

## ***Un vistazo al síndrome de Turner***

El síndrome de Turner (TS) es una afección causada por la ausencia parcial o completa de un cromosoma X, en las mujeres. La mayoría de las niñas con TS tienen baja estatura y ausencia de la pubertad. Entre los problemas de salud que causa esta enfermedad se incluyen defectos cardíacos, anomalías en la regulación del fluido en los tejidos (sistema linfático), problemas endócrinos y psicosociales. El TS altera el desarrollo de los riñones y la audición.



Conozca a Ellie en la página 17

Afecta a casi 1 de cada 2,500 mujeres.

### **Conozca más**

**Hallazgos constantes: Ocurren en el 90 al 100 % de las niñas con TS**

#### **Baja estatura**

La característica más común del TS es la baja estatura.

- El retraso en el crecimiento comienza en el nacimiento. Debido a la ausencia de la hormona del crecimiento, las niñas generalmente no tienen un crecimiento acelerado durante la pubertad. Pueden crecer a un menor ritmo hasta los 20 años.
  - o La altura promedio de una mujer adulta con síndrome de Turner (no tratada con hormona del crecimiento) es de 4 pies, 8 pulgadas (1.42 m). Sin embargo, algunas mujeres llegan a medir 5 pies (1.52 m).
  - o Las mujeres tratadas con hormona del crecimiento pueden llegar a tener una altura baja pero normal para un adulto.

#### **Insuficiencia ovárica prematura**

Si bien los ovarios se desarrollan normalmente al principio, sufren cambios similares a los de la menopausia antes del nacimiento que hacen que los ovarios no funcionen al momento del nacimiento. Es decir, no producen óvulos ni estrógeno. Esto significa que no hay estrógeno suficiente para generar los cambios asociados con la pubertad.

#### **Desarrollo sexual**

- La falta de desarrollo sexual durante la adolescencia es otra característica del TS.
  - o Desarrollo de las mamas
  - o Curvas femeninas
  - o Menstruación
- La pubertad tardía puede exacerbar los efectos psicosociales negativos del retraso en el desarrollo de los ovarios.
  - o Timidez excesiva
  - o Ansiedad social
  - o Ausencia de maduración sexual
- El desarrollo sexual se ve afectado debido a que los ovarios a menudo dejan de funcionar a una edad temprana.
- Del 10 al 15 % de las niñas manifiestan algunos signos de desarrollo de las mamas y algunas menstrúan.
 

En estas niñas, el desarrollo sexual y la menstruación generalmente se detienen antes de lo habitual.
- Las niñas de 10 a 12 años que manifiestan ausencia de la pubertad tienen algo de vello púbico y debajo de las axilas ya que sus glándulas suprarrenales producen cantidades normales de otras hormonas, lo que crea un desequilibrio.
- Cuando una niña no se desarrolla al igual que sus compañeras puede cohibirse debido a su apariencia. Esta pubertad tardía puede impactar negativamente en la imagen que tiene la niña de sí misma y en las relaciones con sus compañeros, y evitar un desarrollo sexual saludable. Puede hacer que se sienta diferente a sus compañeras.
- Los ovarios ya no pueden producir óvulos por lo que la mayoría de las mujeres con TS no ovula y es infértil.
- El útero y la vagina se forman normalmente y por lo tanto es posible lograr un embarazo mediante la donación de óvulos y un tratamiento hormonal.

### **Hallazgos frecuentes: Ocurren en al menos el 30 % de las niñas con TS**

#### **Inteligencia**

- La mayoría de las niñas tienen un nivel de inteligencia levemente menor que lo normal.
- Las niñas pueden tener dificultad con el procesamiento espacial (imaginar objetos en relación con otros), la memoria no verbal y la atención. Esto puede generar problemas con:
  - o Matemáticas
  - o Sentido de la dirección

- o Destreza manual
- o Habilidades sociales

### Características físicas del TS

Cerca de un tercio de las niñas con síndrome de Turner tendrán características relacionadas al desarrollo deficiente del sistema linfático antes del nacimiento. La linfa se desprende de los tejidos y se incorpora al torrente sanguíneo. El sistema linfático transporta el líquido que se desprende de los tejidos hacia la sangre.

