

# La Sindrome di Turner

Gli articoli della sezione "Il parere degli esperti" riguardano alcuni fra gli argomenti più importanti e dibattuti delle rispettive aree cliniche. Dato il livello di approfondimento raggiunto, i testi possono contenere termini e concetti molto complessi. L'utilizzo del [glossario](#) potrà essere di aiuto nella comprensione di questi articoli e altri contenuti del sito, più divulgativi, contribuiranno a chiarire gli argomenti trattati.

---

La [sindrome di Turner](#) è una [sindrome](#) cromosomica caratterizzata da bassa [statura](#), disgenesi gonadica, in assenza di ambiguità dei genitali, segni fenotipici caratteristici sia somatici sia degli organi interni. La sindrome colpisce circa 1/2000-1/2500 nate vive. Un elevato numero di feti affetti va incontro ad [aborto](#) spontaneo. Si ritiene che circa il 10% degli aborti spontanei abbia un cariotipo 45,X, pari a 1,5% dei concepimenti.

Potrebbe interessarti anche...

1. [Sindrome di Turner: I problemi nell'età di transizione](#)

Il principale problema di chi soffre della [Sindrome di Turner](#) è la diagnosi precoce, perché molte volte questa sindrome rara...

2. [La terapia con GH nella sindrome di Turner](#)

Sebbene non vi sia nei pazienti con [Sindrome di Turner](#) un deficit di [GH](#), la terapia ormonale con [GH ricombinante](#)...

3. [Sindrome di Turner: gli effetti di un derivato del testosterone](#)

Uno studio suggerisce che l'oxandrolone assunto in associazione all'[ormone](#) della crescita, possa avere effetti positivi sull'altezza di chi è affetto...

## Eziologia

La causa di tale patologia risiede nell'assenza totale o parziale di uno dei due cromosomi X e tale difetto può riguardare tutte le [cellule](#) dell'individuo o solo una certa percentuale. La diagnosi consiste nello studio del [cromosoma](#) X mediante cariotipo effettuato sui leucociti (prelievo ematico), e sui fibroblasti ([biopsia](#) cutanea); i risultati, sulle diverse cellule, possono essere discordanti. Il cariotipo classico (30-40% dei casi) è costituito da 45, X (monosomia della X completa e omogenea), ma nel 20-30% dei casi è presente un [mosaicismo](#), tra i casi a mosaico nel 60-70% dei casi è presente una linea cellulare 45 X e una linea cellulare normale 46 XX.

Ma possono esservi *alterazioni strutturali della X*. Queste ultime sono molteplici e possono comprendere: *delezioni minori* (visualizzabili solo con bandeggio), *delezioni maggiori* (a carico delle braccia lunghe o corte del cromosoma X), *isocromosoma* (il cromosoma X è formato da due braccia lunghe o da due braccia corte, a causa di una divisione trasversa), *cromosoma ad anello* (il cromosoma è chiuso su se stesso e forma un anello completo, con parziale perdita di materiale genetico nel punto di fusione dei due estremi).

Inoltre può essere riscontrato un *cariotipo contenente materiale Y*, in cui può essere presente un intero cromosoma Y o solo piccole parti di esso, che possono essere sia libere sia attaccate ad altri cromosomi per un processo di traslocazione. Tali frammenti cromosomici talora sono così piccoli

da poter essere visualizzati solo con tecniche di genetica molecolare. In questi soggetti vi è l'indicazione a una asportazione delle [gonadi](#) (gonadectomia) per l'elevato rischio di degenerazione maligna (gonadoblastoma).

Il quadro clinico è molto vario ed esiste una correlazione [genotipo-fenotipo](#) che va da una maggior gravità espressiva nelle pazienti con monosomia a quadri più sfumati nei soggetti con mosaicismi o alterazioni strutturali della X.

