

La experiencia de Emma con el síndrome de Turner: De la incertidumbre a la concientización

Como madre de dos hijos, Claudia se sintió preparada para comenzar el trabajo de parto por tercera vez y presumió que sabía qué esperar.

Cuando su médico pidió a un pediatra inmediatamente después del parto, ella y su esposo se sorprendieron al saber que su hija menor, Emma, mostraba características de [síndrome de Turner](#) – un trastorno genético causado por una anomalía en el cromosoma X.

Diez días después de nacer, una prueba genética confirmó el diagnóstico y de repente algo que los Arroyo desconocían antes del 28 de diciembre de 2011 se convirtió en el centro de atención de su mundo entero.

Como nunca hubo ninguna sospecha del síndrome de Turner durante su embarazo, Claudia se sintió sorprendida por la noticia. «Lo primero que haces es buscarlo en Google», recuerda. Y lo que encontró inicialmente la asustó; se dio cuenta de que tenía un largo camino por delante para aprender y comprender la mejor manera de cuidar a Emma.

El síndrome de Turner afecta a las niñas y ocurre aproximadamente en 1 de cada 2,500 nacidos vivos. Si bien cada caso es único, las niñas con síndrome de Turner a menudo presentan una combinación de síntomas y características como baja estatura, problemas cardíacos y auditivos, cuello alado, dificultades de aprendizaje, pubertad retrasada y fertilidad reducida. Las personas con el síndrome de Turner también pueden correr un mayor riesgo de desarrollar otros problemas de salud, como enfermedad de la tiroides, enfermedad celíaca y diabetes, entre otros.

Si bien algunas experiencias desalentadoras marcaron el comienzo del viaje de los Arroyo, finalmente los condujo a Lurie Children's, donde Claudia dice que Emma ha sido cuidadosamente atendida por médicos como [Reema L. Habiby, MD](#), Jefa de División Interina, [Endocrinología](#), [Kathleen R. Billings, MD, FACS, FAAP](#), Médica Adjunta, [Otorrinolaringología - Cirugía de Cabeza y Cuello](#) y [Naomi R. Fogel, MD](#), Médica Adjunta, Endocrinología, por los últimos nueve años. «Lurie ha sido fantástico» dice. «Batallamos con los análisis de sangre de rutina de Emma cada cuatro meses, pero su cuidado y paciencia siempre lo hacen más fácil».

La Dra. Habiby también es la codirectora del Programa de Síndrome de Turner en Lurie Children's junto con [Wendy J. Brickman, MD](#), Médica Adjunta, Endocrinología. El programa reúne a especialistas con experiencia clínica y de investigación en endocrinología, cardiología, otorrinolaringología, audiología, genética, neuropsicología, nutrición, oftalmología y ortopedia para brindar atención integral a los pacientes pediátricos. El equipo multidisciplinario considera todos los aspectos de la vida de un paciente para ayudarlo a tener éxito, le brindan apoyo en todo, desde consultas prenatales hasta material de aprendizaje adecuado para la edad y transiciones a la atención para adultos.

Una madre apasionada y decidida, Claudia lleva 10 años informándose sobre el síndrome de Turner y buscando recursos para sentirse preparada para guiar a Emma en cada etapa. A través del proceso, descubrió que no ganó simplemente un nuevo archivo de información, sino una nueva perspectiva. «Cambia la manera en que ves a la vida» dice Claudia. «Nos ha fortalecido a mi esposo y a mí. Trabajamos en equipo y nos olvidamos de los demás pequeños problemas. Nos enfocamos completamente en nuestros hijos y en mantenernos al tanto del cuidado de Emma».

Claudia reconoce que a medida que Emma crece, habrá nuevos obstáculos que superar, pero por ahora le encanta verla ser una niña carismática y sociable de 10 años. «Ella tiene este don de gente con todos. La conoces, hablas con ella y la amas.» Cuando no está haciendo nuevos amigos, a Emma le encantan las matemáticas, ir a los parques acuáticos y pasar tiempo con sus primos, y su madre dice que simplemente hace que cada día sea mejor.

Febrero es el Mes de Concientización sobre el Síndrome de Turner y Claudia se enorgullece de ser parte de la educación continua sobre el trastorno, particularmente en la comunidad hispana. Se ha convertido en una promotora del diagnóstico temprano para que otros padres puedan navegar mejor sus propias experiencias con el síndrome de Turner. «Creo que la prueba genética es lo más importante. Te lo dice todo».