Si no funciona correctamente, se acumula líquido en los tejidos. Esto se denomina linfedema.

- En las niñas con TS, este fluido a menudo se acumula alrededor del cuello antes del nacimiento, lo que puede alterar la apariencia del cuello y las orejas.
  - o Luego del nacimiento, el líquido a menudo se deposita en las manos y los pies.
    - ✧ Esto puede causar que las uñas de las manos y los pies sean pequeñas, angostas y dobladas hacia arriba.
    - ✧ Es posible que las manos y los pies se vean hinchados.
  - o Puede hacer que el cuello se vea corto y grueso, con pliegues o una línea baja de implantación del cabello.
  - o Es posible que estas características sean sutiles y apenas se noten.
    - ✧ Sin embargo, pueden causar cohibición o vergüenza en algunas niñas.
    - ✧ Algunas niñas se maquillan o usan prendas para ocultar estos rasgos.
  - o Algunas de las características mejoran mediante un tratamiento.
    - ✧ El linfedema puede aliviarse con terapia de compresión manual.
      - Masajes
      - Ejercicios
      - Prendas que brinden soporte
      - Cuidado de la piel
  - o Una pequeña cantidad de niñas se somete a una cirugía plástica para mejorar la apariencia del cuello y las orejas.
- Los dientes pueden verse apiñados debido a que la mandíbula inferior es pequeña y retraída, y el paladar muy arqueado.
  - o Los dientes pueden tener una raíz corta.
  - o Es importante mantener un buen cuidado dental.
- Dedo anular corto (el metacarpo es corto, no el dedo en sí)
- Pectus excavatum (esternón hundido)
- Ojos
  - o Párpados levemente caídos
  - o Estrabismo (ojo perezoso)

- o Deficiencia de visión cromática rojo-verde (daltonismo)
- Pecho ancho
  - o No es tan evidente después del desarrollo mamario.
- Anomalías en los brazos que limitan la movilidad de los codos
- Escoliosis (curvatura anormal de la columna vertebral)
- Pie plano

### Anomalías cardíacas

- Un tercio de las niñas con TS tienen anomalías cardíacas.
- Los defectos cardíacos incluyen:
  - o Coartación (estrechamiento) de la aorta
  - o Válvula aórtica bicúspide
- Mayor riesgo de hipertensión/presión arterial alta
- Se debe prestar atención a los síntomas de disección aórtica (complicación poco frecuente)
  - o Dolor en el pecho repentino, fuerte, punzante, que se siente como un desgarro
  - o Ansiedad intensa
  - o Pulso rápido
  - o Sudoración excesiva, náuseas y vómitos
  - o Mareos, desmayos
  - o Dificultad para respirar

### Anomalías renales

- Del 25 al 40 % tiene anomalías renales.
- Los riñones pueden presentar una forma inusual o estar en una posición anormal.
- Las anomalías renales no siempre causan problemas médicos.
  - o Pueden provocar trastornos en el tracto urinario y mayor presión arterial.

### Anomalías en la función tiroidea

- El hipotiroidismo (bajo nivel de la hormona tiroidea) suele manifestarse en las personas con TS.

### Infecciones en el oído y pérdida de la audición

- Las infecciones de oído son muy habituales, en especial en los bebés y niñas pequeñas.
- La mayoría de las mujeres con TS (aproximadamente el 60 %) también padece pérdida auditiva neurosensorial (nervio).
  - Es posible que deban usar audífonos antes que el resto de las personas.

