El ser altos, tener una talla elevada, ha sido una vieja aspiración del hombre y por esto quizás es por lo que se ha profundizado tanto en el estudio y tratamiento de las enfermedades, que como el síndrome de Turner, cursan con problemas de crecimiento.

Con el tratamiento con hormona del crecimiento muchas niñas Turner alcanzan una talla de 150 cm., con lo que el problema crecimiento es prácticamente inexistente. Sin embargo, un número reducido de niñas pueden no responder al tratamiento o bien, ser diagnosticadas demasiado tarde, con resultado de talla final inferior en ocasiones a 140 cm. Algunos de estos casos se pueden beneficiar del alargamiento óseo, tal como vamos a explicar a continuación.

Hace casi un siglo que se iniciaron en la práctica los alargamientos óseos. Numerosos cirujanos han realizado después intervenciones de este tipo y han ideado técnicas y sistemas de elongación propios.

En nuestro caso y desde hace unos 10 años utilizamos en Córdoba la técnica de alargamientos óseos del profesor Bastiani (Orthofix). Esta técnica consiste en introducir unos tornillos en el hueso que queremos alargar. Se colocan dos tornillos en uno de los extremos del hueso y otros dos en el otro extremo, cortando el hueso en medio y colocando el sistema que nos va a permitir el alargamiento. Esto se hace con la niña ingresada y bajo anestesia general una vez realizado un estudio preoperatorio.

Al día siguiente la niña comienza a hacer ejercicios. Al segundo día comienza a caminar con muletas y al 8º día se comienza la tracción (distracción) de los dos fragmentos óseos, mediante una llave y con una magnitud de un milímetro por día.

A partir de este día la niña puede irse de alta para seguir ella misma el alargamiento, ya que este procedimiento es totalmente indoloro. Se puede hacer una vida prácticamente normal, en casa, en el colegio,... Cuando se ha conseguido el alargamiento del hueso que nos habíamos propuesto en un principio, se deja de alargar y se espera a que esté consolidado el hueso (ya que realmente había una fractura). Cuando esto ocurre (se demuestra con radiografías) se retira tanto el sistema como los tornillos, para lo cual no se precisa anestesia ni hospitalización. En total el proceso dura entre 35 y 40 días por cm, es decir, poco más de un año para 10 cm.

Cuando vamos a alargar más de un hueso para aumentar la talla, comenzamos por las dos tibias y después los fémures. Con ambos huesos habríamos conseguido unos 20 cm. más sobre la talla previa.

El proceso no es un camino de rosas, aunque en general las familias lo volverían a repetir. Existen, cómo no, complicaciones, como por ejemplo: infecciones en los orificios de entrada de los tornillos, desviaciones del eje del miembro, disimetrías, etc... En general estas complicaciones son leves y se corrigen durante el proceso.

Es muy importante que la realización de este tipo de intervención se haga después de un adecuado diagnóstico y tratamiento. Es también necesaria una información adecuada tanto a la familia como a la niña, sobre el objetivo a cumplir (falsas expectativas) y a las posibles complicaciones.

CONCLUSIONES

- El alargamiento óseo se puede realizar cuando la talla final es inferior a 140 cm, supone un problema psicológico importante y no puede ser resuelta con otros medios.
- Es necesaria una información adecuada, tanto a padres como a la niña del proceso completo y sus complicaciones.

ASPECTOS PSICOLÓGICOS DEL SÍNDROME DE TURNER

La experiencia adquirida a través del contacto con los padres de niñas con síndrome de Turner nos ha enseñado que, en el momento del diagnóstico y al margen de los problemas médicos, existen dos aspectos que son la causa principal de su preocupación. En primer lugar la capacidad intelectual, ya que en la mayoría de los casos los padres relacionan de forma automática la palabra "Síndrome" con la existencia de retraso mental: "No me gusta llamarlo síndrome, tiene connotaciones malas, prefiero llamarlo Turner", "... el pediatra nos dijo, muy satisfecho de haber dado con el diagnóstico muy rápidamente, que era una niña que tenía el Síndrome de Turner. Entonces nos quedamos... No sabíamos lo que era, sólo nos sonaba el Síndrome de Down". En segundo lugar, y sobre todo cuando el diagnóstico se realiza durante la infancia o la pubertad, surge la duda sobre la posible influencia del síndrome sobre la conducta y las relaciones sociales de la niña.

