SALUD

SECRETARÍA DE SALUD

ESTADOS UNIDOS MEXICANOS

LINEAMIENTOS
ALTERACIONES SEXUALES CONGÉNITAS LIGADAS A CROMOSOMAS

2015

Directorio

Secretaría de Salud

Mercedes Juan López
Secretario de Salud

Luis Rubén Durán Fontes
Subsecretaria de Integración y Desarrollo del Sector Salud

Pablo Kuri Morales
Subsecretario de Prevención y Promoción de la Salud

Marcela Velasco González
Subsecretaria de Administración y Finanzas

Gabriel O´Shea Cuevas
Comisionado Nacional de Protección Social en Salud

Mikel Andoni Arriola Peñalosa
Comisionado Federal para la Protección contra Riesgos Sanitarios

Dr. Guillermo Miguel Ruiz-Palacios y Santos
Titular de la Comisión Coordinadora de los Institutos Nacionales de Salud y Hospitales de Alta Especialidad

Rodrigo Reina Liceaga
Titular de la Unidad Coordinadora de Vinculación y Participación Social

Nelly Haydee Aguilera Aburto
Titular de Análisis Económico

Fernando Gutiérrez Domínguez
Coordinador General de Asuntos Jurídicos y Derechos Humanos

Carlos Sandoval Leyva
Director General de Comunicación Social

Centro Nacional para la Salud de la Infancia y la Adolescencia

Ignacio Federico Villaseñor Ruíz
Director General

Verónica Carrión Falcón
Directora del Programa de Atención a la Salud de la Infancia y la Adolescencia

José de Jesús Méndez de Lira
Subdirector Técnico de la Salud de la Infancia

Andrea Torres Morales
Subdirectora de Área

Leyla Soraya Camarillo Blancarte
Supervisor Médico en Área Normativa Genética Médica

Karla Beruete Flores
Supervisor Médico en Área Normativa

Berenice Higareda Rojas
Supervisor Paramédico en Área Normativa

Jenny Maribel Cortés Ibáñez
Jefa del Departamento de Vinculación Operativa institucional

Jessica Domínguez Muñoz
Diseñadora Gráfica

Linda Donají García Rocha
Apoyo Administrativo en Salud

Contenido

Lineamientos
Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas
2015

I.	Introducción	5
II.	Marco Institucional	7
	a. Marco jurídico	7
	b. Vinculación con el PND 2013-2018	7
	c. Sustentación con base en el PROSESA 2013-2018	7
III.	Diagnóstico de salud	10
	a. Problemática	10
	b. Retos 2013-2018	11
IV.	Organización del programa	12
	a. Misión	12
	b. Visión	12
	c. Objetivos	12
	d. Estrategias y líneas de acción	13
	e. Metas anuales 2013-2018	13
	f. Metas intermedias	
V.	Estrategia de implantación operativa	14
	a. Modelo operativo	14
	b. Estructura y niveles de responsabilidad	14
	c. Acciones para mejora de la gestión pública	15
VI.	Evaluación y rendición de cuentas	17
	a. Sistema de monitoreo y seguimiento	17
	b. Evaluación de resultados	17
VII.	Beneficios	18
VIII.	Bibliografía	19
IX.	Glosario de términos, acrónimos y sinónimos	20

I. Introducción

En la actualidad sigue siendo un reto el diagnóstico y detección oportuna de síndromes que presentan Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas, el retraso en su sospecha y tratamiento oportuno conllevan complicaciones endocrinológicas, cardiovasculares, psicosociales, reproductivos y del desarrollo que pueden ser prevenidas o tratadas a tiempo.

Aún se desconocen con exactitud las causas que predisponen a la pérdida de material genético y cromosómico o bien a las mutaciones en el material de la herencia que pueden condicionar la presentación de cualquiera de estas alteraciones.

