



**Mi Universidad**

## **Diapositivas**

*Nombre del Alumno: Espinoza Morales Fernanda Judith.*

*Nombre del tema: Síndrome de Turner.*

*Parcial: Tercero.*

*Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y adolescente.*

*Nombre del profesor: Zamorano Rodríguez María Cecilia.*

*Nombre de la Licenciatura: Licenciatura en Enfermería.*

*Cuatrimestre: Séptimo.*

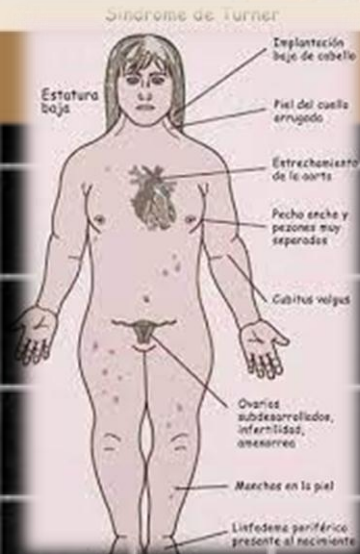
# SÍNDROME DE TURNER



Cariotipo normal

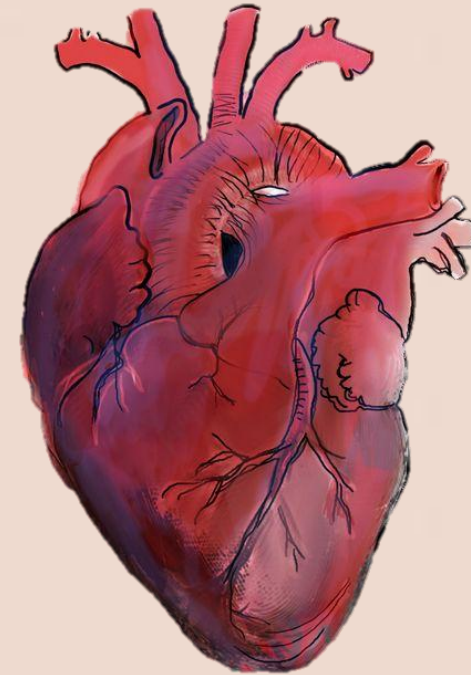


Síndrome de Turner

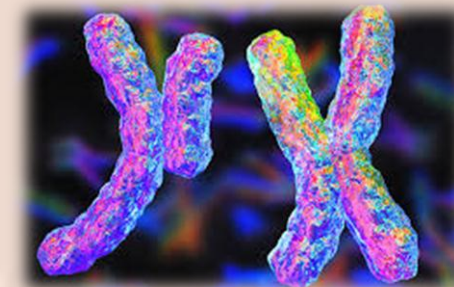


- Espinoza Morales Fernanda Judith.
- Séptimo cuatrimestre. Tercer parcial.
- Enfermería en el cuidado del niño y adolescente.