I distretti fenotipicamente colpiti sono:

- **Occhi:** ptosi, epicanto; vizi refrattivi: miopia, ipermetropia, talvolta strabismo.
- **Orecchie:** [displasia](#) delle orecchie con anomalie di forma e [impianto](#) del padiglione auricolare spesso orecchie grandi e a impianto basso. Complessa malformazione anatomica delle strutture dell'orecchio interno e in particolare della Tuba di Eustachio che risulta orizzontalizzata predisponendo al ristagno di secrezioni siero-mucose con conseguente otite media acuta ricorrente (68% delle bimbe di 3 anni con sindrome di Turner) e conseguente ipoacusia trasmissiva nei primi anni di vita. A cui segue nell'età adulta ipoacusia neurosensoriale, per un fenomeno di invecchiamento precoce dell'orecchio interno (presbiacusia).
- **Palato:** palato ogivale, alto stretto iperconvesso o palato "gotico" con difficoltà di suzione e malocclusione e malposizione dentaria.
- **Circolazione linfatica:** linfedema di mani e dei piedi presente fin dalla nascita, come esito di un alterato drenaggio linfatico secondario a una anomalia di connessione tra [vena cava](#) e dotto toracico.
- **Unghie:** displasia ungueale con convessità delle unghie delle mani e piattismo o concavità dell'unghia dell'alluce.
- **Cute:** possono essere presenti [vitiligine](#) e/o numerosi nevi cutanei.
- **Peli e capelli:** ipertricosi diffusa, in particolare agli arti. Impianto basso dei capelli: sulla fronte, sulla nuca o a tridente. Più raramente [alopecia](#) del cuoio capelluto.
- **Collo e tronco:** *Pterigium colli*, torace a scudo o *pectus excavatum*. Ipertelorismo dei capezzoli, che possono essere anche retratti.
- **Ossa:** è presente un' [osteoporosi](#), che si rende particolarmente evidente in fase puberale, per la mancanza di [picco](#) di massa ossea. Vi sono inoltre anomalie scheletriche specifiche: segno di Madelung all'avambraccio (anomalia a V o a forchetta rovesciata di radio e ulna), segno di Archibald (brevità del 4° metacarpo), accorciamento evidente del IV e V dito della mano o/e del piede, cubito valgo (a braccio esteso, si forma un angolo maggiore di 15° tra l'asse del braccio e l'asse dell'avambraccio). Frequente [scoliosi](#) in epoca puberale. L'età ossea rilevata da Rx polso-mano sinistri è generalmente ritardata nei primi tre anni di vita, poi

progredisce regolarmente ritardata fino al periodo puberale, in cui subisce un secondo e più significativo ritardo, a causa del mancato avvio della [pubertà](#) per carenza di [estrogeni](#).

- **Cuore e vasi:** le malformazioni degli organi interni interessano in particolare l'[apparato cardiovascolare](#). La sindrome di Turner si associa a una [prevalenza](#) del 25% circa di malformazioni cardiovascolari, rispetto al 2% della popolazione generale. Le cardiopatie congenite interessano prevalentemente il cono di efflusso del cuore sinistro: valvola aortica bicuspidale (scarsa rilevanza clinica), coartazione aortica, valvulopatia aortica, ma anche il cuore destro (ritorno venoso anomalo parziale delle vene polmonari). Nel periodo [prenatale](#) possono essere individuati ecograficamente segni caratteristici della sindrome di Turner, che correlano con un aumentato rischio di cardiopatia congenita: aumentata translucenza nucale, igroma cistico e idrope fetale. Le cardiopatie congenite vengono oggi trattate con successo precocemente mediante correzione chirurgica. La [stenosi](#) dell'arco aortico (regione istmica) ha rilevanza emodinamica, per cui necessita di trattamento chirurgico con rimozione della zona ristretta. Recenti studi hanno evidenziato in questi soggetti affetti da sindrome di Turner anche aumentata [incidenza](#) di dilatazione dell'aorta, a livello della radice e dell'aorta ascendente, anche in soggetti senza fattori predisponenti, quali la presenza di cardiopatia congenita o [ipertensione](#). È stata inoltre riportata una precoce compromissione della funzionalità endoteliale vascolare e ipotizzato un difetto della parete arteriosa, correlato probabilmente a fattori genetici e alla carenza di estrogeni. L'ipertensione arteriosa si manifesta precocemente e circa il 50% delle adulte hanno ipertensione clinica con profilo pressorio notturno anomalo.
- **Reni e [vie urinarie](#):** sono presenti malformazioni quali [rene](#) a ferro di cavallo, malposizioni renali unilaterali o bilaterali, duplicazioni della [pelvi](#) o degli ureteri (doppio distretto renale). La maggior parte di tali malformazioni non assume rilevanza clinica, ma può predisporre a una maggiore frequenza di infezioni delle vie urinarie. Nel 15% dei casi sono presenti anomalie della pelvi o degli ureteri, evidenziabili peraltro in epoca prenatale, che, in alcuni casi (idronefrosi), necessitano di un trattamento chirurgico.
- **Gonadi:** è presente disgenesia gonadica. Le gonadi hanno uno sviluppo regolare per 14-16 settimane di [vita fetale](#). Nelle settimane gestazionali successive, si assiste alla rapida involuzione degli ovociti, che comporta sostituzione del [tessuto](#) gonadico con [tessuto connettivo](#), il quale è responsabile del tipico aspetto delle [ovaie](#) a banderella fibrosa (*streak gonads*). Tale evenienza si può assimilare al processo della [menopausa](#) nelle donne non affette, tuttavia con tempistiche ben differenti. Nella maggior parte dei casi con sindrome di Turner, le streak gonads sono già visibili nei primi anni di vita, a testimoniare gli esiti del

