

## RECURSOS

### Grupos de apoyo

La información y el apoyo de otras personas que han tratado con cuestiones similares son de incalculable valor para las niñas y mujeres con TS y sus familias. **The Turner Syndrome Society of the United States** (TSS-US) es una organización sin fines lucrativos al servicio del público, cuyos miembros han aumentado rápidamente a miles. Su misión es doble:

- facilitar innovaciones en la salud para las mujeres con síndrome Turner:
  - trabajando con profesionales dedicados a la salud para incrementar su conocimiento acerca de la condición, su diagnóstico, tratamiento y prevención mediante investigaciones.
  - promoviendo el cuidado exitoso, afirmación y apoyo de las personas afectadas por la condición
- facilitar innovaciones en el aprendizaje para las mujeres con síndrome Turner:
  - proporcionando un foro público para comunicación de la información más moderna y más experta, el intercambio de ideas y el apoyo social
  - incrementar el conocimiento del síndrome Turner, sus efectos y sus posibilidades.



Más de 50 secciones de la organización y grupos de apoyo se mantienen activos a través del país. Además de la información general acerca de TS y TSS-US, el foro informativo en Internet contiene conexiones a otras organizaciones y compañías; una sección “pregunten a los expertos”; grupos de charlas y carteles con anuncios para padres, adolescentes y miembros adultos; una librería “online” para comprar libros, videos, y otros materiales para padres y profesionales (incluyendo un CD-ROM para proveedores de servicios de salud); oportunidades para estudios de investigación y artículos; información acerca del nuevo registro TS Registry; y FAQs.

Foro informativo: [www.turner-syndrome-us.org](http://www.turner-syndrome-us.org)

Dirección: 1445 TC Jester, Oficina 260, Houston TX 77014

Teléfono: 1-800-365-9944.

**Human Growth Foundation (HGF)** ayuda a los padres de niños y adultos que tienen desórdenes de crecimiento o hormona de crecimiento mediante educación, investigación, apoyo e intervención

HGF tiene secciones de la organización a través del país y distribuye libretos y otros recursos acerca de las condiciones relacionadas con el crecimiento, incluyendo TS. “Ready for School” y “Short & OK: A Guide for Parents of Short Children” son dos libros que pueden ser de interés especial.

Foro informativo: [www.hgfound.org](http://www.hgfound.org).

Dirección: 997 Glen Cove Ave, Glen Head, NY 11545

Teléfono: 1-800-451-6434.

### **The Major Aspects of Growth in Children Foundation**

(MAGIC) provee apoyo y educación relacionada con desórdenes de crecimiento en niños y desórdenes relacionados de adultos y tiene grupos de apoyo en todas partes de los Estados Unidos. MAGIC tiene una gran variedad de folletos acerca de las condiciones relacionadas con el crecimiento (incluyendo TS) y otros recursos para niños y sus familias.

Foro informativo: [www.magicfoundation.org](http://www.magicfoundation.org).

Dirección: 1327 North Harlem Ave, Oak Park, IL 60302.

Teléfono: 1-800-MAGIC3.

## Libros y foros informativos

Existen muchos libros maravillosos disponibles en bibliotecas y librerías “on line” acerca de como ayudar a los niños a desarrollar un buen sentido de amor propio. Estos son especialmente de beneficio para los niños que son “diferentes” en cierto modo. Uno de los clásicos es “*Your Child’s Self-Esteem*” por Dorothy Briggs; otro es “*Self-Esteem: A Family Affair*” por Jean Illsley Clarke. “*The Missing Piece*” de Shel Silverstein es un cuento para niños pequeños (de todas las edades) acerca de una rueda que le falta un pedazo y como aprende a sentirse bien a pesar de esto (o porque) es diferente de las otras ruedas. “*People*” por Peter Spier es un libro para ayudar a niños de 4 a 8 años de edad a comprender y aceptar las diferencias y similitudes entre la gente.

Libros beneficiosos que apoyan el desarrollo de buenos comportamientos sociales incluyen: “*Helping the Child Who Doesn’t Fit In*” por Stephen Nowicki y Marshall Duke (1992) y “*Teaching Your Child the Language of Social Success*” por Marshall Duke, Elizabeth Martin y Stephen Nowicki (1996).