# Descripción general.

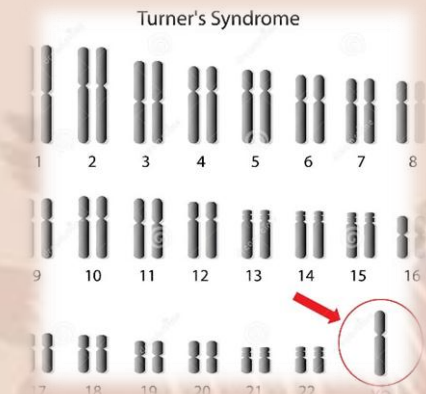
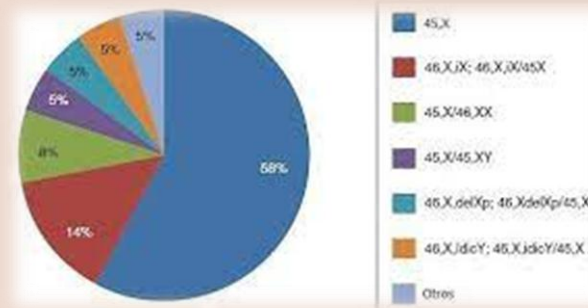
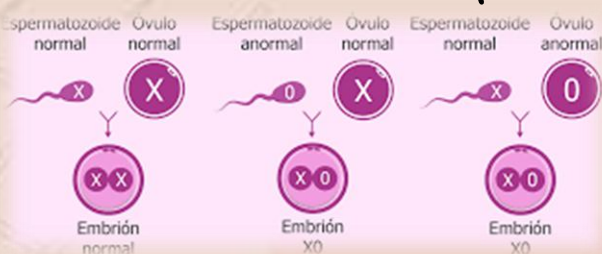
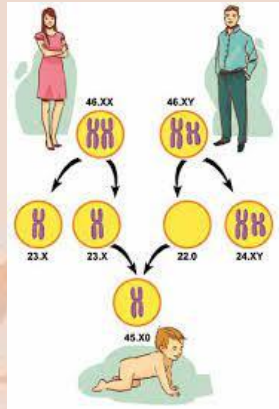
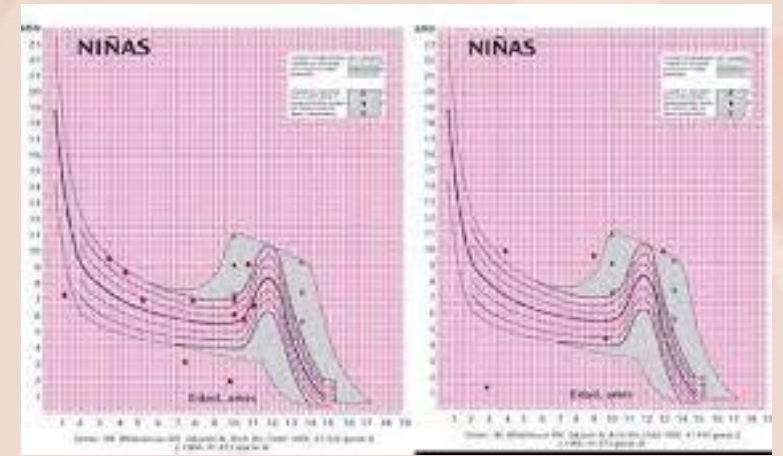


El síndrome de Turner, trastorno que afecta solamente a las personas de sexo femenino, se produce cuando falta un cromosoma X (cromosoma sexual) de forma total o parcial. El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo, como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos. El síndrome de Turner por lo general ocurre cuando una mujer tiene un cromosoma X normal, pero el otro cromosoma X está ausente (45,X).



# Epidemiología.

Se estima que la incidencia del ST es de 1/2.500–1/3.000 recién nacidas. Esta cifra se basa en estudios de despistaje en poblaciones de recién nacidos. La ausencia completa de uno de los cromosomas X (monosomía X) se encuentra con mucha más frecuencia en abortos espontáneos que en recién nacidas vivas. Este hecho hace pensar que las gestaciones que sobreviven con un único cromosoma X son realmente «mosaicos», coexistiendo una segunda línea celular con parte del segundo cromosoma X. Alrededor del 50% de las niñas afectadas tienen un cariotipo 45,X; alrededor del 80% ha perdido el cromosoma X paterno. La mayor parte del otro 50% corresponde a mosaicos (p. ej., 45,X/46,XX o 45,X/47,XXX). En las niñas con mosaicos, el fenotipo puede variar



# Signos y síntomas.



## Antes del nacimiento.

Se puede sospechar la presencia del síndrome de Turner antes del parto a partir de una ecografía prenatal o de un análisis para la detección de ADN fetal libre, método de detección de ciertas anomalías cromosómicas en el bebé que se está gestando mediante la utilización de una muestra de sangre de la madre. La ecografía prenatal de un bebé con síndrome de Turner puede mostrar:

- ✓ Una acumulación importante de líquido en la parte trasera del cuello u otras acumulaciones de líquido anormales (edema).
- ✓ Anomalías cardíacas.
- ✓ Riñones anormales.