El objetivo de este apartado es proporcionar respuestas claras a estas cuestiones, ofreciendo así la información necesaria a aquellos padres que se enfrentan con el diagnóstico de síndrome de Turner.

¿Tienen las niñas con síndrome de Turner una inteligencia normal?

Los estudios más recientes han podido demostrar que las niñas con síndrome de Turner tienen un desarrollo intelectual NORMAL. La inteligencia es una facultad o capacidad general para realizar determinadas actividades mentales, facultad que no podemos medir directamente. Para medirla (indirectamente) valoramos el rendimiento de una persona en determinada prueba o test, siendo el resultado de esta prueba lo que llamamos CI. Por tanto, el CI indica el rendimiento de una persona en una prueba concreta, en comparación con otros sujetos de la misma edad. Cuando se obtiene el CI de un grupo de niñas con síndrome de Turner, éste se encuentra dentro del rango de la NORMALIDAD, aunque en los límites inferiores de este rango.

Cuando se estudia por qué obtienen puntuaciones en los límites inferiores, se comprueba que se debe a ciertas dificultades existentes en el área espacial, concretamente en el procesamiento perceptivo espacial. Esto se manifiesta en que encuentran algunos problemas en los conceptos espaciales y numéricos, y por tanto, tienen más dificultades con las matemáticas (si están en edad escolar) o con el dibujo (si están en edad preescolar). "Entiende muy bien la teoría, pero a la hora de hacer los problemas confunde los signos, o sea, a la hora de resolver los problemas no los comprende", "Mi hija sigue dibujando igual de mal que cuando era pequeña".

La causa de estas dificultades en el procesamiento perceptivo espacial aún no está suficientemente clara. Sin embargo, las últimas investigaciones que se han llevado a cabo llegan a la conclusión de que se relaciona con una posible disfunción del sistema nervioso, sin que esté claramente localizada.

Lo importante de lo comentado hasta ahora es destacar que estas niñas poseen una inteligencia normal, aunque con unas dificultades muy concretas; de hecho, los profesores describen a la mayoría de las niñas con síndrome de Turner con un nivel medio, muy trabajadoras, manteniendo una buena relación con sus profesores y compañeros. Es fundamental la detección precoz de estas dificultades teniendo en cuenta que algunas investigaciones han demostrado la eficacia de determinadas estrategias de entrenamiento en estas niñas. En definitiva, estas dificultades pueden subsanarse, en parte, por los esfuerzos especiales de los profesores, unidos al interés y trabajo de las niñas, y al apoyo y ayuda de sus padres.

¿Influye el síndrome de Turner en la personalidad?

Otra de las grandes preocupaciones que manifiestan los padres, es saber en qué medida el síndrome puede afectar la personalidad de sus hijas. En este punto hay menos consenso entre los investigadores, y podemos encontrar estudios cuyos resultados no concuerdan entre sí. No obstante hay una serie de rasgos de personalidad que parecen encontrarse en mayor medida en estas niñas. Sin embargo esto no significa que necesariamente estas características vayan a estar presentes en todas las niñas, sino que como grupo las presentan con mayor frecuencia que el resto de la población.

Las niñas con síndrome de Turner presentan con frecuencia un retraso en su madurez emocional. "No las veo mayores, no las veo en la edad de la adolescencia, las veo más infantiles" "Las amigas de mi hija no son iguales a ella, las veo más mayores. Se hacen adultas algo más tarde que sus hermanas y amigas. Esta inmadurez está claramente relacionada con la sobreprotección que reciben de sus padres. Es habitual que los padres y familiares que rodean a estas niñas, que presentan talla baja, tiendan a tratarlas más de acuerdo con su talla que con su edad real. Es importante tener claro que esta actitud no es beneficiosa para las niñas pues las mantiene en su inmadurez y dependencia, en lugar de estimularlas a la madurez e independencia. En la vida adulta se ha observado también una mayor dependencia de la familia y muchas de ellas no forman parejas estables. El mayor problema, aparte de la inmadurez, es la infertilidad y no la talla baja.