Dos libros de Kate Phifer que son difíciles de encontrar pero que valen mucho por sus sugerencias de muy buen sentido común y realidad para tratar con las dificultades de la estatura baja: “*Growing Up Small: A Handbook for Short People*” (Eriksson Publisher, 1979) y “*Tall and Small: A Book about Height*” (Walker and Company, 1987). El médico de su hija o enfermera y otras familias que tienen una niña con TS probablemente tendrán otros libros y videos para sugerir, por

lo tanto pregunten acerca de lo que ellos han encontrado de beneficio.

Encontrarán muchos libros buenos acerca de sexualidad y reproducción en sus bibliotecas y librerías locales, pero aquí nombramos algunos que son dignos de mención específica: *“It’s Perfectly Normal”* (para niños de 10 años y mayores, 1994) y *“It’s So Amazing”* (7 años y mayores, 2002) por Robie Harris. *“What’s Happening to Me?”* (10 – 14 años, 1975) y *“Where Did I Come From”* (6 años y mayores, 1973) por Peter Mayle. Los libros para niños y niñas adolescentes *“What’s Happening To My Body?”* y *“My Body, Myself”* (1987, 1983) por Lynda Madaras, y *“The Underground Guide to Teen Sexuality”* (para adolescentes mayores, 1997) por Michael Basso. Unas buenas fuentes de información general de salud para niñas adolescentes son: [www.youngwomenshealth.org](http://www.youngwomenshealth.org) y [www.youngwomenshealth.com](http://www.youngwomenshealth.com)

Algunos recursos de valor para más información acerca de desórdenes de aprendizaje no verbal incluyen: [www.nldline.com](http://www.nldline.com), [www.nldontheweb.org](http://www.nldontheweb.org); ; *“Nonverbal Learning Disabilities at Home”* por Pamela B. Tanguay (2001) y *“The Source for Nonverbal Learning Disorders”* por Sue Thompson (1997). Dos libros de Byron Rourke (escritos y corregidos, respectivamente) son indicados para profesionales pero pueden ser de beneficio para padres también: *“Nonverbal Learning Disabilities, the Syndrome and the Model”* (1989) y *“Syndrome of Nonverbal Learning Disabilities”* (1995) contiene un capítulo acerca de TS.

Foros informativos en Internet que algunos padres han encontrado útiles para obtener información acerca de aspectos de educación especial, evaluaciones para incapacidades o dificultades de aprendizaje y derechos de los padres son: [www.exceptionalparent.com](http://www.exceptionalparent.com) y [www.Wrightslaw.com](http://www.Wrightslaw.com)

Todos los libros mencionados en esta sección están disponibles a través de Amazon.com y algunos son disponibles a través del foro informativo de TSS-US.

---

## GLOSARIO

---

**Andrógenos** – hormonas que estimulan el desarrollo de características sexuales masculinas; producidas por los testículos y las glándulas adrenales (encima de los riñones) en los hombres; cantidades pequeñas son producidas por los ovarios y las glándulas adrenales en las mujeres.

**Autosomas** – cromosomas que contienen material genético no son los cromosomas X y Y; células humanas que contienen 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales.

**Célula** – unidad básica de organización de seres vivientes; contiene material genético llamado cromosomas.

**Cromosomas** – estructuras en forma de barras o palos en el núcleo (centro de control) de una célula; contienen unidades de DNA llamadas genes.

**Estrógenos** – hormonas que estimulan el desarrollo de las características sexuales femeninas y controlan el ciclo reproductivo en la mujer; producidos por los ovarios en las mujeres; cantidades pequeñas son producidas en el tejido de grasa en los hombres.

**Genes** – unidades de herencia que contienen DNA; determinan rasgos distintivos pasados de padres a hijos; también controlan la reproducción y función de las células.

**Gónadas** – órganos sexuales; ovarios en mujeres, testículos en hombres.

**Hormona de crecimiento** – una hormona producida por la glándula pituitaria (se encuentra cerca de la base del cerebro); juega un papel clave en estimular aumento de la estatura.

**Hormonas** – químicos segregados dentro de la corriente sanguínea en cantidades pequeñas por glándulas por todas partes del cuerpo; hormonas que “ponen en marcha” muchos procesos cruciales para la vida – crecimiento, pubertad, reproducción, metabolismo, auto-preservación.

**Cariotipo** – análisis de cromosomas en laboratorio.

**Menstruación, ciclo menstrual** – ciclo reproductivo femenino que comienza en la pubertad; comprende la acumulación del forro o revestimiento del útero (matriz) para concepción, seguido por el despojo o derrame de este forro o revestimiento (período menstrual) si la concepción no llega a ocurrir.

