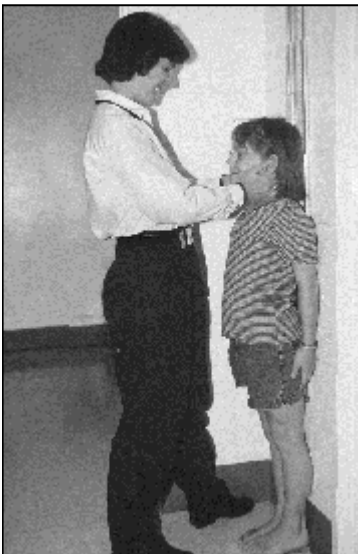


La estatura promedio adulta de una mujer con TS que no ha recibido tratamiento es de 4 pies y 18 pulgadas (142 cm) y a veces algunas mujeres llegan a alcanzar 5 pies (152 cm). La estatura de los padres afecta la altura de la hija – una niña con padres altos naturalmente va a ser más alta que una niña que tiene padres bajos. Las niñas con TS que no han recibido tratamiento con **hormonas de crecimiento** terminan en su edad adulta siendo 8 pulgadas más pequeñas de lo que se hubiera pronosticado basados en la estatura de sus padres. **Todas las niñas con TS deben tener un control cuidadoso de su crecimiento y deben anotarlo en el cuadro gráfico de crecimiento en intervalos regulares.**

### Tratamiento con hormona de crecimiento

Uno de los cambios mayores en el tratamiento de TS en años recientes está basado en los resultados de muchos estudios de investigación relacionados con el uso de hormona de crecimiento biosintética (GH) en estas niñas. US Food and Drug Administration se ha unido con muchos otros países para aprobar el uso de GH para niñas con TS en 1996, y desde entonces **GH se ha convertido en una parte normal del tratamiento de TS.** Sabemos que la mayor parte de las niñas con TS crecerán más rápido y alcanzarán una estatura adulta normal (mayor de 5 pies) si reciben tratamiento con GH bastante temprano y por el tiempo suficiente, aunque los resultados para cada persona individualmente varían muchísimo. Los investigadores continúan buscando las maneras más seguras y eficientes de ayudar el crecimiento normal y la pubertad de las niñas con TS y por lo tanto las recomendaciones de tratamiento probablemente podrán cambiar a medida que se aprenda más. Participando en el registro TS Registry es una forma de apoyar esta investigación tan importante (ver la parte posterior del libretto).



Las directivas presentes sugieren que el tratamiento con GH debe ser considerado tan pronto como la estatura de la niña llegue a menos del 5 percentil en una cuadro gráfico de control de crecimiento normal de niñas, aún tan pronto como a los dos años de edad. Se sugiere una dosis normal mayor para las niñas con TS que para los pacientes con deficiencia de GH, y algunos médicos aumentan la dosis aún más, si el crecimiento de la niña se pone lento (mientras controlan con cuidado la posibilidad de efectos secundarios).

**Andrógenos** (hormonas tipo masculino) normalmente son producidas tanto por hombres como por mujeres. En las niñas, las glándulas adrenales comienzan a producir andrógenos aproximadamente a la edad de 8 - 9 años y los ovarios producen más en la etapa de pubertad. Conjuntamente estos andrógenos ocasionan el desarrollo normal del vello púbico, aumento de la masa muscular, y causan un

estirón de crecimiento. Los resultados de estudios han demostrado que una dosis pequeña de andrógenos (a menudo con una droga llamada oxandrolone), suministrada conjuntamente con GH, aumenta el crecimiento en las niñas con TS sin causar señales de demasiado andrógeno (tales como acné o vello facial). Por lo general, los andrógenos son suministrados a niñas con TS que tienen más de 9 años de edad, cuando los niveles de andrógeno deberían subir normalmente. Los andrógenos no deben usarse solos (sin GH) en niñas con TS porque no mejoran la estatura adulta por sí solos.