### Condiciones autoinmunes

- Las niñas con esta enfermedad parecen ser más propensas a desarrollar otras condiciones autoinmunes.
  - Enfermedad celíaca (sensibilidad al gluten)
  - Enfermedad inflamatoria intestinal
  - Artritis reumatoide juvenil
- Las niñas y mujeres con TS tienen un mayor riesgo de presentar un grupo de afecciones a veces denominado “síndrome metabólico”.
  - Los signos clínicos incluyen:
    - ✧ Presión arterial alta
    - ✧ Niveles anormales de colesterol en la sangre
    - ✧ Diabetes mellitus no dependiente de insulina
    - ✧ Obesidad
    - ✧ Mayor secreción de insulina
    - ✧ Mayor secreción de ácido úrico (relacionado a la gota)
    - ✧ Muchas de estas afecciones pueden provocar enfermedad cardiovascular (corazón y vasos sanguíneos).
    - ✧ Estos problemas requieren un control cuidadoso y rápido tratamiento.

### Obesidad

- Se trata de un problema común, especialmente en las adolescentes.
- El sobrepeso en una persona de baja estatura es mucho más notorio y puede afectar cómo la persona se ve a sí misma.
- La obesidad se asocia con la presión arterial alta y la diabetes mellitus no dependiente de insulina.
  - Las niñas con TS tienen un mayor riesgo de desarrollar estas afecciones, por lo que es importante mantener un peso saludable.
- La alimentación y el ejercicio son fundamentales para controlar el peso.

### Cicatrices

- Las niñas y mujeres con TS son más propensas a presentar cicatrices muy marcadas.
- Incluso las heridas simples como una perforación en la oreja o quitarse un lunar pueden crear una cicatriz gruesa, conocida como queloide.

## Inteligencia

- La mayoría de las niñas tienen un nivel de inteligencia levemente menor que lo normal.
- Las niñas pueden tener dificultad con el procesamiento espacial (imaginar objetos en relación con otros), la memoria no verbal y la atención. Esto puede generar problemas con:
  - o Matemáticas
  - o Sentido de la dirección
  - o Destreza manual
  - o Habilidades sociales

## *Datos a tener en cuenta*

### 1. Necesidades alimentarias y médicas

#### Lo que necesitas saber

Las personas con TS no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante.

La lista de problemas médicos posibles en el síndrome de Turner puede ser larga. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hija.

#### Conozca más

Es posible que las niñas en edad escolar con síndrome de Turner deban consultar a distintos médicos y especialistas durante el año para controlar sus afecciones.

#### Lo que puedes hacer

- En el hogar médico de la niña se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Exámenes regulares de la visión y la audición

- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.

## 2. Apoyos a la educación

### Lo que necesitas saber

La inteligencia de las niñas con TS varía al igual que la de la población general. Puede estar levemente por debajo del promedio general normal. Los problemas cognitivos relacionados con el síndrome de Turner incluyen alteraciones de las habilidades visoespaciales y ejecutivas, la memoria funcional visual y las matemáticas. Las niñas con TS tienden a sobresalir en las habilidades verbales.

Pueden presentar lo que se conoce como “fenotipo neurocognitivo de Turner”. Esto significa que la ausencia parcial o total del cromosoma X afecta el desarrollo del sistema nervioso. Esto a menudo genera dificultad en las áreas no verbales o las tareas basadas en el desempeño (es decir, las funciones visoespaciales, intuitivas, de organización, evaluación y procesamiento). A veces, estas se denominan condición del aprendizaje no verbal o NLD. Las niñas con TS tienden a tener un menor desempeño respecto de las secciones que involucran habilidades verbales en las pruebas de inteligencia.

