

## FASES DEL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE TURNER

Dra Maria Bernarda Estévez

### PRE-DIAGNÓSTICO:

La madre embarazada, los padres de la niña, o directamente la mujer si es mayor de edad, acuden a la consulta por algunas características inusuales en ella como:

- Feto pequeño, baja talla, crecimiento lento
- Hinchazón por detrás de la nuca en un ultrasonido durante el embarazo, hinchazón de pies y manos al nacer.
- Tendencia a las infecciones urinarias, o de oídos
- En las muchachas mayores de 14 años no inicia la pubertad espontáneamente.
- En las mujeres adultas y casadas no hay embarazo deseado.

El médico suma todas estas cosas y sospecha que la causa puede ser el síndrome de Turner, pedirá los exámenes para excluir las otras causas que pueden presentarse de forma parecida.

### DIAGNÓSTICO:

El examen solicitado es un cariotipo, una fotografía de los cromosomas, para contarlos y clasificarlos por pares.

La muestra es recogida de la sangre de la paciente. En su fase prenatal, se toma muestra del líquido amniótico (que será “agua de la fuente” al momento del parto) o de las vellosidades del corion. El corion es la capa externa de las dos que envuelven a un embrión (amnios y corion forman las membranas que se rompen durante el parto)

Dado el caso de que el examen confirme que se trata de un caso Turner, la paciente deberá ser informada, con palabras apropiadas a su edad. Puede ser necesaria más de una consulta para que las repercusiones del diagnóstico le queden claras, y si es menor de edad, necesitará el apoyo de sus padres. Aún en ese caso, ella tiene derecho a recibir información sobre su propia salud que pueda ir procesando paulatinamente y a que su información sea tratada con respeto.

### POST DIAGNÓSTICO

Un diagnóstico prenatal debe ser confirmado con un cariotipo en sangre luego del nacimiento de la niña.

La paciente deberá ser estudiada para determinar la existencia de malformaciones y la aparición de complicaciones. Esto es a largo plazo y la paciente requerirá estímulo de padres y profesionales de salud para recibir el tratamiento necesario para su caso y problemas asociados de salud.

*La presente es una adaptación para Ecuador de la guía “Diagnosing TS” de la Turner Syndrome Support Society de Reino Unido.*