Las manifestaciones clínicas se presentan desde el periodo prenatal haciéndose más evidentes al nacimiento. Sin embargo, en algunos casos el diagnóstico se establece hasta la pubertad o incluso edad adulta. Por este motivo es muy importante conocer los datos clínicos que sin ser muy específicos nos permiten sospechar el diagnóstico al momento del nacimiento y solicitar las pruebas necesarias para confirmar el diagnóstico e iniciar el manejo oportuno de las pacientes.

Dada la dificultad que se tiene para realizar el diagnóstico en edades tempranas o en ocasiones no se puede ofrecer todo el arsenal terapéutico existente, ya sea preventivo o curativo a estas pacientes.

El manejo debe ser multidisciplinario y es importante llevar a cabo un seguimiento periódico por parte de cada especialidad para prevenir y diagnosticar oportunamente las complicaciones secundarias a las enfermedades que se asocian y de esta forma poder ofrecer todo lo que se tiene disponible, para que la paciente tenga la mejor calidad de vida posible.

La ayuda por parte del servicio de psicología o psiquiatría es fundamental, se debe ofrecer tanto a la paciente como a los familiares desde el momento en el que se establece el diagnóstico; ya que ayudará tanto a la paciente como a sus padres a facilitar y digerir la aceptación del padecimiento y a quitar cualquier sentimiento de culpa que se pudiera generar por esta situación.

El Centro Nacional para la Salud de la Infancia y la Adolescencia desde el 2009 llevó a cabo la elaboración del "Programa para la Detección Oportuna y Referencia para Síndrome de Turner" con el objeto de estandarizar acciones en materia de salud de las niñas con Síndrome de Turner. Fortaleciendo la detección temprana y el tratamiento oportuno de los casos nuevos a nivel nacional a través de la referencia a las unidades de segundo y tercer nivel de atención.

En la actualidad esta encomienda continúa incluyendo al grupo de Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas, al que pertenece el Síndrome de Turner, buscando que este grupo vulnerable de la población tenga un diagnóstico temprano y la oportunidad de ser referido a los centros apropiados para su atención integral. Para lograrlo se requiere de la participación de personal médico y administrativo para dar continuidad a las metas propuestas en el Programa Nacional para la detección y tratamiento oportuno del Síndrome de Turner.

II. Marco Institucional

a. Marco Jurídico

Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos
D.O.F. 05-II-1917 F.E. D.O.F.06-II-1917
Ref. D.O.F. 29-X-2014

Leyes

Ley Orgánica de la Administración Pública Federal.
D.O.F. 29-XII-1976 F.E. D.O.F 02-II-1977
Ref. D.O.F. 13-VI-2014

Ley Federal de los Trabajadores al Servicio del Estado, reglamentaria del apartado " B " del artículo 123 constitucional
D.O.F.28-XII-1963
Ref. D.O.F. 02-IV-2014

Ley Federal de Responsabilidades de los Servidores Públicos
D.O.F.31-XII-1982
Ref. D.O.F. 14-VII-2014

Ley General de Salud
D.O.F.07-II-1984
Ref. D.O.F. 04-VI-2014

Ley Federal de Procedimientos Administrativos
D.O.F. 04-VIII-1994
Ref. D.O.F. 24-XII-2013

Ley Federal de Transparencia y Acceso a la Información Pública Gubernamental
D.O.F. 14-VII-2014

b. Vinculación con el PND 2013-2018

Se ha desarrollado la Estrategia para detectar tempranamente las Alteraciones Congénitas Sexuales Ligadas a Cromosomas como una herramienta para llevar a cabo las importantes estrategias plasmadas en el Plan Nacional de Desarrollo 2013-2018 (PND) que ha sido estructurado bajo cinco metas nacionales: [1.]

Dentro de la Meta Nacional, México Incluyente, se desarrollan las competencias de salud.