Estrógenos (hormonas tipo femenino) no son efectivos en incrementar el crecimiento. Una vez que una niña comience a tomar estrógenos para producir su pubertad, su edad de huesos avanza más rápidamente y el reloj corre velozmente hacia el tiempo donde su crecimiento llega a parar. Si una niña no comienza su pubertad por sí sola, la decisión de cuando comenzar con estrógenos es algo que cada niña y sus padres deben tomar, tratando de balancear el crecimiento continuo y la estatura adulta con el comienzo de la pubertad en un tiempo cerca de lo normal. La mayor parte de las niñas sin TS comienzan el desarrollo de los senos entre los 10 y 11 años de edad y tienen su primer período menstrual entre los 12 y 13 años, aunque algunas no comienzan el desarrollo de los senos hasta los 13.5 años.



Retrasar el comienzo de la pubertad hasta cerca del tiempo en el cual la mayor parte de las niñas están terminando su pubertad podría afectar la imagen del amor propio de la niña, su relación social con sus amigos y compañeros y su desarrollo sexual saludable. Cuando comenzar el estrógeno es una decisión importante y las familias deben hablar acerca de todos los diferentes aspectos abiertamente entre ellos y con los profesionales que son parte del equipo de apoyo de la niña.

**No hay respuesta que sea correcta para todas y cada una de las niñas.**

Los mejores resultados en términos de estatura adulta incrementada dependen de varias cosas:

- ❑ diagnóstico de TS temprano
- ❑ buena salud general y nutrición
- ❑ tratamiento pronto del crecimiento lento con una dosis apropiada de GH
- ❑ adición de una dosis pequeña de oxandrolone al final de la niñez (para algunas niñas)
- ❑ comienzo de terapia de estrógeno relativamente tarde (este debe estar en balance con la importancia del desarrollo cerca de lo normal de la pubertad)

Todos los tratamientos con hormonas relacionados con el crecimiento deben ser controlados por un endocrinólogo pediatra, quién supervisará a la niña

cuidadosamente para controlar su crecimiento e investigar raros, pero posibles, efectos no deseables del tratamiento. Los efectos secundarios de GH ocurren en menos de 2 entre 1,000 niñas e incluyen: dolores de cabeza severos y vómito causados por el aumento de presión en el cerebro; edema; resistencia a insulina y elevación de azúcar en la sangre; empeoramiento de escoliosis; daño a la placa de crecimiento en la cadera (“desliz de la epífisis superior del fémur” o SCFE); y crecimiento rápido de lunares (los últimos tres por lo general ocurren durante períodos de crecimiento rápido). El oxandrolone (andrógenos) suministrado en cantidades grandes puede causar acné, profundidad de la voz, crecimiento de vello facial, resistencia a insulina y avance rápido de la edad de huesos.

### Otros rasgos o características físicas



Muchos rasgos o características físicas fuera de lo común pueden ser observados en las niñas con TS y una característica que es muy visible en una niña puede llegar a ser invisible en otra. Muchas niñas tienen solamente algunas o pocas de estas características o rasgos, y otras pueden no tener ninguna de las que sean visibles del todo. Algunos de estos rasgos o características ocurren debido a los cambios durante el curso normal del crecimiento y desarrollo de los huesos antes y después del nacimiento. A continuación está una lista de algunos rasgos o características comunes incluyendo términos médicos y descripciones:

- ❑ apariencia robusta
- ❑ paladar angosto con arco elevado o alto (techo de la boca) y dientes apretados o apiñados
- ❑ retrognatía (retrusión del maxilar inferior)
- ❑ tórax o pecho ancho con un espacio amplio entre los pezones que pueden estar invertidos (girados hacia adentro en lugar de estar sobresalientes)
- ❑ cubitus valgus (brazos que están rotados ligeramente hacia fuera a partir de los codos)
- ❑ dedo anular “corto” (el hueso de la mano que une el dedo anular es corto, no el dedo)
- ❑ pectus excavatum (tórax o pecho en embudo)