processo involutivo delle gonadi, cui conseguirà [amenorrea](#) primaria. Solo in una piccola percentuale (5-10%) di ragazze con sindrome di Turner si mantiene una certa funzionalità gonadica, sufficiente a indurre la comparsa dello sviluppo puberale con un primo [menarca](#), che tuttavia potrà persistere per un breve tempo indeterminato, non oltre qualche anno. Eccezionalmente sono state documentate gravidanze spontanee portate a termine (alcuni soggetti mosaico, poche monosomie). Tuttavia la sindrome di Turner è considerata una condizione di [infertilità](#), sia per la più comune precoce involuzione gonadica, sia per il breve eventuale periodo di funzionalità ovarica. Attualmente, allo scopo di permettere la [procreazione](#), alle giovani affette dalla sindrome con funzionalità residua delle gonadi, viene consigliata la criopreservazione degli ovociti o del tessuto ovarico. Diversamente è possibile la [fertilizzazione in vitro](#) con ovociti da donatrice.

- **Capacità intellettive:** presenza di alcuni deficit specifici soprattutto nell'area visuo-spaziale e visuo-motoria con difficoltà scolastiche in alcune discipline, quali matematica, lingue straniere, disegno.
- **Immunità:** [predisposizione](#) verso le malattie [autoimmuni](#), in particolare tiroiditi ([tiroidite cronica linfocitaria](#) e [morbo di Graves](#)), [celiachia](#), vitiligine.
- **Metabolismo glicidico e lipidico:** spesso presenti alti livelli di [colesterolo](#) e di [trigliceridi](#) che sembrano legati soprattutto all'[obesità](#) e all'iperinsulinismo. Un'alterata tolleranza glucidica è presente nel 10-34% dei soggetti con sindrome di Turner. In epoca adulta più della metà delle donne ha [insulino-resistenza](#) e propensione a sviluppare [diabete](#) mellito tipo 2.
- **Fegato:** è frequente il riscontro di livelli enzimatici epatici aumentati con incrementato rischio di [steatosi epatica](#). Studi recenti, effettuati su biopsie epatiche eseguite in soggetti con elevazione persistente degli enzimi epatici, hanno evidenziato anomalie multiple come fibrosi, infiltrati infiammatori e in alcuni casi [iperplasia](#) nodulare rigenerativa e [cirrosi](#).

Le informazioni medico scientifiche contenute nel sito sono destinate ad incoraggiare, sviluppare e non sostituire le relazioni esistenti tra medico e paziente. Testata giornalistica registrata presso il Tribunale di Roma (Autorizzazione n.279 del 31 dicembre 2014).

FONTE: **Direttore Responsabile: Simon Basten** |

**Fondazione Cesare Serono**

<https://www.fondazione-serono.org/>