**Mosaicismo** – en genética, la presencia de células que contienen pares diferentes de cromosomas (dos o más líneas de células, o poblaciones) en una persona; por lo general, todas las células de una persona contienen los mismos pares de cromosomas.

**Ovarios** – órganos reproductivos femeninos que se encuentran en la parte inferior del abdomen (pelvis) en cada lado del útero (matriz); contienen óvulos y producen hormonas que controlan el desarrollo sexual y la reproducción.

**Endocrinólogo Pediatra** - especialista en el crecimiento y condiciones hormonales de niños.

**Pubertad** – la etapa de la vida durante la cual los órganos reproductivos comienzan a funcionar y las características sexuales de la edad adulta comienzan a desarrollar.

**Células reproductivas** – espermatozoides en los hombres y óvulos (ova) en las mujeres.

**Síndrome** – un grupo de rasgos y características o síntomas que, cuando ocurren juntos, se cree que provienen de la misma causa y sugieren la presencia de una condición subyacente fundamental.

**Cromosomas sexuales** – dos cromosomas (X y Y) que determinan el sexo de la persona.

---

## APENDICE

---

Aquí tienen una lista de control del cuidado de la salud para niñas y mujeres con TS. Recuerden que cada persona con TS es única; algunas necesitarán servicios adicionales y de continuación, mientras que otras no necesitarán todo lo que se enumera.

Toda las personas que son diagnosticadas con TS deben ser referidas con prontitud a un endocrinólogo (u otro especialista en TS) y recibir todas las evaluaciones enumeradas. Es de importancia crucial la examinación de cada uno de estos sistemas para ver las condiciones importantes que pueden afectar la salud de la persona y para establecer una base de valorización para evaluaciones futuras.

El endocrinólogo pediatra de su hija es la persona que está en la mejor posición para contestar todas sus preguntas acerca de su hija, sugerir exámenes apropiados y de continuación, y referencia de su hija a otros especialistas cuando sea necesario.

En el momento del diagnóstico (de infancia a edad adulta)

- Examen físico completo (incluyendo estatura, peso, pulso, presión de la sangre y examen de linfedema).
- Valorización de dificultades de aprendizaje; evaluación de conocimientos sociales y comportamiento, desarrollo y rendimiento escolar y función de la familia.
- Contacto con un grupo de apoyo (tal como TSS-US).
- Análisis de sangre para evaluar la función de la tiroides (TSH, T4).
- Evaluación auditoria (por un especialista).
- Ultrasonografía renal (riñones) y cultivo de orina
- Evaluación cardiaca completa (corazón) por un cardiólogo, incluyendo una ecocardiografía

En cada visita, por lo menos cada año desde el diagnóstico y a través de la edad adulta)

- Examen físico completo, incluyendo estatura y peso, presión de la sangre y examen del corazón y pulsaciones, y examen de linfedema.

**Evaluación cuidadosa de:**

- Dislocación de las caderas; infancia
  - Infecciones del oído (otitis media): de infancia a niñez
  - Estrabismo: de 4 meses a 5 años
  - Escoliosis, cifosis: 4 años hasta cuando se ha completado el crecimiento
  - Función de la tiroides: de 4 años a adelante, incluyendo exámenes de función de la tiroides
  - Lunares de la piel: del final de la niñez en adelante
  - Retraso de pubertad: de 10 años en adelante
- Asesoramiento acerca de colegios/vocaciones/planes de trabajo y aspectos de sexualidad: desde temprano en la adolescencia en adelante

Anualmente

- Función de la tiroides: de 4 años en adelante
- Análisis de sangre adicionales incluyendo la función del hígado y los riñones; lípidos en ayuno y glucosa de la sangre; comenzando aproximadamente a los 18 años

Cada 3 – 5 años

- Evaluación auditoria: comenzando en el diagnóstico
- Ecocardiografías o MRI del corazón: comenzar la repetición de evaluaciones alrededor de los 12 años
- Densitometría de los huesos: comenzando alrededor de los 15 años

A edades específicas durante la niñez

- Examinación de ojos por oftalmólogo pediatra: alrededor de 2 años
- Evaluación por ortodontista: alrededor de 8 años

Estos exámenes pueden hacerse antes o con más frecuencia si es necesario. Son en adición a la rutina del mantenimiento de cuidado de la salud (tales como examinación de plomo en la niñez y Papanicolau y mamografías en adultos).