Respondiendo a los retos de esta meta en garantizar el ejercicio efectivo de los derechos sociales para toda la problación, dando lugar a una sociedad equitativa e incluyente y asegurando el acceso a los servicios de salud, llevando las acciones planeadas dentro de la Estrategia para la Deteción Oportuna de las Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a cromosomas

c. Sustentación con base en el PROSESA 2013-2018

En el Programa Sectorial de Salud (PROSESA) 2013-2018 se establece que frente a los retos relacionados con la transición epidemiológica por la que atraviesa el país, el PROSESA se plantea cinco objetivos, a continuación se presenta su relación con la Estrategia para la Detección Oportuna de las Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas.[2.]

A su vez, el PROSESA cuenta con estrategias y líneas de acción para alcanzar las metas asociadas a los objetivos. Debido a su naturaleza, algunas tendrán relación directa con las actividades de la Estrategia para la Detección Oportuna de las Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas, otras tienen influencia indirecta, pero todas deberán ser contempladas para cumplir con la meta final que es el diagnóstico oportuno y la prevención de las complicaciones que permita a los afectados con alguno de estos

trastornos incrementar tanto su esperanza como su calidad de vida; a continuación presentamos la relación de las mismas. [2,3.]

Programa Sectorial de Salud 2013-2018			
Objetivos relacionados	**Estrategia**	**Líneas de Acción**	**Acciones relacionada a la Estrategia**
1. Consolidar las acciones de protección, promoción de la salud y prevención de enfermedades.	1.1 Promover actitudes y conductas saludables y corresponsables en el ámbito personal, familiar y comunitario.	1.1.5 Reforzar las acciones de promoción de la salud mediante la acción comunitaria y la participación social	Promoción de la salud de la población mediante capacitación en identificación de datos clínicos en Síndrome de Turner para su detección oportuna
2. Asegurar el acceso efectivo a servicios de salud con calidad	2.1 Avanzar en el acceso efectivo a servicios de salud de la población mexicana, independientemente de su condición social o laboral. 2.2 Mejorar la calidad de los servicios de salud del Sistema Nacional de Salud 2.3 Crear redes de servicios de salud interinstitucional.	2.1.5 Adecuar los servicios de salud a las necesidades demográficas, epidemiológicas y culturales de la población. 2.1.6 Fomentar el uso de las NOM, guías de práctica clínica, manuales y lineamientos para estandarizar la atención en salud. 1.3.3 Reforzar las redes de servicios y procesos para la detección oportuna, diagnostico, tratamiento, rehabilitación y cuidados paliativos.	En base a sospecha de caso, asegurar referencia a segundo y tercer nivel para confirmación diagnóstica
3. Cerrar las brechas existentes en salud entre diferentes grupos sociales y regiones del país.	3.1 Asegurar un enfoque integral para reducir la morbilidad y mortalidad infantil y en menores de cinco años, especialmente en comunidades marginadas.	3.1.2 Mejorar la calidad de la atención de la salud en recién nacidos y en menores de cinco años.	Mejorar la atención en grupo de recién nacido y menor de cinco años, obteniendo diagnóstico temprano de Síndrome de Turner para disminuir riesgo de complicaciones.
4. Asegurar la generación y el uso efectivo de los recursos en salud	4.1 Fortalecer la formación y gestión de recurso humanos en salud.	4.1.2 Impulsar la actualización y capacitación continua de los recursos humanos con base en las necesidades nacionales de salud.	Llevar a cabo capacitación continua a través de talleres establecidos dirigidos a todos los Estados.

5. Avanzar en la construcción de un Sistema Nacional de Salud Universal bajo la rectoría de la Secretaría de Salud.	5.1 Instrumentar mecanismos para sentar las bases de un Sistema Nacional de Salud Universal.	5.1.1 Actualizar el marco normativo para lograr una integración efectiva del Sistema Nacional de Salud. 5.1.2 Fortalecer las acciones de supervisión, evaluación, control y transparencia de programas, proyectos y procesos en materia de salud.	Fortalecer capacitación y difusión de síndrome de Turner a nivel nacional

Sustentación con base en PROIGUALDAD 2013-2018

Objetivos	Estrategia	Líneas de Acción
4. Fortalecer las capacidades de las mujeres para participar activamente en el desarrollo social y alcanzar el bienestar.	4.1 Fortalecer el desarrollo de capacitación en los hogares con jefatura femenina para mejorar sus condiciones de salud, vivienda e ingreso.	1.1.4 Garantizar a las mujeres indígenas jefas de familia el acceso a servicios básicos en materia de salud y educación.
	4.2 Impulsar el acceso de las mujeres a los servicios de cuidado a la salud en todo el ciclo de vida.	4.2.1 Fortalecer y mejorar la infraestructura de los servicios de salud para las mujeres en todos sus ciclos de vida.