**Por lo general, los problemas que se observan incluyen:**

### Dificultad para imaginar objetos en relación con otros (procesamiento visoespacial)

- Dificultad para conducir y escaso sentido de la dirección
- Dificultad para apreciar las pistas sociales sutiles como las expresiones faciales (cognición social)
- Torpeza (problemas psicomotores y déficit espacial manual)
- Comprender el tiempo
- Matemáticas
  - o Comprender:
    - ✧ Valor posicional
    - ✧ Signos
    - ✧ Restas de pedir prestado
    - ✧ División
  - o La secuenciación necesaria para resolver problemas
  - o Dificultad con los conceptos abstractos
  - o Dificultad para visualizar objetos 3D en un formato de 2D

### Escritura

- Ortografía

- Puntuación
- Diferenciación entre mayúsculas y minúsculas
- Dibujo
- Copiado
- Ordenar
- Escritura manuscrita

#### **La comprensión lectora requiere habilidades espaciales**

- Gramática
- Escritura y dibujo

#### **Conozca más**

#### **Problemas en la función ejecutiva**

- Dificultad para planificar y estructurar tareas/trabajo
- La organización personal puede ser todo un desafío.

#### **Problemas motrices**

- Pueden mejorar con la terapia hormonal durante la pubertad.

#### **Dificultad para concentrarse**

- Repetición
- Pequeñas cantidades de información por vez
- Entorno tranquilo alejado de distracciones

#### **Memoria**

- Problemas con la memoria a corto plazo
- La memoria a largo plazo generalmente es buena.

#### **Dificultad para seguir instrucciones**

- Sea claro
- Lenguaje simple
- Indicaciones específicas y exactas

#### **Habilidades de motricidad fina**

- Problemas con las tareas que requieren destreza.
- Les puede resultar difícil abotonar las prendas al cambiarse.

#### **Una causa poco frecuente del síndrome de Turner puede generar un mayor riesgo de retraso mental.**

- Cromosoma X en anillo pequeño



## Lo que puedes hacer

### Ayude con la limpieza semanal.

- Organización del escritorio, casillero, mochila, habitación

### Enseñe a usar una agenda para registrar las tareas.

- Carpetas con código de colores para mantener los papeles y tareas organizadas

### Brinde instrucciones claras para trabajar en proyectos y la tarea.

- Establezca prioridades.
- Divida las tareas en pasos.
- Desarrolle un cronograma y un plan.
- Enseñe estructuras y plantillas para varias tareas.
  - o Informes de libros
  - o Tareas de ortografía, etc.

### Ayude a observar similitudes y diferencias entre las tareas.

- Busque pistas en una nueva tarea que se relacionen con una tarea anterior.
- Adapte las estrategias para abordar las variaciones en las tareas (generalizar, y luego adaptar).

### Ayude a entender la relación entre las partes y la totalidad de la tarea.

### Proporcione un resumen del día para que la niña sienta más confianza.

- Utilice apoyos visuales
- Materiales impresos
- Establezca objetivos realistas
- Utilice sistemas de recompensa y elogios

### Tomar notas manuscritas puede ser un desafío.

- La niña puede utilizar una grabadora
- Puede pedirle al maestro que proporcione un resumen.
- Copie notas de sus compañeros.
- Utilice un procesador de texto en clase.

### Otros

- La rutina es importante.
- La niña debe sentarse de frente al maestro.
- Es necesario hacer contacto visual.
- Reduzca el ruido de fondo o proporcione un lugar tranquilo.
- Instrucciones detalladas y repetición

- Evaluaciones sin límite de tiempo debido a la capacidad de procesamiento más lenta.

**Los posibles tratamientos de los trastornos de aprendizaje no verbal (NLD) incluyen:**

Consulte <http://www.turnersyndrome.foundation.org/learning.html#1>.

### Terapia de integración auditiva

- Mejora el procesamiento auditivo y la manera en que el cerebro procesa la información, particularmente en entornos ruidosos.
- Es posible que se observe una mejora en la lectura, la escritura, el habla y el desarrollo del lenguaje, y la capacidad de adaptarse a situaciones sociales y entornos ruidosos.
- Es posible que se observen mejorías en la comprensión y un mayor desarrollo de las vías nerviosas, lo que podría mejorar la escritura manuscrita y otras habilidades de motricidad fina y gruesa.