Es frecuente que estas niñas presenten una baja autoestima, debido en parte a la propia imagen corporal que poseen como consecuencia de la talla baja y otros posibles rasgos del síndrome de Turner, y debido también a que con frecuencia son objeto de bromas por parte de sus compañeros por su talla baja. Por tanto, parece importante desarrollar su autoestima y proporcionarles confianza en sí mismas, siendo útil para mejorar la propia imagen corporal la práctica de deportes donde no influya de manera decisiva la estatura. Es necesario recordar la importancia que tiene para el desarrollo de la propia imagen corporal, el inicio en el momento adecuado del tratamiento hormonal para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.

¿Pueden tener problemas de comportamiento?

Los principales problemas conductuales que pueden presentar las niñas con síndrome de Turner son la HIPERACTIVIDAD y déficits de ATENCIÓN. La hiperactividad aparece más frecuentemente entre niñas y adolescentes, mientras que en la edad adulta no se presenta "Las niñas son hiperactivas cuando son chicas, al crecer se pasan, son apáticas". Cuando este problema aparece de forma acentuada tendrá un influencia negativa en el rendimiento escolar, y por lo tanto es necesario ofrecer un tratamiento adecuado. Las modernas técnicas de modificación de conducta son muy útiles en este campo, por lo que es aconsejable ponerse en manos de un experto.

¿Dejará algún día de comportarse como una cría de pocos años?

Una de las características de las niñas con Turner es que maduran emocionalmente y por tanto conductualmente más tarde que las demás niñas de su misma edad, así pues, aunque más tarde, llegan a madurar, siendo fundamental, para ello, la forma en que los demás las tratemos.

¿Cómo son sus relaciones con los demás?

En cuanto a la SOCIABILIDAD, les caracteriza una actitud de mayor dependencia de los padres, así como una menor adaptación en sus relaciones de pareja cuando llegan a la edad adulta. Este retraimiento social puede explicarse fundamentalmente por dos hechos: por un lado, por el mayor número de bromas que experimentan por la talla baja y por otro, porque las personas que las rodeamos, caemos fácilmente en el riesgo de tratarlas más de acuerdo con su talla que con su edad. Por ello, sería conveniente que los padres comuniquen a los demás miembros de la familia, amigos y profesores la existencia del síndrome de Turner.

Estas niñas se caracterizan en general por una relación de dependencia, teniendo escasa capacidad para tomar decisiones por sí mismas, por lo que son fácilmente influenciables por las personas que las rodean "Por integrarse en el colegio, ella va con la primera que se le arrima".

Algunos investigadores llaman la atención sobre el hecho de que aunque el nivel de sociabilidad de estas niñas está ligeramente disminuido en su conjunto, presentan una buena disposición para relacionarse socialmente en círculos de amigos más restringidos.

¿Está afectado su rendimiento escolar?

Se ha comprobado que estas niñas tienen una mayor responsabilidad con sus tareas escolares, así como una mayor capacidad de trabajo según informan los profesores y padres. Por ello, a pesar de que como ya hemos comentado tienen algunas dificultades en áreas específicas como en las matemáticas, su rendimiento escolar no se desvía del que presentan sus compañeros. A pesar de todo, es recomendable prestar un apoyo adicional en dos sentidos: por un lado necesitan ayuda en materias como las matemáticas, y por otro

lado pueden ser necesarias técnicas de modificación de conducta cuando existe hiperactividad.

¿Es más adecuado que en lugar de hacer Bachillerato elija Formación Profesional?

¿Será capaz de realizar una carrera universitaria?

Como para el resto de los estudiantes, lo más adecuado para ella, será lo que desee. Cuando estas niñas reciben la ayuda adecuada, son capaces de escoger y realizar cualquier profesión sin diferencias en su rendimiento.

¿Existe un riesgo mayor de padecer enfermedad mental?