III. Diagnóstico de Salud

a. Problemática

Introducción

El Síndrome de Turner (ST) es una alteración originada por la ausencia parcial o total de un segundo cromosoma sexual y es considerado como la alteración más frecuente de los cromosomas sexuales en humanos; además de ser la única monosomía compatible con la vida. Se sabe que el 1% de los fetos con Síndrome de Turner pueden presentar ausencia total del cromosoma X sin que esto sea letal[4,5, 6.]

Las niñas con Síndrome de Turner presentan una gran variabilidad fenotípica que puede ir desde una simple reducción en la talla final y falla ovárica prematura hasta un cuadro grave en el cual se presentará la mayoría de las manifestaciones clínicas y enfermedades asociadas que caracterizan al síndrome.[,7,8, 9, 10, 11, 12.]

Las manifestaciones clínicas se pueden presentar desde el periodo prenatal haciéndose más evidentes al nacimiento, sin embargo a pesar de que algunas manifestaciones aparecen en etapas tempranas del desarrollo, el diagnóstico no se sospechará hasta la pubertad en los casos menos afectados. Por este motivo es muy importante conocer los datos clínicos que sin ser muy específicos nos permiten sospechar el diagnóstico al momento del nacimiento y solicitar las pruebas necesarias para confirmar el diagnóstico e iniciar el manejo oportuno de los pacientes.[13, 14, 15, 16.]

El manejo debe ser multidisciplinario y es muy importante llevar a cabo un seguimiento periódico por parte de cada especialidad para prevenir y diagnosticar oportunamente las complicaciones secundarias que se asocian y de esta forma poder ofrecer todo lo que se tiene disponible para que la paciente tenga la mejor calidad de vida posible.[17, 18, 19, 20.]

La ayuda por parte del servicio de psicología es fundamental, se debe ofrecer tanto a la paciente como a los familiares desde el momento en el que se establece el diagnóstico; ya que esto ayudará tanto a la paciente como a sus padres a facilitar la aceptación del padecimiento y a eliminar cualquier sentimiento de culpa que se pudiera generarse por esta situación.[8, 21, 22, 23.]

Es necesario establecer el diagnóstico a edades tempranas y es de vital importancia recordar que las pacientes pueden llevar una vida normal, lo cual permitirá implementar medidas de medicina preventiva para disminuir la presentación de futuras complicaciones en los casos en los que se presenten y de esta forma evitar la disminución en la calidad de vida tanto en las pacientes como en los familiares. Dentro las complicaciones se pueden citar alteración irreversible de órganos y sistemas, ingresos hospitalarios frecuentes, con un alto costo para los Sistemas de Salud, ausentismo escolar y laboral lo que genera una disminución de la productividad laboral y económica por parte de pacientes y familiares cercanos.

Por otro lado, el costo de la atención médica en lo que respecta a las complicaciones es muy elevado ya que implica lo siguiente:

Para el Sistema de Salud:

- Consulta por un médico especialista
- Estudios de laboratorio y gabinete
- Medicamentos
- Hospitalización
- Intervenciones quirúrgicas
- Consultas médicas de seguimiento
- Sobrepeso y/o obesidad
- Síndrome metabólico

Para las pacientes o sus familiares

- Disminución del ingreso mensual por ausencia laboral
- Riesgo de pérdida del empleo por ausencias prolongadas o continuas.

- Gastos de hospedaje en caso de pacientes provenientes del interior de la república
- Gastos de transportación de su domicilio al hospital
- Alimentación.