### Terapia conductual cognitiva

- Terapia guiada que permite que las personas con NLD mejoren su desempeño en las tareas diarias. Por ejemplo:
  - Concentrarse y centrarse en tareas
  - Tomar las decisiones adecuadas en situaciones sociales
- Comienza con una evaluación de los patrones cognitivos y mentales
  - Utiliza esta información para crear un plan

### Terapia de integración sensorial

- Ayuda a organizar e interpretar las señales sensoriales en el entorno.
  - Particularmente beneficiosa para aquellas personas que se abruma con las distintas señales sensoriales que provienen del entorno, como lo que ven, los olores y sabores.

### Grupos de habilidades sociales

- Ayudan a mejorar el éxito social.
  - Brindan consejos y estrategias para confrontar los desafíos que interfieren con el éxito social.

### El desempeño en las tareas puede mejorar siguiendo algunas estrategias.

- Planifique el tiempo de estudio con un cronograma.
- Priorice las tareas con una lista que incluya:
  - Tarea que se debe entregar
  - Actividades
  - Tareas del hogar

- Planes establecidos
- Organización del día
  - Asegurarse de tener todo listo para la escuela
  - Se pueden utilizar carpetas para organizar el trabajo de cada materia.
- Establezca un lugar de trabajo espacioso, bien iluminado, ordenado y con poco, o ningún, ruido.
  - Establezca “reglas” como evitar la música fuerte, la televisión y los mensajes de texto mientras se hace la tarea.
- Aliente a la alumna a que pida ayuda al maestro.
- Evalúe la opción de asignar un compañero de estudio o para hacer la tarea.
  - Puede apoyar las necesidades que tiene su compañera a causa de sus dificultades.
  - Facilita la organización y división de tareas y el manejo del tiempo.

### 3. Apoyo sensorial y al comportamiento

#### Lo que necesitas saber

Las niñas pueden tener dificultades sutiles en la función conductual. Entre ellas se incluyen:

- Habilidades no verbales
- Tiempos de respuesta más lentos
- Mayor índice de trastorno por déficit de atención
- Mayor riesgo de aislamiento social
- Madurez
- Depresión
- Ansiedad
- Mayor índice de ADD
- La timidez, la ansiedad social y la baja autoestima se relacionan con la insuficiencia ovárica prematura y los problemas de fertilidad.
  - Esto afecta las relaciones con otros niños.
  - Las niñas suelen tener una conducta más inmadura.
  - Dificultad para concentrarse
  - Problemas con el exceso de actividad
- Los problemas sociales se relacionan con la comprensión espacial.
  - Las afecciones espaciales pueden afectar las relaciones sociales. Pueden ser rígidas e inflexibles en relación con la conducta de los demás.
  - Pueden invadir el espacio personal.
  - Es posible que no comprendan los efectos sobre los otros de las cosas que pueden haber dicho o hecho.
  - Tienen dificultad con el orden en el entorno y pueden intentar mantener un orden rígido e inflexible.

- Las adolescentes son propensas a:
  - o Inmadurez
  - o Ansiedad
  - o Depresión
  - o Aislamiento social
  - o La edad de inicio sexual y relaciones románticas suele suceder más tarde en comparación con otras niñas.
- Implicaciones psicosociales de la NLD (discapacidad de aprendizaje no verbal). Las afecciones de aprendizaje no verbal con las que deben lidiar muchas niñas con esta enfermedad afectan su desarrollo social y relaciones con otras personas.
  - o Las dificultades para adaptarse a situaciones nuevas pueden incluir:
    - ✧ Conducta inadecuada en una situación nueva
    - ✧ Conflicto con las habilidades sociales y para hacer nuevos amigos
    - ✧ Dificultad para determinar cómo actuar en un entorno social
    - ✧ Posible ansiedad y depresión
    - ✧ Posible disminución en los niveles de actividad física
    - ✧ Lectura e interpretación de la expresión facial y otras pistas sociales no verbales
      - Por ejemplo, lenguaje corporal, tacto y tono de voz
    - ✧ Se sienten abrumadas fácilmente ante nuevas situaciones y no logran identificar sus propias emociones, así como las de los otros.
    - ✧ Tal vez no comprendan los efectos de su conducta sobre otras personas.
    - ✧ Pueden ser ofensivas sin la intención de serlo.
- Las niñas con TS pueden sentirse cohibidas y avergonzadas sobre su afección.
  - o Esto puede perjudicar la autoestima.