	en el diagnóstico	cada visita. por lo menos anual	cada año	cada 3 – 5 años	a edades específicas
Examen físico completo (incluyendo estatura, peso, pulso, BP; examinación de linfedema)	<b>x</b>	<b>x</b>			
Valorización de dificultades de aprendizaje; evaluación de conocimientos sociales y función de la familia; contacto con grupo de apoyo	<b>x</b>	<b>x</b>			
Evaluación cuidadosa de:  Dislocación de las caderas Estrabismo Infecciones del oído/fluido Escoliosis, cifosis  Lunares de la piel Desarrollo de la pubertad	<b>x</b> Si es apropiado para la edad	<b>x</b> En infancia 4 meses – 5 años Infancia/Niñez 4 años hasta completar el crecimiento De la niñez en adelante 10 años en adelante			
Evaluación auditiva (por un especialista)	<b>x</b>			<b>x</b>	
Ultrasonografía renal y cultura de orina	<b>x</b>				
Examinación de los ojos (por oftalmólogo)					a 2 años
Exámenes de función de la tiroides	<b>x</b>		<b>x</b> Comenzar a repetir exámenes – 4 años		
Evaluación ortodóntica					a 8 años
Asesoramiento relacionado con aspectos de sexualidad y vocación/colegio o planes de trabajo		<b>x</b> Comenzar –10 años			
Evaluación cardíaca; ecocardiografía o MRI	<b>x</b>			<b>x</b> Comenzar a repetir exámenes – 12 años	
Densitometría de huesos				<b>x</b> Comenzar –15 años	
Análisis de sangre; función del hígado y riñones, lípidos en ayunas y glucosa de la sangre			<b>x</b> Comenzar –18 años		

Además, las mujeres con TS deben tener una evaluación inicial de la densidad mineral de huesos aproximadamente a los 15 años de edad, con una repetición del examen 3 años después y continuar cuando sea necesario más adelante. Todas las recomendaciones generales para el cuidado la salud de la mujer son aplicables (ejemplos: examen pélvico y de los senos anual, Papanicolau, y mamografías periódicamente).

## REGISTRO DE SINDROME TURNER

Si han terminado de leer esta guía, se encontrarán sorprendidos al darse cuenta de cuanto han aprendido acerca del síndrome Turner (TS) - y cuanto todavía tienen que aprender. La sociedad The Turner Syndrome Society of the United States (TSS-US) está comenzando un nuevo programa muy interesante - el registro internacional **Turner Syndrome Registry** (TS Registry) para recolectar, estudiar y transmitir información acerca de TS. La información que se haya obtenido con la ayuda de las mujeres y niñas con TS y sus familias ayudará a los investigadores, profesionales al servicio del cuidado de la salud, educadores, y otros a comprender mejor la condición. Esto, a la vez, ayudará a que ellos puedan desarrollar y probar accesos nuevos a tratamientos para muchas otras de las condiciones que a menudo están relacionadas. Parte de esta información podrá ser aún muy beneficiosa para todas las mujeres y no solamente para las que están afectadas por TS.

Si están interesados en tomar parte en este esfuerzo que recién está comenzando, pónganse en contacto con el foro informativo de TS Registry ([www.tsregistry.org](http://www.tsregistry.org)). El foro informativo de TSS-US ([www.turnersyndrome.org](http://www.turnersyndrome.org)) también tiene una conexión directa con TS Registry.

TS Registry tiene formularios que los llevarán paso a paso a través del proceso de registración. Luego serán informados por email o por correo acerca de las oportunidades para tomar parte en varios proyectos de estudios de investigación tales como encuestas "online" y pruebas clínicas.

Ustedes siempre estarán en control de su participación en proyectos específicos. Su intimidad será protegida cuidadosamente y la información provista no será compartida con nadie sin su permiso. Por favor visiten el foro informativo de TS Registry o envíen un email a TS Registry Director ([director@tsregistry.org](mailto:director@tsregistry.org)) para recibir más información.

Los resultados de estos esfuerzos mejorarán el conocimiento de TS y la calidad de vida de las personas que han sido afectadas. Necesitamos su ayuda para poder ayudarlos mejor



**The Turner Syndrome Society  
of the United States**

[www.turner-syndrome-us.org](http://www.turner-syndrome-us.org)  
1445 TC Jester, Oficina 260, Houston, TX 77014  
1-800-365-9944

Financiado con fondos para educación donados por Eli Lilly and Company