Otros rasgos o características físicas fuera de lo común son el resultado del desarrollo insuficiente del sistema linfático antes del nacimiento. El sistema de vasos linfáticos lleva el líquido que ha filtrado en los tejidos de regreso a las venas. Si este sistema no está trabajando apropiadamente, el líquido se reúne en los tejidos y es llamado linfedema. En las niñas con TS, a menudo este líquido se reúne alrededor del cuello antes del nacimiento y puede afectar la apariencia del cuello y las orejas. Después del nacimiento, a menudo el líquido se reúne en las manos y pies. Algunos de estos otros rasgos o características están enumeradas a continuación:

- ❑ cuello corto, grueso, de apariencia membranosa “aleado”
- ❑ línea de crecimiento del cabello muy baja en la parte posterior de la cabeza
- ❑ orejas prominentes
- ❑ uñas de las manos y los pies suaves, angostas y dirigidas hacia arriba

Algunos de estos rasgos o características pueden ser ligeramente visibles, pero otros pueden causar timidez y vergüenza a la niña. Muchos de estos pueden ser mejorados con tratamientos. Por ejemplo: linfedema puede mejorar con terapia de compresión manual (masajes, ejercicio, prendas de vestir con soporte, y cuidado de la piel). Un número pequeño de niñas tienen operaciones de cirugía estética para mejorar la apariencia de su cuello y orejas (sin embargo el cirujano debe tener presente el riesgo de la formación de cicatrices gruesas o excesivas). Una especialista en maquillaje y vestuario puede ayudar a la niña mayor o mujer con TS para lucir lo mejor posible poniendo el énfasis en sus rasgos positivos.

## Desarrollo Sexual



### Desarrollo Sexual en TS

**La falta del desarrollo sexual** (desarrollo de los senos, los contornos del cuerpo femenino y la menstruación) **durante la adolescencia es otra característica de marca de TS.** El desarrollo sexual es afectado porque los ovarios (órganos sexuales femeninos) a menudo dejan de funcionar temprano en la vida. Las dos funciones mayores de los ovarios son: producir las hormonas del sexo femenino (estrógeno y progesterona), y guardar óvulos y eliminarlos en forma regular una vez que comienza la menstruación. Si los ovarios no producen sus hormonas, el desarrollo sexual no sucede, a no ser que estas hormonas hayan sido reemplazadas con medicinas. Ningún o muy pocos óvulos están almacenados en los ovarios, en consecuencia un embarazo espontáneo es muy raro y tiene un alto riesgo de problemas genéticos en el bebé. Los otros órganos reproductivos femeninos (trompa de Falopio, útero o matriz y vagina o canal de nacimiento) están presentes y funcionan normalmente.

10 a 15% de las niñas que tienen un cariotipo 45X y aproximadamente una tercera parte de las niñas con mosaicismo llegan a tener algunas señas del desarrollo de sus senos durante su adolescencia temprana y algunas llegan a menstruar. En estas niñas el desarrollo sexual y la menstruación por lo general para o termina antes de lo normal. Un poco de vello púbico y axilar crece en algunas niñas de 10 a 12 años de edad, sin pubertad, porque sus glándulas adrenales están produciendo las cantidades normales de andrógenos.

## Tratamiento con hormonas femeninas

Afortunadamente, las hormonas femeninas ausentes pueden ser reemplazadas con medicinas. Debido a que este tratamiento hace que la edad de los huesos avance más rápidamente, una niña puede elegir el retraso de su pubertad hasta que ella se encuentre cerca del final de su potencial de crecimiento. La mayor parte de las niñas eligen empezar el tratamiento de estrógeno entre los 12 y 15 años de edad, comenzando con una dosis pequeña que inicia el desarrollo de los senos, desarrollo del útero (matriz) y cambia la forma de los contornos del cuerpo. La dosis de estrógeno es incrementada a lo largo de uno a tres años, y entonces se añade progesterona para iniciar la menstruación.