## Lo que puedes hacer

- Ayude a la niña a practicar situaciones en las que se sienta cómoda en público y a probar maneras de lidiar con ellas.
- Enseñe habilidades sociales.
  - o Las cosas simples como pedir comida en un restaurante o pedir ayuda en una tienda pueden ser intimidantes.
  - o Puede practicarlas en casa.
    - ✧ Observe a otros niños y adultos en las mismas situaciones y hable sobre ello.
  - o Elija prendas de vestir adecuadas para su edad en lugar de su tamaño.
    - ✧ Esto tal vez requiera modificar algunas prendas o crear sus propias prendas de vestir.
  - o Aliente el desarrollo de habilidades que faciliten la interacción social y la

competencia con otros niños.

- ✧ Enseñe las “reglas del juego”
  - Tomar turnos
  - Compartir
- ✧ Espacio social
- ✧ Contacto visual
- ✧ Enseñe cómo interpretar las expresiones faciales y otras pistas sociales.
- Existen muchas actividades que permiten a los niños desarrollar habilidades y aprender a trabajar y jugar con otros.
  - o Música
  - o Teatro
  - o Danza
  - o Canto
  - o Clubes 4H
  - o Asociaciones de guías y scouts
  - o Deportes
- Ayude a la niña a comprender el efecto que tiene su conducta sobre otras personas.
  - o Juego de roles
- Enseñe técnicas de reducción del estrés

### Mantener y hacer amigos nuevos

- Las interacciones sociales con amigos nuevos o existentes pueden comenzar con más estructura y juego en pares.

### Presión de los compañeros

- Los maestros y los padres pueden tener una mayor conciencia de las interacciones entre los alumnos e intentar promover el desarrollo de habilidades sociales.

### Acoso (Bullying)

- Existen programas en contra de acoso en muchos distritos escolares y numerosas escuelas establecen normas sobre el bullying y sus consecuencias en sus códigos de conducta.
- Hable con la niña si cree que es víctima de acoso en la escuela e intervenga, si es necesario.
- Pueden interpretar las bromas incorrectamente y tomarlas más en serio de lo previsto, por lo que el adulto puede ayudar a aclarar la situación.
- Detenga el bullying antes de que empeore.

## Adaptarse a nuevas situaciones

- Visite el nuevo entorno con anticipación y descríbaselo a la niña.
- Proporcione una lista de las actividades que se llevan a cabo allí.
  - Ayude a la niña a que se sienta preparada.

## Ansiedad y depresión

Se ha observado ansiedad y depresión en personas con NLD. Para lidiar con estos problemas graves, le ofrecemos algunos consejos para aplicar en la escuela y en el hogar:

- Realizar ejercicios en forma regular con una rutina establecida
- Aprender técnicas de relajación
- Establecer un horario de sueño regular
- Programar tiempo de “descanso”
- Alimentarse de manera saludable
- Contar con una red de apoyo disponible que pueda ayudar
- Aprender habilidades de manejo del tiempo y de organización
- Utilizar elogios
- La terapia conductual cognitiva o las técnicas de mindfulness pueden ayudar con los problemas de depresión, al igual que hablar con un terapeuta, psicólogo o psiquiatra.
- Transición: las medidas proactivas pueden ayudar.
  - Preparar a la niña con NLD con anticipación para las transiciones importantes de la vida y guiarla a través de cada paso de la transición para orientarla sobre lo que ocurrirá durante esta nueva etapa de su vida.

