

Associació Síndrome de Turner de Catalunya

AST



www.turnercat.org



info45x@turnercat.org



+34 644814987



[@ast.turner.cat](https://www.instagram.com/ast.turner.cat)



[@ast.turner.cat](https://www.facebook.com/ast.turner.cat)



[@astturnercat](https://www.twitter.com/astturnercat)



Carrer de la Providència, 42, Bústia 13 – 08024 Barcelona

Registrada en el departament de justícia de la Generalitat amb número de inscripció 61993

Què és la Síndrome de Turner?

És un trastorn cromosòmic associat a una absència parcial o total d'un cromosoma X, que només afecta el sexe femení.

Aquesta síndrome no és hereditària i està catalogada com a malaltia minoritària. Afecta aproximadament a un de cada 2500 naixements femenins vius.

La causa és la pèrdua total o parcial d'un cromosoma X, tenint 45X en lloc de 46XX, tot i que poden haver-hi altres anomalies cromosòmiques. El seu diagnòstic es pot fer a partir d'un test prenatal no invasiu en sang materna, amb una amniocentesi o, un cop han nascut, a través d'un cariotip (anàlisi de sang). A vegades es pot endarrerir el seu diagnòstic, donat que la pacient pot presentar poques característiques fenotípiques de la síndrome.

Principalment s'expressa amb una talla baixa i és freqüent una insuficiència ovàrica d'inici, que en la majoria de casos els hi produeix esterilitat. Existeixen opcions de preservació de fertilitat que han de ser valorades en cada cas.

Si el diagnòstic és precoç, s'ha demostrat que el tractament amb hormona de creixement ajuda a majoria de les nenes a incrementar la seva alçada final. En la majoria de casos, han de fer un tractament amb hormones femenines que comença sobre els dotze o tretze anys.

El pronòstic és molt variable, depèn de cada pacient i la seva afectació. S'han detectat algunes patologies que poden ser inherents a la síndrome com cardiopaties, diabetis, hipertensió arterial, problemes renals, hipoacúsia, osteoporosi, obesitat, així com possibles problemes cognitius / neurològics en un menor percentatge. Per això és molt recomanable fer seguiment de la pacient per un metge amb expertesa en el tema, normalment un endocrí, que dictaminin el seguiment a dur a terme en cada cas.

La síndrome no és una malaltia, sinó un conjunt de signes que afecten diversos òrgans. Cada nena/noia/dona Turner és única i ha de ser tractada com a tal, no podent generalitzar en les possibles patologies que pot desenvolupar al llarg de la seva vida. Per tant, us recomanem que seguiu els consells del vostre metge i no feu gens de cas al senyor Google.

**Aquest contingut és purament informatiu i no té com a finalitat substituir la informació proporcionada per un expert



Què t'ofereix la nostra associació?

Conèixer i interactuar amb nenes, joves i adultes Turner de tota Catalunya i altres indrets, així com amb els seus familiars, fent trobades/jornades amb activitats tant lúdiques com informatives.

Crear grups per edats per poder parlar i interactuar amb altres Turner amb les mateixes inquietuds.

Promoure actuacions amb els professionals mèdics implicats en aquesta síndrome (seguiment multidisciplinari, protocols mèdics, ponències, seminaris web, projectes d'investigació, suport psicològic...)

Accés a dades d'especialistes i centres mèdics de tota Catalunya, compromesos amb la Síndrome, tant públics com privats.

Activitats de sensibilització social sobre la Síndrome.

Acompanyar i assessorar a les afectades i familiars sobre recursos i ajuts que poden sol·licitar al llarg de la seva vida.

La possibilitat de **formar part activament dels grups de treball** per avançar en els nostres projectes.

Contacta amb nosaltres i t'informarem de tot.

T'hi esperem!