**Los estrógenos son esenciales para un cuerpo saludable y deben ser continuados por lo menos hasta la época normal de la menopausia** (alrededor de los 50 años de edad). Los estrógenos ayudan a las mujeres a disminuir el riesgo de enfermedades cardiovasculares (corazón) y alopécia y además son necesarios para la salud y fortaleza de los huesos. Las mujeres con TS que no reciben terapia de tratamiento de reemplazo de estrógeno entre los 40 y 50 años de edad tienen un alto riesgo de osteoporosis (huesos debilitados). Los posibles beneficios y riesgos de la terapia de estrógeno continuada después de los 50 años no están claros y cada mujer debe hablar con su médico acerca de estos.



La función sexual es normal en las mujeres con TS que están recibiendo tratamiento de hormonas y pueden esperar tener una vida sexual saludable y satisfactoria. Las adolescentes y mujeres con TS tienen el mismo riesgo que cualquier otra persona de contraer enfermedades transmitidas sexualmente y deben aprender a protegerse de este riesgo cuando llegan a tener una vida sexualmente activa.

Como cualquier otra mujer que está recibiendo terapia de reemplazo de hormonas, las mujeres con TS deben tener una evaluación ginecológica cada año y reportar inmediatamente a su ginecólogo si tienen cualquier síntoma que es fuera de lo común.

## Fertilidad

Muy rara vez una mujer con TS puede concebir un bebé sin tratamiento médico especial. Para las mujeres con TS existen las mismas numerosas opciones para tener niños como para cualquier otra mujer con problemas de fertilidad. Adopción es una solución común. Las técnicas que pueden ser usadas en mujeres con TS (después de prepararlas con terapia especial de hormonas) incluyen donación de oocito (colocando el óvulo de otra mujer en la trompa de Falopio y tratando de fertilizarlo, llamado "gamete intrafallopian transfer")

GIFT) y donación de embrión (insertando un óvulo fertilizado en el útero de la mujer, llamado “in vitro fertilization” o IVF). Estas técnicas, combinadas con una cuidadosa terapia hormonal, han hecho posible que muchas mujeres con TS tengan un embarazo completo y den a luz.

Los investigadores ahora están poniendo énfasis en la posibilidad de usar óvulos preservados o ovarios obtenidos en la niñez que permitan a una mujer con TS la oportunidad de un embarazo con sus propios óvulos más adelante en su vida. El embarazo en TS es siempre una situación de alto riesgo para la madre y el bebé y, en consecuencia, la mujer embarazada debe ser controlada con mucho cuidado por un equipo de especialistas muy bien entrenados.

## Inteligencia y rendimiento escolar

La inteligencia de las niñas con TS varía tanto como la de la población universal y por lo general está dentro del promedio normal. Hay mujeres con TS que son médicas, enfermeras, secretarías, cuidadoras de niños en guarderías, artistas, maestras, abogados, atletas – o una parte de casi todas las profesiones que uno puede nombrar. Sin embargo, los investigadores han encontrado que las **niñas con TS tienen una tendencia mayor que otros niños de tener deficiencias específicas de aprendizaje especialmente en las áreas no verbales** (algunas veces llamadas incapacidades de aprendizaje no verbal o NLD). Las deficiencias observadas más comunes incluyen:



- ❑ dificultad imaginando objetos y la relación entre ellos (proceso visual-espacial; dificultad conduciendo y muy mal sentido de dirección);
- ❑ dificultad en apreciar señas sociales hechas con sutileza, tales como expresiones faciales (conocimiento social);
- ❑ dificultad con la solución de problemas no verbales (matemáticas); y
- ❑ torpeza (problemas psicomotor y dexteridad manual pobre).

Estas dificultades de aprendizaje son lo suficientemente comunes y hacen que algunos especialistas sugieran que las niñas con TS sean evaluadas temprano en la infancia; otros sugieren esperar para ver si llegan a tener problemas y evaluarlos rápidamente en ese momento. Los padres y los maestros deben tratar de evitar los peligros de la profecía de realización de sus ambiciones teniendo las mismas expectativas de la niña con TS como de cualquier otro niño, mientras se mantienen alertas a las señales de un problema de aprendizaje.

