5. INVESTIGACIÓN Y CIENCIA

NUTRICIÓN EN INDIVIDUOS CON SÍNDROME DE TURNER

Beatriz Adriana Espinosa Ahedo[1] y Brenda Yadira Pérez Ramírez[2]

[1]Laboratorio de Genética, Departamento de Morfología, Escuela Nacional de Ciencias Biológicas, Instituto Politécnico Nacional, Unidad Zacatenco, CDMX.

[2]Laboratorio de productos naturales, Departamento de Toxicología, Escuela Nacional de Ciencias Biológicas, Instituto Politécnico Nacional, Unidad Zacatenco, CDMX.

Contacto: baea_33@hotmail.com , yadirapermz@hotmail.com

Palabras clave: Síndrome de Turner, Síndrome metabólico, talla baja

Síndrome de Turner

El síndrome de Turner (ST) es un desorden cromosómico causado por la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual (X o Y), todos los casos presentan sexo femenino; es una de las alteraciones cromosómicas más frecuentes, en la actualidad se estima que se presenta en una de cada 2500 recién nacidas vivas en todo el mundo (1); el fenotipo es variado, sin embargo, las características más frecuentes son la talla baja, la disgenesia gonadal (trastorno del desarrollo embrionario que impide la maduración completa del tejido gonadal en su diferenciación hacia testículo u ovario), amenorrea primaria (ausencia de menstruación), desarrollo pobre de caracteres sexuales secundarios e infertilidad (2), como se puede observar en la figura 1, donde se resaltan las características más comunes.

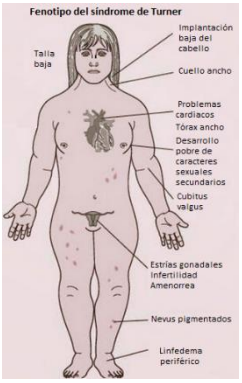

Fig. 1.- Fenotipo clásico de una paciente con ST, donde se observan las características más frecuentes que presentan estas pacientes, entre las que destacan: baja estatura, infertilidad y desarrollo pobre desarrollo de caracteres sexuales secundarios; es de resaltar el fenotipo femenino en todos los casos, modificado de (http://www.ninos-felices.com.mx/sindrome-de-turner-sintomas-y-tratamiento/)

El Síndrome de Turner en México

Un estudio realizado en México en 2013, reveló que las pacientes tienen un diagnóstico tardío y un seguimiento inadecuado, que no permite la detección temprana de las comorbilidades, con menoscabo en la calidad de vida y falta de integración social de quienes nacen con ST (3); en dicho estudio, participaron mujeres diagnosticadas con ST que provenían de diversas partes de México, la mayoría provenían del D.F (48.9%), del Estado de México (31.9%), de puebla 6.4%) y una participante de cada estado: Campeche, Coahuila, Guerrero, Hidalgo, Tlaxcala y Tamaulipas que pertenecen a la

Asociación Síndrome de Turner México y el estudio fue realizado por personal del Centro Nacional para la Salud de la Infancia y la Adolescencia (CeNSIA) durante el mes de noviembre de 2013 . Se observó que solo el 48.9% de las participantes eran derechohabientes de alguna institución de salud, el resto eran atendidas por otras dependencias, el 73.3% de las participantes recibieron hGH en algún momento de su vida; las pacientes presentaron una inteligencia normal aunque con algunas dificultades psicomotoras y sociales, el 41.6% de las pacientes mayores de 25 años terminaron una carrera profesional, a pesar de haber referido un alto ausentismo escolar por necesidad de atención médica (46.6%). No se encontró diferencia significativa en la talla de quienes usaron hormona de crecimiento y quienes no. Fue preocupante notar que el 28% de la población estudiada tiene hipotiroidismo, pero 20% de ellas desconocían tener dicho padecimiento; a continuación, se describen características en el estado nutricio de pacientes con síndrome de Turner.

Estado nutricio: características del síndrome de Turner

Relacionado con el estado nutricio de personas que presentan Síndrome de Turner, un estudio demostró que sólo el 50% de las personas evaluadas ha acudido a valoración por el servicio de Nutrición (3), lo que habla de un poco conocimiento de la importancia de acudir con este especialista. A continuación, se mencionan algunas características del Síndrome de Turner que evidencian la importancia de incluir a un Nutriólogo para alcanzar un estado de salud adecuado.

Antropométricamente, las pacientes con ST presentan talla baja desde el nacimiento, con una longitud 2-3 cm menor a lo recomendado, la velocidad de crecimiento es lenta los tres primeros años de vida, existe hipocrecimiento en la mitad de las pacientes durante el primer año, talla inferior al percentil 3 aproximadamente en un 75% de los 3-5 años (4); se intensifica en la época de la pubertad, de este modo, la talla final en pacientes sin terapia hormonal se estima en torno a 142 cm (20 cm por debajo a lo normal) (5). En estas pacientes es común el uso de tratamiento con hormona de crecimiento (hGH) para mejorar la velocidad del crecimiento; tienden a presentar sobrepeso y obesidad, asimismo, el incremento de la masa grasa y visceral como consecuencia del sedentarismo y el hipogonadismo (6).

Clínicamente, es común encontrar prevalencia de hipertensión arterial (cuyo origen no está bien dilucidado: cardiogénico, renal, vascular, disautonomía, etc.), intolerancia a la glucosa, resistencia a la insulina, diabetes mellitus tipo 2, malformaciones renales, con menor prevalencia, hipotiroidismo, enfermedad celiaca, alopecia (pérdida de cabello), vitíligo (enfermedad que se caracteriza por la pérdida de pigmentación de la piel), psoriasis (enfermedad en la cual las células de la piel se acumulan formando escamas y manchas, lo que produce comezón), artritis reumatoide juvenil (enfermedad autoinmune que se caracteriza por una inflamación de las articulaciones, principalmente manos y pies) y otitis media recurrente (inflamación del oído medio, que puede producirse como consecuencia de una infección) (6). Se ha reportado también que de 50 a 80% de estas pacientes tendrán osteopenia, osteoporosis y fracturas a edades tempranas, la terapia de reemplazo hormonal y el tratamiento con hormona de crecimiento recombinante mejoran la densidad de la masa ósea (7).