De acuerdo con la organización mundial de la salud, los DALYs (por sus siglas en inglés) son los años de vida ajustados por discapacidad; es decir, la suma de todos los años potenciales de vida perdidos por muerte prematura y los años de vida productiva perdidos por discapacidad. En la tabla 4 se ilustran algunos ejemplos de complicaciones frecuentes que se presentan en algunos trastornos del desarrollo sexual como lo es el Síndrome de Turner y los DALYs que representan.[23.]

Número de Dalys de acuerdo con complicación

COMPLICACIÓN	DALYs
Diabetes Mellitus	2,775
Hipertensión Arterial	20,277
Hipercolesterolemia	8,609
Obesidad	11,115
Depresión	5,219
Otros cánceres asociados	1,263,000

b. Retos 2013-2018

Reto principal: Diagnóstico temprano

1. Estandarizar las acciones en materia de salud de los pacientes con trastornos del desarrollo sexual fortaleciendo la detección temprana y el tratamiento oportuno de los casos nuevos a nivel nacional a través de la referencia a las Unidades de Segundo y Tercer Nivel de Atención.

Retos asociados

A. Implementar acciones que nos permitan diagnosticar los casos de alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas y reducir la mortalidad por complicaciones asociadas.
B. Creación de lineamientos, manuales y guías metodológicas adecuadas para la capacitación en materia de promoción a la salud.
C. Capacitar al personal de primer nivel de atención del sector salud.
D. Disminuir el riesgo de mortalidad por complicaciones asociadas.
E. Aumentar la calidad y esperanza de vida en los pacientes con alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas.
F. Disminuir la incidencia de enfermedades crónico-degenerativas como la Diabetes Mellitus, Obesidad e Hipertensión Arterial.
G. Disminuir la incidencia de gonadoblastoma en pacientes con alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas.
H. Promover la participación activa de los maestros de primaria, secundaria y preparatoria para facilitar el aprendizaje de estos pacientes.
I. Capacitar a la población en general sobre este tipo de padecimientos.
J. Disminuir el costo de atención médica al disminuir la presentación de complicaciones.
K. Conocimiento de las principales co-morbilidades que afectan a esta población

y de las intervenciones necesarias para su atención oportuna.

IV. Organización del Programa

a. Misión

Ser un programa nacional con objetivos y directrices claras para lograr el diagnóstico y tratamiento oportuno de los pacientes con Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas, cumpliendo con los principios de equidad y justicia, mediante acciones de detección, difusión y prevención dirigidas a la población con un enfoque de vinculación y gestión intersectorial.

b. Visión

Al 2018, el Programa Nacional para la Detección y Tratamiento Oportuno de las Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas, brindará oportunidades de detección para que los pacientes que padezcan alguna de estas patologías sean diagnosticados al nacimiento y en consecuencia las complicaciones inherentes a estos síndromes tengan la mínima repercusión, permitiéndoles integrarse de manera adecuada a la sociedad en etapas posteriores.

c. Objetivos

Objetivo General:

Estandarizar las acciones en materia de salud, de los pacientes con alguna Alteración Sexual Congénita Ligada a Cromosomas fortaleciendo la detección temprana y el tratamiento oportuno de los casos nuevos a nivel nacional a través de la referencia a las Unidades de Segundo y Tercer Nivel de Atención.

Objetivos Específicos:

1. Elaborar e implementar una Guía de diagnóstico oportuno, que incluya el abordaje inicial y seguimiento clínico de los pacientes con alguna Alteración Sexual Congénita Ligada a Cromosomas que permita una vigilancia estrecha y facilite la identificación de complicaciones.
2. Establecer vinculación exploratoria con las Entidades Federativas con el fin de conocer la prevalencia de las Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas más frecuentes pues en la actualidad sólo contamos con escaso registro sobre Síndrome de Turner.
3. Revisar el catálogo de intervenciones del Seguro Médico para una Nueva Generación, con la finalidad de incluir las definiciones y la cobertura de los servicios relacionados.
4. Promover entre el personal médico la importancia del diagnóstico y referencia oportunos, así como el manejo multidisciplinario de estas enfermedades y sus complicaciones; con la finalidad de evitar o minimizar sus secuelas en la vida adulta.
5. Elaborar una campaña de difusión a través de manuales informativos a población general y guía clínica para atención a niñas y mujeres con Síndrome de Turner.
6. Establecer vinculación con Organismos No Gubernamentales con la finalidad de crear una red de apoyo.