## En el nacimiento o durante la niñez.

- ✓ Cuello ancho o palmeado.
- ✓ Orejas de implantación baja.
- ✓ Pecho ancho con pezones de gran separación.
- ✓ Paladar (techo de la boca) alto y estrecho.
- ✓ Brazos que giran hacia afuera de los codos.
- ✓ Uñas de manos y pies angostas y hacia arriba.
- ✓ Inflamación de las manos y los pies, especialmente en el nacimiento.
- ✓ Estatura ligeramente menor que la promedio en el nacimiento.
- ✓ Retraso en el crecimiento.
- ✓ Defectos cardíacos.
- ✓ Línea del cabello baja en la parte posterior de la cabeza.
- ✓ Mandíbula inferior retraída o pequeña.
- ✓ Dedos de manos y pies cortos.



## En la niñez, la adolescencia y la adultez.

- ✓ Retraso en el crecimiento.
- ✓ Ausencia de periodos de crecimiento acelerado en los momentos esperados en la infancia.
- ✓ Estatura adulta significativamente más baja que la esperada para un integrante de sexo femenino de la familia.
- ✓ Imposibilidad de iniciar los cambios sexuales esperados durante la pubertad.
- ✓ Desarrollo sexual que se "detiene" durante los años de adolescencia.
- ✓ Finalización precoz de los ciclos menstruales que no se debe al embarazo.
- ✓ Para la mayoría de las mujeres que tienen el síndrome de Turner, incapacidad de quedar embarazadas sin un tratamiento para la fertilidad.

# Diagnóstico.



Si, según los signos y síntomas, el médico sospecha que tu hijo tiene el síndrome de Turner, se realizará una prueba de laboratorio para analizar los cromosomas de tu hijo. Para la prueba, se toma una muestra de sangre. A veces, el médico también puede solicitar un raspado de mejillas (raspado bucal) o una muestra de piel. A través del análisis cromosómico se determina si falta un cromosoma X o si hay un cambio en uno de los cromosomas X.

## Diagnóstico prenatal.

Si hay una sospecha de síndrome de Turner antes del nacimiento (prenatal), el especialista en embarazo y trabajo de parto (obstetra) puede preguntarte si estás interesada en hacerte otras pruebas para establecer un diagnóstico antes del nacimiento de tu bebé. Para detectar el síndrome de Turner, puedes hacerte uno de los dos siguientes procedimientos prenatales:

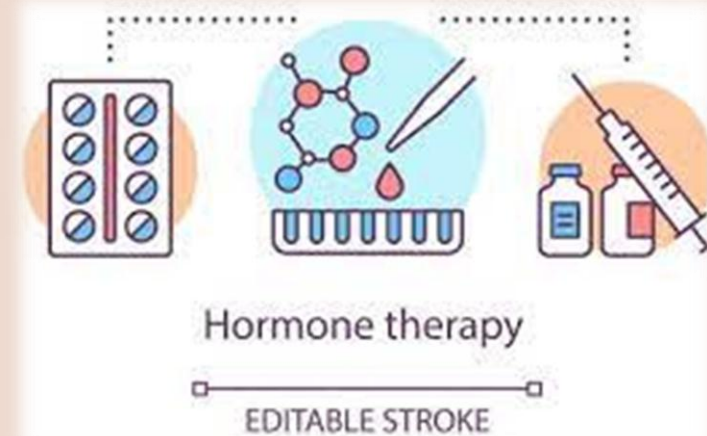
- ✓ **Muestra de vellosidades coriónicas.** Este procedimiento implica la extracción de una pequeña parte de tejido de la placenta en desarrollo. La placenta contiene el mismo material genético que el bebé. Las células de las vellosidades coriónicas se pueden enviar al laboratorio de genética para hacer estudios cromosómicos. En general, se hacen entre las semanas 11 y 14 de embarazo.
- ✓ **Amniocentesis.** En esta prueba, se extrae una muestra de líquido amniótico del útero. El bebé desprende células al líquido amniótico. El líquido se puede enviar al laboratorio de genética para hacer estudios de los cromosomas del bebé en estas células. Esto por lo general se hace después de 14 semanas de embarazo.