## 4. Actividad física, excursiones y eventos

### Lo que necesitas saber

- El ejercicio es importante y se debe alentar. Un cardiólogo deberá determinar la aptitud para deportes competitivos.
  - Habilidades de motricidad gruesa
    - ✧ La coordinación puede ser un problema y puede causar que las personas sean víctimas de burlas.
    - ✧ La práctica puede ayudar.
    - ✧ La coordinación visomotora (entre manos y ojos) a menudo es deficiente.
  - Es posible que se desempeñe mejor en los deportes individuales que en los deportes de equipo.
    - ✧ Natación
    - ✧ Danza

- ✧ Gimnasia
  - ✧ Atletismo
- o La falta de resistencia y el nivel de energía pueden ser un desafío.
  - ✧ Es posible que las personas no sepan cómo medir su energía o cuándo descansar.
- Excursiones
  - o Pueden tener problemas para lidiar con cambios inesperados en las rutinas.
  - o Brinde advertencias y descripciones de lo que sucederá.
    - ✧ Revise paso a paso exactamente lo que la niña debe hacer.
  - o Busque a un compañero o asigne un asistente/acompañante.
  - o Proporcione una lista de las actividades para que la niña sepa qué sucede y esté preparada.

## 5. Ausencias de la escuela y cansancio

### Lo que necesitas saber

Las niñas con Turner tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica. Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.

Las personas con síndrome de Turner no deben extenuarse.

## 6. Planificación de emergencia

### Lo que necesitas saber

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niña.

## 7. Recursos

### Turner Syndrome Society (TSSS)

La Turner Syndrome Society de Estados Unidos proporciona muchos recursos para padres y mujeres, además de apoyo y anuncios de eventos, investigaciones y oportunidades de defensoría. <http://turnersyndrome.org>

## Genetics Home Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome>

## Turner Syndrome Foundation

La fundación dirige una iniciativa de defensoría para identificar las dificultades que enfrentan las personas con síndrome de Turner, en su transición de la atención pediátrica a la atención para adultos. <http://www.turnersyndrome.foundation.org>

## Artículo sobre el síndrome de Turner

El artículo titulado “The cognitive phenotype of Turner syndrome: Specific learning disabilities” (El fenotipo cognitivo del síndrome de Turner: Discapacidades de aprendizaje específicas) analiza la necesidad de una evaluación detallada sobre las dificultades cognitivas de las niñas antes del comienzo del período escolar formal.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2742423/>

## Turner Syndrome Society (Reino Unido)

La TSSS ofrece apoyo, asesoramiento e información a mujeres y niñas con síndrome de Turner y a sus familias. Algunas publicaciones de especial interés pueden ser “A Teenagers Guide to Turner Syndrome” (Guía para adolescentes sobre el síndrome de Turner) y “How to help your child survive and succeed at school” (Cómo ayudar a su hija a sobrevivir y a tener éxito en la escuela). <http://tss.org.uk/>

## Guía sobre insuficiencia ovárica primaria (POI)

Esta guía, titulada "Moving Forward" (Sigue adelante), desarrollada por el Hospital de Niños de Boston proporciona información para padres y mujeres con insuficiencia ovárica primaria. Si bien la guía está dirigida a mujeres con galactosemia, puede proporcionar información útil para lidiar con la POI.

[https://newenglandconsortium.org/brochures/Your\\_Guide\\_to\\_Galactosemia\\_and\\_POI.pdf](https://newenglandconsortium.org/brochures/Your_Guide_to_Galactosemia_and_POI.pdf)

## Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout->



[CCIRA-2016.pdf](#)

<https://www.bouldervt.com/>

## 8. Conozca a una niña con síndrome de Turner

### Volando con Ellie

*GEMSS quiere agradecer a Ellie y a su madre por su generosidad al compartir esta historia con nosotros. Han llenado de vida el sitio gracias a sus pensamientos y sentimientos. ¡Muchas gracias!*



(La mariposa es el logotipo de los grupos del síndrome de Turner; en la imagen se ve a Ellie con sus alas).