d. Estrategias y Líneas de Acción

Estrategias:

1. Implementar acciones que nos permitan diagnosticar la mayor parte de casos de alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas:
   - Capacitar al personal de primer nivel de atención del sector salud.
   - Creación de lineamientos, manuales y guías metodológicas adecuadas para la capacitación en materia de promoción a la salud.
2. Reducir la mortalidad por complicaciones asociadas.
   - Detectar oportunamente algunas afecciones originadas en el periodo neonatal.
   - Detectar posibles malformaciones congénitas desde el nacimiento.
   - Conocimiento de las principales comorbilidades que afectan a esta

población y de las intervenciones necesarias para su atención oportuna.
- Prevenir y tratar oportunamente las complicaciones crónico-degenerativas como la Diabetes Mellitus, enfermedades cardiovasculares, obesidad y síndrome metabólico.
- Deteción oportuna de cáncer (gonadoblastoma).

3. Fortalecer la participación social en la detección y tratamiento oportuno de las alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas y sus complicaciones a través de la difusión de este padecimiento en la población general, mediante manual informativo.
   - Promover la participación activa de los maestros de primaria, secundaria y preparatoria para facilitar el aprendizaje de estas niñas.
4. Disminuir el costo de la Atención Médica.
   - Identificación temprana de los casos de alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas para prevenir desarrollo de complicaciones.
   - Referencia oportuna a unidades de segundo y tercer nivel.

e. Metas Anuales 2013-2018

Indicador	Metas					
	2014	2015	2016	2017	2018	Total (%)
Capacitación de personal médico	20	20	20	20	20	100

f. Metas Intermedias

Indicador	Metas				
	2014	2015	2016	2017	2018
Número de cursos federales para la capacitación a los responsables del componente	6	6	6	6	6
Número de cursos estatales y capacitación a médicos de primer y segundo nivel de atención	64	64	64	64	64
Material de Difusión al personal de Salud y Población en general	100,000	5000*	25,000	25000*	25,000
Campaña de Difusión	1	1	1	1	1

*unidades del sector salud

V. Estrategia de Implantación Operativa

a. Modelo Operativo

Funciones

CeNSIA

1. Evaluar el desempeño de la Estrategia en los Centros Estatales y/o Regionales.
2. Supervisar el desarrollo del Programa a nivel nacional.
3. Apoyar a las entidades federativas en el proceso de capacitación.
4. Proporcionar materiales de difusión a las distintas entidades federativas.
5. Capacitación continua a los coordinadores del programa.
6. Informar de los avances de la Estrategia por medio de la página web del Centro.
7. Elaborar otros documentos de apoyo que sirvan para el desarrollo de la Estrategia en las Entidades Federativas.

Dirección de Servicios de Salud

1. Coordinar la implementación del programa a nivel estatal.
   Distribución de material del material de difusión.
   - Cartel
   - Postales
   - Trípticos
   - Manual para la población en general
   - Manual para personal de Salud
2. Gestionar los recursos necesarios para:
   - Capacitación continua de personal médico.
   - Equipamiento de hospitales de segundo y tercer nivel.

Coordinador del PASIA

1. Supervisar el desarrollo adecuado del programa.
2. Promover la capacitación continua entre médicos de primer contacto.
3. Seleccionar al personal de salud que asistirá a los cursos de capacitación.
4. Evaluar periódicamente curva de aprendizaje.
5. Retroalimentar al nivel federal con reportes del funcionamiento.