# Tratamiento.

➔ Dado que los síntomas y las complicaciones varían, los tratamientos se adaptan a los problemas específicos de cada persona. Los tratamientos principales para casi todas las niñas y mujeres con el síndrome de Turner comprenden terapias hormonales:

- ✓ **Hormona de crecimiento.** La terapia con hormona de crecimiento, que suele administrarse diariamente en forma de inyección de hormona humana del crecimiento recombinante, suele recomendarse para aumentar la estatura lo máximo posible en los momentos adecuados durante la primera infancia y hasta los primeros años de la adolescencia. Empezar el tratamiento a tiempo puede mejorar la estatura y el crecimiento óseo.
- ✓ **Terapia con estrógenos.** La mayoría de las niñas con síndrome de Turner deben iniciar una terapia con estrógenos y una terapia hormonal para comenzar la pubertad. A menudo, la terapia con estrógenos se inicia alrededor de los 11 o 12 años. El estrógeno ayuda a promover el desarrollo de las mamas y a mejorar el tamaño (volumen) del útero. El estrógeno ayuda a la mineralización de los huesos y, cuando se utiliza con la hormona de crecimiento, también puede ayudar a la estatura. La terapia de reemplazo con estrógenos por lo general se extiende durante toda la vida, hasta que se alcanza la edad promedio de la menopausia.



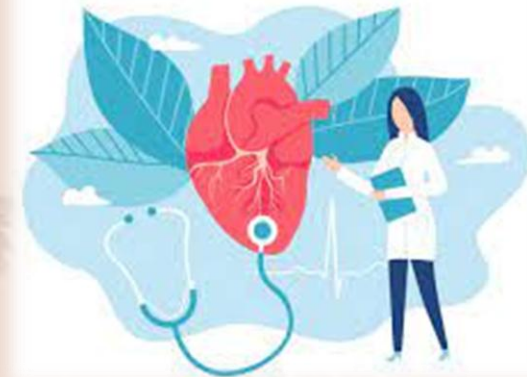
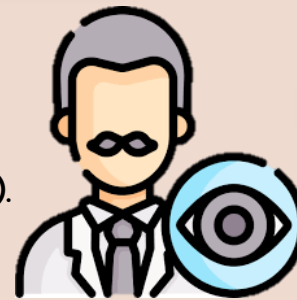
# Equipo de atención médica.



La conformación de los equipos puede cambiar a medida que cambien las necesidades a lo largo de la vida. Los especialistas del equipo de atención médica pueden ser algunos, o incluso todos, estos profesionales, y también otros según sea necesario:

- ✓ Especialista en trastornos hormonales (endocrinólogo).
- ✓ Especialista en salud femenina (ginecólogo)
- ✓ Médico especializado en genética (médico genetista).
- ✓ Especialista en corazón (cardiólogo).
- ✓ Especialista en trastornos óseos (ortopedista).
- ✓ Especialista en trastornos de las vías urinarias (urólogo).
- ✓ Especialista en oído, nariz y garganta (otorrinolaringólogo).
- ✓ Especialista en trastornos gastrointestinales (gastroenterólogo).
- ✓ Especialista en problemas de la vista y otros trastornos oculares (oftalmólogo).
- ✓ Especialista en problemas de audición (audiólogo).
- ✓ Un profesional de la salud mental, como un psicólogo o un psiquiatra.
- ✓ Un terapeuta del desarrollo, que se especializa en la terapia para ayudar a tu hijo a desarrollar conductas y habilidades sociales e interpersonales adecuadas para su edad.
- ✓ Instructores de educación especial.
- ✓ Especialista en fertilidad (endocrinólogo reproductivo).

Geneticist





# Desarrollo y crecimiento.

Durante el desarrollo intrauterino, antes del nacimiento, comienzan a retrasar su crecimiento de forma que al nacer su talla media es ya aproximadamente entre dos y tres centímetros menor que la de las demás niñas. Su talla media al nacimiento se encuentra entre 47,5 y 48,5 cm. Al año de edad miden aproximadamente unos diez centímetros menos que las otras niñas. Durante toda la infancia se mantiene un marcado retraso del crecimiento y así, a la edad de doce años, casi todas las niñas Turner tienen una talla muy por debajo de la media de las niñas de su edad.