A Ellie le encanta acurrucarse por las noches en su casa de Pennsylvania (EE. UU.) con cada uno de sus 4 hermanos y hermanas mayores, y recibir abrazos y besos de todos ellos. De hecho, hace poco, cuando su hermano fue a una pijamada, Ellie se quedó dormida de tanto llorar porque extrañaba su ritual nocturno. Por la mañana, cuando sus hermanos suben al autobús, también intercambian abrazos y besos. Ellie es muy afectuosa, sumamente amigable y muy cariñosa, en especial con los animales y los bebés. Su madre Jordi dice que no es necesario pedirle a Ellie que ayude, automáticamente se da cuenta y dice "¿Puedo ayudarte?". "Es maravillosamente compasiva y su espíritu es profundo", comenta Jordi.

Ellie ha transitado un largo camino desde las semanas que estuvo en la unidad de cuidados intensivos neonatales (NICU), después de nacer prematura con unas 6 a 7 semanas de anticipación. Tras recibir servicios y apoyo tempranos, le diagnosticaron síndrome de Turner a los 3 años. Hasta ese momento, le habían diagnosticado parálisis Cerebral provocada por la falta de oxígeno, debido a que al nacer, el cordón umbilical le rodeaba el cuello. Pero Jordi insistió y pidió que se realizaran pruebas debido a la baja estatura de Ellie. Las pruebas endocrinológicas confirmaron que la causa de su talla pequeña era el síndrome de Turner.

Al año siguiente, Ellie se sometió a una cirugía para corregir el reflujo hacia su único riñón, que tiene forma de herradura. Pero, debido a la demora para recibir el diagnóstico, el tejido cicatricial dañó los uréteres y el riñón, y ahora Ellie tiene presión arterial alta como resultado.

Ellie también tiene problemas de motricidad gruesa y fina, disminución del tono muscular, condiciones del habla y de otros tipos. Las matemáticas, el razonamiento espacial y el aprendizaje social son sus mayores desafíos académicos.

Jordi tiene muchas expectativas y sueños para su hija. Por supuesto desea que esté saludable, pero también que Ellie pueda desarrollar todo su potencial y marcar la diferencia en la vida de otras personas. “Es una luchadora y demuestra mucha entereza. Queremos que haga lo que ella desee y esperamos que su síndrome no la detenga. Tal vez sea una de las pocas mujeres con esta enfermedad que pueda tener un bebé”, dice Jordi.

Jordi se siente muy bien sobre la transición de Ellie al programa de preescolar con niños con y sin discapacidades. Tiene esperanzas para el año escolar y todas las oportunidades sociales que Ellie tendrá. Está comenzando a hacer amigos en el nuevo programa. Parece que sus fortalezas en el área social ya la están ayudando a conectarse y comunicarse. No quiere que Ellie tenga un asistente junto a ella ya que no desea que se destaque socialmente. Piensa en el futuro y en la posibilidad de los problemas de autoestima, y no quiere que Ellie sienta que es diferente o se sienta insegura. Su enfoque hacia los apoyos es que sean “especiales, pero lo justo y necesario”.

Jordi es enfermera registrada y exterapeuta infantil y familiar. Es enfermera sustituta en las 5 escuelas de su distrito y tiene una amplia experiencia con niños.

Y tiene **consejos para los padres:**

- Sean los mejores defensores de sus hijos.
- Hagan todo cuanto esté a su alcance para darles la mejor calidad de vida posible.
- Intenten participar en grupos y aprendan de todas las fuentes de información disponibles.

También tiene **consejos para las enfermeras de la escuela y los maestros:**

- Conozcan a cada niño de la escuela que tenga una afección especial.
- Sean sus defensores e infórmense sobre su enfermedad.
- Utilicen su conocimiento y habilidades para educar a otros miembros del equipo.
- Muestren interés por este niño.
- Sepan que es de vital importancia que conozcan de qué manera esta enfermedad afecta el proceso de aprendizaje.
- Asegurarse de que cada niño reciba lo que necesita es una cuestión de justicia.