Diversos estudios que han analizado la incidencia de enfermedad mental en mujeres con síndrome de Turner no han encontrado que exista un aumento de la misma en relación a mujeres de la población general. De hecho, Nielsen afirma que pueden incluso ser menos propensas a padecer enfermedad mental que las niñas con cariotipo normal si son tratadas de un modo estimulador y apropiado de acuerdo con su edad, con completa información a todas las edades y un buen conocimiento y aceptación del hecho de que tienen síndrome de Turner.

Otros estudios concluyen que existe un riesgo más bajo entre estas niñas/mujeres de padecer depresión, posiblemente explicable porque el riesgo de padecerla está aumentado en las mujeres debido a sus cambios cíclicos hormonales.

CONCLUSIONES

- Las niñas Turner tienen una inteligencia normal.
- Hay un retraso en la madurez emocional condicionada en parte por factores externos como la sobreprotección.
- Rendimiento escolar normal, aunque tienen mas problemas con las matemáticas y con el dibujo.
- Estas niñas suelen tener relaciones de dependencia de los demás y ser, por ello más influenciables.

INFORMACIÓN Y EDUCACIÓN EN EL SÍNDROME DE TURNER

Todos tenemos clara la importancia de conocer cualquier tema para poder manejarlo, para poder utilizarlo y, en resumen, para poder convivir con él y para aceptarlo. Y para empezar a conocer un tema debemos tener información sobre él. Cuando hemos obtenido este conocimiento y cuando hemos cambiado nuestras actitudes frente a él, podemos empezar a pensar que hemos adquirido una educación en ese campo.

Pero, ¿cómo obtenemos esta información en el caso del Turner?. Vamos a mostrar algunos ejemplos que sin duda algunos de vosotros reconoceréis:

- « El pediatra la cogió y nos dijo, muy satisfecho de haber dado con el diagnóstico muy rápidamente, que era una niña que tenía el síndrome de Turner. Pasó mucho tiempo hasta que yo me fui enterando bien y perdiendo un poco el miedo.»
- « La noticia sienta mal, pero más que nada es la actitud. Tuve sensación de soledad.»
- « ¡Hasta que encuentras al médico que entiende del tema!.»
- « Cuando nos lo dijeron nos cayó como un jarro de agua fría, lo relacionamos con el síndrome de Down y pensamos que alguna relación tendría que tener con él.»
- « Cuando reaccionamos, quisimos buscar información por todos los sitios. Yo quería saberlo todo. Pero, por ningún sitio encontraba información de ese tema.»
- « Cojo los papeles y leo: su hija tiene síndrome de Turner. Me quedé... y yo no me quedé tanto porque yo a la niña la estaba viendo, yo decía... no tiene tanto malo la niña para mí.»
- « Cuando a mí me dieron los resultados de genética, sentí dos sensaciones, una de alivio, porque ya no iba a ser enana y por otro lado sentí un agobio por el síndrome de Turner, que no sabía exactamente lo que era.»
- « Desde el momento que fui enterándome lo fui aceptando. Creo que aún no lo he superado, pero lo voy intentando.»
- « Entonces yo estaba muy mal porque a mí me la pusieron como a un monstruo.»
- « Me gustó la información, para todo parecía que había una solución aceptable. No me gustó, no sé si... el que no respetara un poco que la niña estuviera delante, pensaba por protegerla que no siguiera delante de ella.»

- « Nos pusimos también a leer. Nos asustamos mucho porque en la enciclopedia dicen que tienen retraso mental.»
- « Todo dependerá de cómo lo aceptemos, pero...¿estamos preparados para tener una niña con Turner?.»
- « No se les puede decir que nunca podrán tener hijos.»
- « Hay que hablarle conforme ella lo vaya preguntando.»

¿Quién debe informar?

Debe hacerlo el profesional que mejor conozca el tema, a ser posible, aquél que va a continuar siguiendo a la paciente. Esta persona se encargará de coordinar a los diversos especialistas que pudieran ser necesarios para el cuidado de la pacientes.