En la edad de la pubertad no aparece el estirón de crecimiento propio de esta época de la vida, ya que la mayoría de ellas no producen las hormonas necesarias para el inicio de la pubertad. El crecimiento en las pacientes Turner se mantiene hasta los 19 años o incluso más debido al cierre tardío de los cartilagos de crecimiento, es decir, están creciendo durante tres o cuatro años más que el resto de las mujeres. Como consecuencia, recuperan algo de la talla perdida, pero sin que sea suficiente para compensar su importante retraso.



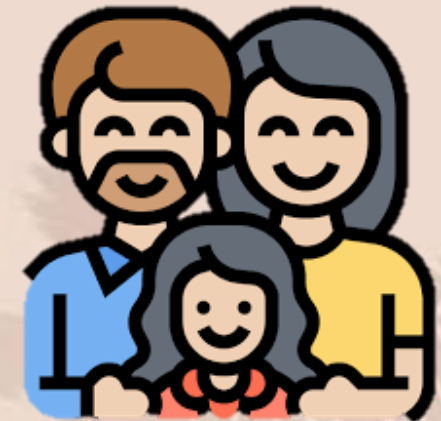
# Apoyo familiar.



El diagnóstico puede producir un impacto emocional en los padres por ser una patología desconocida y en segundo lugar por lo inesperado. Una vez hayan superado la fase de desconcierto, es importante que adopten una actitud de naturalidad, pudiendo comunicarlo a los demás hermanos y familiares. Ya que esto facilitará la “normalización” del clima familiar.



- ✓ Los padres deberán comunicar a sus hijas el diagnóstico cuando se sientan preparados para informar.
- ✓ Debemos ayudarlas a que expresen las dudas y sentimientos que puedan presentarse ante el diagnóstico. Es vital que la niña o adolescente pueda ir conociendo la información acorde a su edad ya que esto le permitirá familiarizarse e implicarse con su tratamiento, esto es responsabilidad tanto de los padres como de los profesionales implicados.
- ✓ Los padres y los médicos deben implicar a la niña en su tratamiento.



# Área social.

- ✓ Un déficit de lectura de la información socialmente relevante. Se propone que los problemas en el funcionamiento social pueden ser secundarios a disfunciones en el procesamiento afectivo/facial, dificultades en la expresión del lenguaje o a un repertorio limitado de comportamientos sociales.
- ✓ Retraso en su madurez emocional. Se hacen adultas algo más tarde que sus hermanas y amigas. Esta inmadurez está relacionada con la sobreprotección que reciben de sus padres.
- ✓ Es frecuente que 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. Por tanto, es 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.

Los principales problemas conductuales que pueden presentar las niñas con síndrome de Turner son la hiperactividad y déficits de atención.



# Cuidados de la familia.



✓ Asegúrese de asistir a todas las citas de seguimiento. El síndrome de Turner es una enfermedad de por vida. Su médico tiene que observar a su hija para ver si hay otros problemas. Podría remitirla a otros médicos. Pueden ser especialistas cardíacos y renales, y un médico que se especialice en hormonas.

✓ Sea prudente con los medicamentos. Haga que su hija tome los medicamentos exactamente como le fueron recetados. Llame a su médico si cree que su hija tiene algún problema con su medicamento.

✓ Asegúrese de que su hija consuma suficiente calcio y vitamina D para mantener los huesos fuertes.

✓ Procure que su hija haga bastante ejercicio. Caminar, correr y levantar pesas también ayudarán a fortalecer los huesos.



# Cuidados de enfermería.

Las intervenciones de enfermería son:

- ✓ **Mejorar la autoestima.** Ayudar al paciente a identificar sus sentimientos y a expresarlos; participar en la escucha activa con respecto a las preocupaciones y verbalizaciones del estudiante; ayudar al estudiante a explorar el sistema de apoyo y movilizar otros recursos de la comunidad o grupos de apoyo relacionados con el síndrome de Turner; fomentar la participación en las decisiones médicas sobre la atención que se ofrecerá.
- ✓ **Mejorar la salud física.** Proporcionar al paciente sugerencias de actividades físicas, por ejemplo, caminar, montar en bicicleta, jugar al baloncesto, bailar; planificar actividades para discutir los grupos de alimentos y su tamaño de porción sugerido; proporcionar retroalimentación positiva al paciente.



28 de Agosto.

Día mundial del síndrome de Turner.

