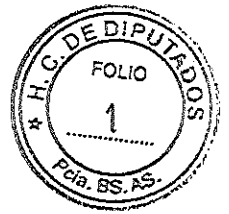




EXPTE. D- 2811 / 20 - 21



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*

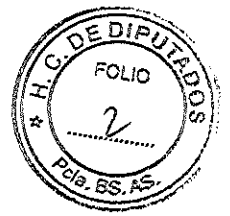
PROYECTO DE DECLARACIÓN

LA CAMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS
AIRES

DECLARA

Que vería con agrado que, al conmemorarse cada 28 de agosto el **Día mundial del Síndrome de Turner**, el Poder Ejecutivo -a través de área competente- promueva campañas para la información, el diagnóstico temprano de esta patología en las niñas y adolescentes y el fácil acceso a su tratamiento en el ámbito de la Provincia de Buenos Aires.-

ANDREA C. BOSCO
Diputada
Honorable Cámara de Diputados de
la Provincia de Buenos Aires



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*

FUNDAMENTOS

El 28 de agosto se conmemora el Día mundial del Síndrome de Turner, en reconocimiento al endocrinólogo estadounidense Henry Turner, quien en 1938 describió esta patología por primera vez.

El objetivo de este día es **visibilizar, concientizar y sensibilizar** a la población sobre esta enfermedad, fomentando la investigación en este campo.

El Síndrome de Turner resulta ser una alteración cromosómica que consiste en la **falta total o parcial del cromosoma X**, esta afectación genética solo afecta a las personas de género femenino en una cifra aproximada de 1 de cada 2.500 niñas.

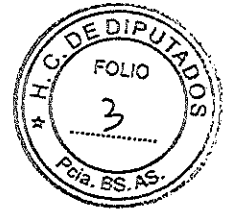
Las niñas y mujeres con el síndrome de Turner tienen unas características específicas como baja talla (20 cm. menos de lo normal) y disgenesia gonadal, lo que afecta a la formación de los ovarios.

Otros síntomas que llaman la atención además de la baja estatura son, el tórax en escudo y las areolas mamarias y pezones muy separados, el cuello alado (aparecen pliegues cutáneos triangulares, desde las orejas hasta las clavículas), las orejas ligeramente rotadas, el cabello con línea de crecimiento más baja, el ante brazo hacia afuera y pecas y lunares en el tronco.

Es importante evaluar la visión recurrentemente por el riesgo aumentado de problemas visuales: miopía, estrabismo, etc. La mayoría de las niñas presentan hipogonadismo hipergonadotrófico por ausencia o deficiencia de



Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires



ovarios. Los mosaicos XO/XY presentan riesgo de gonadoblastoma y deben operarse en forma preventiva. Solo un pequeño porcentaje desarrolla espontáneamente, siendo la mayoría de las veces necesaria la terapia de reemplazo hormonal. Las capacidades cognitivas suelen ser normales, presentando disfunciones que se manifiestan por trastornos del aprendizaje, visoespaciales, de las funciones ejecutivas, de la atención y la memoria. Todos estos síntomas causan con mayor frecuencia problemas emocionales y de la autoestima.

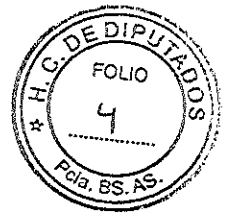
Desde el punto del crecimiento, algunas de estas niñas presentan retardo de crecimiento prenatal, y lo más característico es que desde alrededor de los 4 años, empiezan a crecer más lento, lo cual persiste durante toda la infancia. En la mayoría de las niñas al no presentar desarrollo puberal espontáneo, se suma la pérdida de los centímetros que se adquieren en esa época, y como promedio, las niñas con Síndrome de Turner en Argentina presentan una talla final de 137.9 cm, por debajo del promedio de la población argentina (160 cm). En algunas ocasiones, estas niñas presentan pocos estigmas clínicos y prácticamente la baja talla es su casi único signo visible.

Es por ese motivo que en toda niña con baja talla sin diagnóstico es necesario realizar un estudio cromosómico para su detección. La Food and Drug Administration (FDA) desde 1996, la EMEA desde 1993, y Argentina desde 2007 han aprobado el uso de hormona de crecimiento (GH) en las niñas con Síndrome de Turner. Otros tratamientos que deberán instaurarse en estas pacientes son el de la terapia hormonal de reemplazo con estrógenos y progesterona En síntesis para el pediatra general. las características clínicas más relevantes son la presencia de baja talla familiar(100% de los casos), la disgenesia Gonadal (80-100%) ,capacidad cognitiva normal y displasia esquelética.



Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires

EXPTE. D- 2811 /20-21



La detección precoz y los tratamientos pueden ayudar a las personas con el síndrome de Turner a mejorar su calidad de vida. Los nuevos métodos diagnósticos como el ecógrafo hacen que se pueda conocer la enfermedad incluso antes del nacimiento.

Pero a menudo estos rasgos se pasan por alto y recién varios años después suelen comenzar las sospechas de que hay algún problema. Como estas niñas son pequeñas, se las trata como a chiquitas aunque vayan pasando los años, y eso conspira a nivel emocional y contra el diagnóstico y el tratamiento. La mayoría de estos problemas pueden tratarse si se diagnostican a tiempo, pero cierto es que, por ausencia de información en muchos casos, se arriba a su diagnóstico en la vida adulta, ya con notables complicaciones en la salud.

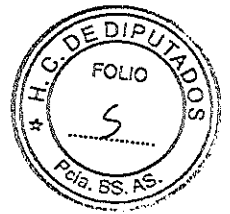
Un momento clave para advertir la enfermedad es la pubertad, ya que estas niñas no tienen el típico *estirón*. Entonces, se les administran hormonas en dosis muy controladas para un mejor desarrollo de los caracteres sexuales femeninos

Los tratamientos médicos interdisciplinarios, favorecen el tratamiento de la enfermedad obteniendo respuestas muy favorables, pero sin el acceso a la información, muchos padres corren la desventaja de no llegar a un diagnóstico temprano.


Es necesario la presencia del Estado, **difundiendo** la existencia del Síndrome de Turner, **informando** sus caracteres para que se puedan advertir en las niñas y adolescentes y **facilitando** sus tratamientos.

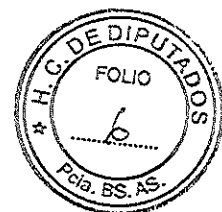


*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*




Tenemos que dotar al derecho a la salud de instrumentos que lo hagan un ejercicio realmente practicable, debemos contribuir con herramientas para ello, por tanto Sres. Legisladores, les solicito acompañen la presente con vuestro voto favorable.-


ANDREA C. BOSCO
Diputada
Honorable Cámara de Diputados de
la Provincia de Buenos Aires



Hago constar que el presente proyecto ha sido remitido desde el correo oficial del Diputado/a autor/a del mismo de acuerdo a lo establecido en Resolución de Presidencia N° 1448/2020.-

CONSTE.-


DIEGO PEDRO GUSTAVO
Director de Mesa de Entradas
Salidas y Archivos
H. C. de Diputados Pcia. Bs. As.