Pero ellas también tienen su opinión, ¿Las escuchamos?:

- « Yo veo bien que a los padres se les informe, pero también lo tienen que hacer con nosotras, ¡somos las que de verdad debemos saber!.»
- « A mi me hubiera gustado estar en las informaciones. ¿Por qué no?, en vez de nuestros padres, nosotras.»
- « Lo bueno es cuando te dan información, conocer a niñas con el mismo problema, ayudarme y enseñarme a pinchar. Bueno en general a independizarme, no depender tanto de los padres.»

Información a los padres

Como hemos visto en las opiniones, la primera información es muy importante. La información debe ofrecerse con delicadeza y humanidad. Debe ser completa pero no exhaustiva, acordarse de utilizar un lenguaje comprensible. Pero, claro, debe hacerse por personas que conozcan muy bien el problema. Sin embargo, el primer contacto, muchas veces, se tiene con personas no especialistas en Turner; en este caso la información debe también remitirse al grupo de especialistas. ¡No demorarse, hacerlo cuanto antes!.

La información debe realizarse en el lugar más adecuado, relajadamente y sin prisas. Muchas veces hay que escuchar las opiniones de los padres, que en ocasiones llevan muchos años detrás del tema y tienen sus propias ideas.

Por lo tanto, los padres de estas niñas deben tener siempre una información completa y lo más temprana posible. Es muy importante especialmente porque pueden crear un ambiente favorable en la casa, fomentando los estímulos hacia la niña y motivando e impulsando la independencia. De ahí la importancia de un diagnóstico precoz para que puedan ofrecer a su hija una explicación adecuada y contestar a todas sus preguntas.

Tratar de evitar las reacciones de rechazo y no aceptación. La reacción negativa más frecuente es la sobreprotección (ya comentada anteriormente).

Información a las niñas ¿Se debe informar a la niña? ¿Quién debe hacerlo?

Una actitud claramente errónea es intentar protegerlas ocultándoles la información sobre el Turner, ya que las niñas la conseguirán por otros medios (no siempre recomendables) o se la imaginarán (casi siempre peor de lo que realmente es). El secreto por parte de los padres o de los médicos con las niñas, conduce a la ansiedad y a la desconfianza. La información debe facilitarse a la niña a medida que ella misma lo solicite y con contenido adecuado a su edad.

Hay dos cuestiones muy importantes, en primer lugar hablar sobre su retraso en el desarrollo puberal antes de que alcancen la pubertad; y en segundo lugar, su problema respecto a la esterilidad, debe ser planteado como una cuestión de probabilidad (no de seguridad), haciendo especial hincapié en que pueden tener una vida sexual completamente normal.

Se ha comprobado que las niñas a los 8-10 años tienen un conocimiento suficiente sobre el Turner como para poder dar charlas en el colegio. Un ejemplo real : "estuvieron hablando de la posibilidad de explicar el Turner en clase a raíz de la lección en la que se hable de los cromosomas. Mi hija le dijo a la profesora que ella tenía 45 cromosomas y habló a sus compañeras de lo que era el Turner. Desde entonces no ha tenido ningún problema".

Es muy importante hablarles de las partes positivas y de todas las posibilidades de tratamiento. A cada problema que se comente, hablar de todas las soluciones posibles. A lo mejor, al final no queda nada.

En resumen, hay que responder todas sus dudas. En principio la información la darán los padres en contacto con el profesional responsable. Si la niña lo desea, deberá ser

informada por el propio profesional. No llegar tarde, hablar de los temas antes de que aparezcan los problemas.

En el colegio y resto de la Sociedad ¿Es mejor que en colegio conozcan lo que le pasa?

Hay diversas opiniones: "si lo saben la tratan como a una enferma". "Hemos hablado con los tutores y profesores y han decidido que dado lo crueles que son los niños, no se diga". "Lo mejor es que ella decida decirlo cuando quiera y a quien quiera".