Personal Médico de los Centros de Salud Urbano y Rural

1. Asistir a cursos de capacitación.
2. Referir casos sospechosos de alguna alteración sexual congénita ligada a cromosomas a una unidad de segundo nivel.

Manejo Médico

1. Todos los casos sospechosos atendidos en las unidades de primer nivel deberán ser referidos a una unidad de segundo nivel para confirmar el diagnóstico.
2. Aquellas unidades de segundo nivel que no tengan la capacidad para establecer el diagnóstico definitivo deberán referir al paciente a una unidad de tercer nivel con la infraestructura necesaria para confirmar el diagnóstico.
3. Se deberán reportar todos los casos nuevos en el sistema informático para pacientes con Alteraciones Congénitas Sexuales Ligadas a Cromosomas en cuanto se tenga el diagnóstico confirmado.

Capacitación

1. El personal médico será capacitado en los Centros Estatales de Capacitación (CEC's)
2. La capacitación mínima será de dos cursos por año.
3. El estado deberá realizar las gestiones correspondientes para obtener la validez curricular de los cursos a través de sus instancias y autoridades correspondientes.

b. Estructura y Niveles de Responsabilidad

a) Recursos Físicos

- Unidades Médicas de Primer Nivel de Atención
- Hospitales de Segundo Nivel
- Hospitales de Tercer Nivel.

b) Recursos Humanos

Para Tratamiento Definitivo

- Plantilla Nacional de Pediatras
- Plantilla Nacional de Endocrinólogos (Generales y/o Pediatras)
- Plantilla Nacional de Médicos Genetistas
- Plantilla Nacional de Psicólogos o Paidopsicólogos
- Plantilla Nacional de Cardiólogos (Generales y/o Pediatras)
- Plantilla Nacional de Cirujanos Cardiovasculares
- Plantilla Nacional de Audiólogos
- Plantilla Nacional de Ortopedistas (Generales y/o Pediatras)
- Plantilla Nacional de Oftalmólogos (Generales y/o Pediatras)
- Plantilla Nacional de Ginecólogos

Para acciones preventivas y detección oportuna:

- **Nivel Federal**: CeNSIA y Seguro Popular.
- **Nivel Estatal:**
  - Secretario de Salud
  - Director de los Servicios de Salud
- **Nivel Jurisdiccional:**
  - Coordinador del Programa de Atención a la Infancia y la Adolescencia (PASIA)
  - Coordinador Estatal de Hospitales de Segundo y Tercer Nivel

Para acciones de registro y análisis de información:

- **Nivel Federal**: CeNSIA
- **Nivel Estatal:** Secretario de Salud
  - Director de los Servicios de Salud
- **Nivel Jurisdiccional:**
  - Coordinador del Programa de Atención a la Infancia y la Adolescencia (PASIA)
  - Coordinador Estatal de Hospitales de Segundo y Tercer Nivel

c) Recursos financieros.

- Fuente de Financiamiento: Cámara de Diputados (SHCP).
- Contacto con Organismos No Gubernamentales (ONG) y Empresas Socialmente Responsables (ESR) para que colaboren con la estrategia con donativos en especie (material de difusión, difusión en medios de comunicación masiva, estudios de diagnóstico, tratamiento, etc… o bien, en efectivo.
- Incluir las intervenciones de diagnóstico y tratamiento para niños y niñas con alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas en el catálogo universal de Servicios de Salud y en el Seguro Médico para una Nueva Generación.
- Establecer estrategias para disminuir costos en los estudios diagnósticos de laboratorio y gabinete en los hospitales públicos de segundo nivel.

c. Acciones para mejora de la Gestión Pública

Para garantizar el cumplimiento de la estrategia de detección oportuna de las Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas deberán llevarse a cabo las siguientes acciones de rectoría que permitan dar unan adecuada dirección a la misma.