La mayoría de estas complicaciones son secundarias a la falta de producción de hormonas sexuales (debido a una deficiencia en la producción de estrógenos) y la insensibilidad a la hormona del crecimiento. La terapia hormonal sustitutiva mejora la sensibilidad a la insulina y la hGH incrementa la masa magra, aunque también incrementa la insulinorresistencia sin influir en la célula beta (7).

El riesgo de mortalidad de las pacientes con síndrome de Turner es mayor ya que, además, también es común presenten complicaciones cardiovasculares, una de las razones es por una malformación cardiovascular, la válvula aortica bicúspide y la coartación de aorta son las afecciones más comunes, también es común que presenten dislipidemia (8). En muchos casos, es difícil establecer el diagnostico, ya que el personal médico no siempre reconoce el cuadro clínico a edades tempranas y al detectarlo no busca intencionadamente las comorbilidades asociadas.

El papel de la nutrición en el adecuado manejo de comorbilidades en el Síndrome de Turner.

Respecto a lo mencionado, es necesario hacer hincapié en la importancia que tiene la intervención nutricia como parte del tratamiento preventivo y terapéutico de las comorbilidades, favoreciendo así una adecuada calidad de vida para estás pacientes. Abordando de manera específica los trastornos metabólicos (obesidad, hipertensión, dislipidemia, intolerancia a la glucosa, resistencia a la insulina). Los hábitos dietéticos juegan un papel muy importante en el tratamiento y prevención de los trastornos metabólicos en el síndrome de Turner; las recomendaciones generales clásicas incluyen el control de la obesidad, aumento de la actividad física, disminución de ingesta de grasas saturadas, trans y colesterol, reducción en la ingesta de azúcares simples y aumento en la ingesta de frutas y verduras. Para el síndrome metabólico se ha estudiado, como tratamiento, la influencia de dietas bajas en hidratos de carbono, dietas ricas en ácidos grasos poliinsaturados y monoinsaturados, la ingesta de fibra, la dieta mediterránea y el índice glucémico (9). Los micronutrimentos como el magnesio y calcio, encontrados en la soya, así como otras sustancias fitoquímicas. La dieta mediterránea, protege frente al síndrome metabólico, incluyendo ésta bajo contenido en grasa saturada y trans, alto en ácidos grasos monoinsaturados y poliinsaturados, ingesta balanceada de hidratos de carbono y alto contenido en fibra, frutas y vegetales, dado que estos pacientes también pueden presentar enfermedad celiaca, el tratamiento consiste en la exclusión total y definitiva del gluten en la dieta de estos enfermos, lo que debe conducir a la normalidad clínica del paciente (1).

Conclusiones

El ST es una de las cromosomopatías más frecuentes en la práctica clínica, sin embargo, es importante que el médico quien es el primer contacto pueda integrar el cuidado nutricional junto al nutriólogo de forma que se logre identificar las principales manifestaciones de este síndrome para diagnosticarlo oportunamente y prevenir complicaciones, ya que tiene un alto índice de morbilidad en todos los grupos de edad y requiere de un seguimiento multidisciplinario. En México se desconoce la prevalencia exacta del ST, así como la frecuencia de las comorbilidades que la acompañan; es

recomendable un seguimiento por parte del servicio de nutrición, con el fin de prevenir y atender las comorbilidades asociadas al ST, brindando un tratamiento personalizado acorde a las necesidades de cada paciente, que le permita integrarse con normalidad a sus actividades sociales, académicas y laborales, sin que su calidad y expectativa de vida se vean disminuidos.

Referencias:

1. Bondy CA, Turner. Syndrome Consensus Study Group. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. (2007). 92(1): 10-25.
2. Gravholt CH, Juul S, Naeraa RW, Hansen J. Morbidity in Turner syndrome. Journal of Clinical Epidemiology. (1998). (51): 147–158.
3. Domínguez Hernández C, Torres Morales A, Álvarez Hernández L, López Collada VR, Murguía Peniche T. Síndrome de Turner. Experiencia con un grupo selecto de población mexicana. Bol Med Hosp Infant Mex. (2013). 70 (6): 467-476.
4. Collin J. An introduction to Turner syndrome. Paediatr Nurs. (2006). 18(10):38-43.
5. Hjerrild BE, Mortensen KH, Gravholt CH. Turner syndrome and clinical treatment. Br Med Bull. (2008). 86(1):77-93.
6. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. Eur J Endocrinol. (2017). 177(3): 61-70.
7. Morin A., Guimarey L., Santucci Z., Apezteguia M. Predicción de la estatura final en niñas con Síndrome de Turner tratadas con hormona de crecimiento. Medicina. (2000). (60): 551-554.
8. Lebenthal Y, Levy S, Sofrin Drucker E, Nagelberg N, Weintrob N, Shalitin S, de Vries L, Tenenbaum A, Phillip M and Lazar L. The Natural History of Metabolic Comorbidities in Turner Syndrome from Childhood to Early Adulthood: Comparison between 45, X Monosomy and Other Karyotypes. Front. 2018. Endocrinol. 9:27.
9. Albornoz López R. Nutrición y síndrome metabólico. Nutr. clín. diet. hosp. 2012; 32(3): 92-97.