Existen dos posturas encontradas, los que defienden que sí debe comunicarse abiertamente, y los que por el contrario, opinan que esto no beneficia en nada a las niñas. Según Nielsen: "...incluso para las niñas menores dar charlas o conferencias en el colegio sobre por qué son bajas, hablar sobre su alteración cromosómica y explicar por qué tienen tratamiento hormonal, es una idea excelente y generalmente pone punto final a las bromas". Lo hemos visto en el ejemplo de la clase sobre Turner que dio la niña en el colegio. No hay mayor claridad. Es la demostración de que un conocimiento del problema por parte de los demás junto a que la persona que lo tiene actúe de forma natural, logrará el respeto y no la burla.

Si a las niñas se les dice que no hablen a nadie del tema, les crearíamos un sentimiento de culpa que únicamente conseguiría perjudicarles. Además, como hemos dicho anteriormente uno de los grandes problemas con los que se encuentran, es que la gente que las rodea las tratan más de acuerdo a su estatura que a su edad, y la única forma que tenemos de evitarlo es comunicar a los familiares y amigos el diagnóstico.

Es fundamental ofrecer una información sencilla y adecuada a los tutores de la niña o a cualquier profesor que lo solicite (para ello tenemos que estar bien informados). En relación a los compañeros de la niña lo mejor es que sea ella la transmisora y decida cómo y cuándo hacerlo.

Cuanto mayor sea el conocimiento de la sociedad sobre el síndrome de Turner, menor será el riesgo de discriminación de las niñas con este problema.

ASOCIACIONES Y GRUPOS DE CONTACTO TURNER

Los llamados Grupos de contacto Turner surgieron en Dinamarca hace unos 15 años. Lo forman niñas y mujeres con Turner así como sus padres y se reúnen varias veces al año

para intercambiar experiencias y hablar de sus problemas. De vez en cuando invitan a médicos u otros profesionales para que les den información y puedan responder a sus preguntas. La experiencia ha sido muy positiva y estos grupos se han extendido por todo el país formando hoy día una Asociación de grupos de contacto Turner en Dinamarca.

Estos grupos sólo existen en Dinamarca. En otros lugares hay otro tipo de asociaciones, pero no ocurre así en España, en la que de momento no hay ninguna específica de síndrome de Turner, aunque sí de otros problemas de crecimiento que incluye dentro de otros al Turner (Asociación para problemas de crecimiento, Crecer).

¿Cuáles serían los fines de una Asociación Turner?

Serían muy similares a aquéllos que proponen los estatutos de los Grupos Turner daneses, es decir:

- Reunir a todas las personas con síndrome de Turner así como a sus familiares para difundir el conocimiento del síndrome a toda la Sociedad.
- Proporcionar apoyo psicológico e información a personas o familiares de personas con nuevo diagnóstico.
- Apoyar a las mujeres con Turner en la adopción, en la donación de óvulos y en la fertilización in vitro.
- Promover y apoyar la investigación sobre este tema con el fin de encontrar los mejores tratamientos posibles en aspectos generales, hormonales o quirúrgicos.
- Facilitar la coordinación de los diversos especialistas que podrían ser necesarios para una paciente con Turner.

¿Se debe informar a la niña? ¿Quién debe hacerlo?

La niña debe recibir la información cuanto antes. La información será completa y adecuada a su nivel de conocimiento. Responder todas sus dudas. En principio la información la darán los padres en contacto con el profesional responsable. Si la niña desea será informada por el propio profesional. No llegar tarde, hablar de los temas antes de que aparezcan los problemas.

¿Qué diremos en el colegio?

Informar al tutor cuanto antes. Recordar dar una información sencilla. La niña no debe ocultar nada, tratará de expresarse con espontaneidad sobre lo que le pregunten facilitando la información a quién se la pida. La discriminación se basa muchas veces en el desconocimiento.

CONCLUSIONES

- La información y la educación que de ella deriva es el mejor arma terapéutico que tenemos para niñas Turner.
- Cascada de información: la información debe darse por personal especializado a los padres y a la niña. Los padres, a su vez la continuarán informando cuando ella pregunte y adelantándose a sus problemas y dudas. Los padres y la niña informarán en el colegio y a sus compañeros.
- La existencia de Grupos y Asociaciones Turner es muy valiosa para obtener una mejor integración social de estas niñas.

Juan Pedro López Sigüero

Grupo de Endocrinología de Málaga