Los psicólogos tienen especialidades al igual que los médicos, por lo tanto es importante encontrar un psicólogo que está especializado en identificar y satisfacer las necesidades especiales de su hija. Los psicólogos pediatras se concentran en niños que tienen condiciones médicas y sus familias, y los neuropsicólogos trabajan con personas que tienen condiciones que afectan su habilidad para aprender. Un psicólogo con entrenamiento en una de estas especialidades estaría muy apropiado para ser parte del equipo de apoyo de su hija. Pidan sugerencias al endocrinólogo pediatra de su niña o consulten con el foro informativo de TSS-US (uniclave Recursos) para obtener más información acerca de como, cuando, donde y con quién pueden conseguir una evaluación de incapacidades de aprendizaje para su hija.

Si existe alguna dificultad de aprendizaje, actividades de enseñanza y métodos de instrucción apropiados pueden ser planeados y llevados a cabo temprano antes que la niña de pequeña quede atrás en el desarrollo de su movimiento motor o de más grande tenga problemas serios en la escuela. La terapia ocupacional (aún para infantes) y el entrenamiento académico individual y para resolver problemas también pueden ayudar a las niñas con TS para superar sus dificultades visual-espacial y de aprendizaje, los cuales, si existen, perdurarán hasta cuando sean adultos. Más información acerca de estas dificultades e ideas para trabajar con ellas pueden encontrar a través de TSS-US (ver Recursos).



**Un buen planeamiento de carrera o vocación es importante para las mujeres con TS, especialmente si existen incapacidades de aprendizaje.** Afortunadamente existe un número creciente de mujeres con TS que han tenido mucho éxito y que están participando en grupos de apoyo tales como TSS-US y pueden servir como modelos para que las niñas y jóvenes imiten.

## Desarrollo social y emocional

Los resultados de investigaciones pasadas en adultos con TS indican que es menos probable que, como otras mujeres, vivan independientemente, se casen y tengan una vida sexual activa, a pesar de tener antecedentes de educación y trabajo similares. Esta investigación comprendía mujeres que, como un grupo, no se beneficiaron de los tipos de tratamientos de hormonas y otras ayudas que existen ahora, por eso la generación de niñas del presente que está recibiendo mejor atención puede ser diferente. Sin embargo, estos resultados señalan la necesidad de poner atención al desarrollo social y emocional en la niñez y adolescencia.

Los resultados de investigaciones recientes de la adaptación



social y emocional de las niñas jóvenes con TS indican que, comparadas con otras niñas, ellas tienden a tener un comportamiento mucho más inmaduro, dificultad en concentrarse y problemas con superactividad, todo lo cual puede afectar sus relaciones con otros niños. Las adolescentes están predispuestas a inmadurez, ansiedad, depresión y abandono social y tienden a comenzar a salir con amigos y a participar en actividad sexual a una edad mayor que otras niñas.

Debido a estos riesgos, es importante que los familiares y profesionales animen y apoyen a estas niñas para establecer amistades saludables con otros niños de la misma edad y para participar en actividades sociales apropiadas para su edad (ej, clubs, pasatiempos, Scouts, actividades de las iglesias, trabajo voluntario, deportes, etc.). El apoyo de una sexualidad saludable apropiada para su edad (en el contexto de valores personales de la familia) es importante para crear la fundación para salir con amigos y tener relaciones sexuales incluyendo matrimonio.

Fomentando independencia a través de la niñez y poniendo atención al planeamiento vocacional o de carreras durante los años de adolescencia ayudará a crear más elecciones para las niñas con TS y mejorará la calidad de su vida adulta. La comunicación con otras familias mediante un grupo de apoyo como TSS-US es de mucho beneficio para tratar con estos puntos y la sección Apoyo Social y Emocional para Niñas con TS contiene ideas para apoyar el crecimiento interior saludable y el desarrollo de comportamientos sociales durante la niñez.

---

## OTROS ASPECTOS DE SALUD

---

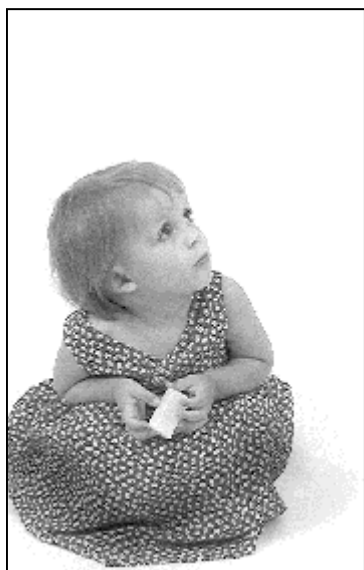
Existe un número de preocupaciones acerca de la salud y problemas médicos que ocurren con más frecuencia en niñas con TS que en otros niños, por lo tanto es crucial que estas niñas reciban buena atención médica por un médico familiarizado con la condición, tal como un endocrinólogo pediatra (especialista en crecimiento de niños y condiciones de hormonas). Las clínicas TS tienen equipos de especialistas que trabajan para llenar las necesidades de niñas con TS y sus familias. Pueden ponerse en contacto con TSS-US para ver si hay una de estas clínicas cerca de ustedes.

Existe una variación de severidad en muchas de estas condiciones, con algunas niñas que son afectadas seriamente, otras afectadas levemente y otras que no son afectadas en nada. Muchas de las condiciones pueden ser corregidas o controladas con tratamientos y algunas de ellas pueden ser prevenidas. Esta lista larga está provista con el propósito de completar la información. **Ninguna niña tendrá todas estas condiciones.**

El médico de su hija, o enfermera, está en la mejor posición para contestar las preguntas específicas acerca de su cuidado.

## Corazón y vasos sangüíneos

Aproximadamente 30% de las niñas con TS nacen con un problema que afecta la estructura del corazón. Los problemas más comunes son una válvula aórtica bicúspide (válvula por la que sale la sangre del corazón y entra en la aorta que normalmente tiene tres cúspides o puntas, pero en este caso tiene solamente dos) y coartación (estrechez) de la aorta (la arteria principal que sale del corazón). Aunque estas condiciones a menudo son diagnosticadas en el nacimiento o en la infancia, todas las niñas y mujeres con TS, de cualquier edad, deben tener una examinación física y una ecocardiografía o MRI del corazón para evaluar la condición del corazón tan pronto como sean diagnosticadas con TS, otra durante la adolescencia temprana (12-15 años de edad) y cada tres o cinco años durante la edad adulta. Si se encuentra algún problema, la niña debe ser referida a un cardiólogo pediatra (especialista del corazón de niños) para atención continua. En algunos casos, el problema puede necesitar ser corregido con cirugía, y en otros, el cardiólogo controlará cuidadosamente a la niña.



Presión alta de la sangre (hipertensión) es otra condición común en TS. Algunas veces es el resultado de un problema del corazón o de los riñones, pero otras veces se debe a una causa desconocida. La presión alta de sangre puede no ocurrir hasta tarde en la niñez o en la edad adulta y puede ponerse peor con la obesidad y edad. Las mujeres con TS deben tener evaluaciones de la presión de su sangre periódicamente y deben seguir los consejos de su médico, los cuales pueden incluir dieta, ejercicio y medicinas.

Otro problema del corazón, dilatación de la ruta aórtica (agrandamiento de la aorta donde ésta sale del corazón, a menudo asociada con debilidad de sus paredes) no es común, pero puede tener un resultado devastador – las capas de las paredes débiles de esta arteria mayor pueden separarse entre ellas (disección) o reventar (ruptura), causando hemorragia interna, choque y hasta la muerte si no se ha diagnosticado y tratado rápidamente. El riesgo es mayor durante la adolescencia y en la edad adulta, y esto puede ocurrir aún en mujeres que no tienen ningún historial de problemas del corazón o presión alta de sangre (aunque esos factores aumentan el riesgo). Todas las niñas mayores y las mujeres con TS – y sus familias – deben entender que **un dolor severo del pecho, aunque no sea por mucho tiempo, puede ser un síntoma de este problema extremadamente serio.** Deben ir a una sala de emergencias inmediatamente y obtener un MRI para