- **Rectoría**: 1) Coordinar la elaboración de programas de trabajo estatales acordes con los lineamientos emitidos en este programa y alineados a los esfuerzos y compromisos para lograr las metas comprometidas en el PROSESA 2013-2018. 2) Informar a los Secretarios de Salud Estatales de los avances y problemas detectados en sus entidades federativas durante las actividades de supervisión.
- **Acciones extrasectoriales**: Promover los acuerdos intersectoriales que permitan el desarrollo adecuado del programa y el

avance en las metas que requieren de la participación de otros sectores.

- **Regulación:** Se procederá a actualizar los manuales de procedimientos técnicos y guías así como a la elaboración de nuevos soportes documentales para el apoyo en el desarrollo de las actividades de la Estrategia. Así mismo se publicarán dichos soportes documentales en el Sistema Nacional de Registro de casos de pacientes con Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas, el cual además generará reportes sobre la incidencia de estos padecimientos por periodos de tiempo y Entidades Federativas.

VI. Evaluación y Rendición de Cuentas

a. Sistema de Monitoreo y Seguimiento

Con el propósito de dar respuesta a los planteamientos del Plan de Desarrollo 2013-2018 en materia de mejorar la gestión pública, específicamente a las estrategias propuestas, se indican las siguientes:

- Fortalecer la participación social en la prevención, detección y tratamiento oportuno de las alteraciones sexuales congénitas ligadas a cromosomas en niños, niñas y adolescentes hasta los 19 años.
- Fortalecer la prestación de los servicios de salud que garanticen la atención oportuna a la población blanco.
- Identificación de los recursos necesarios para la operación del programa.
- Fortalecer los mecanismos de seguimiento y supervisión del programa en los estados.

b. Evaluación de Resultados son los indicadores de impacto final

- Seguimiento periódico de las metas prioritarias el cual será reportado en los diversos informes solicitados por la Secretaria de Salud e instancias relacionadas.
- Reuniones nacionales para evaluar los avances en los niveles jurisdiccional, estatal y federal.
- Reuniones periódicas internas para la evaluación de resultados y propuesta de estrategias de mejora
- Información en la página web del Centro de los avances de la Estrategia.

VII. Beneficios

1. De acuerdo con la información del INEGI para el año 2010, se estimó que en México podría haber 25,815 casos de Síndrome de Turner, lo cual implica que de realizarse un diagnóstico oportuno y una referencia adecuada las complicaciones de índole sistémica serían menores en este número de casos, lo cual impactaría de manera positva en la esperanza de vida de estas pacientes.
2. Mejor calidad de vida de todos los afectados con alguna alteración congénita, sexual ligada a cromosomas.
   - Menor ausentismo escolar y laboral por ingresos hospitalarios.
   - Ayuda psicológica temprana a pacientes y familiares evitando trastornos depresivos y el aislamiento social
3. Menor costo de atención medica para el Sistema de Salud y el paciente.
   - Disminución del número de ingresos hospitalarios por complicaciones asociadas a las patologías que pueden acompañar a este grupo de padecimientos.
   - Reducción del costo de tratamiento médico al implementar medidas preventivas que ayuden a disminuir la presentación de ciertas enfermedades asociadas como Obesidad, Hipertensión Sistémica Diabetes Mellitus tipo 2 e hipercolesterolemia.
4. Los padres de las pacientes con alteraciones congénitas sexuales ligadas a cromosomas también se verán beneficiados, ya que al tener un mejor conocimiento de estos padecimientos podrán reconocer que con el tratamiento oportuno no es una limitante para desarrollar una vida normal y facilitarán la adaptación de sus hijas en la vida cotidiana.
5. Mejor aprovechamiento escolar al identificar los posibles trastornos cognitivos que acompañan a estos padecimientos e implementar medidas para su tratamiento.
6. Los padres conocerán los diferentes medios de diagnóstico específico tales como: cariotipo y asesoramiento genético.

VIII. Bibliografía

1. Plan Nacional de Desarrollo 2013-2018
2. Programa Sectorial de Salud 2013-2018
3. PROIGUALDAD 2013-2018
4. Elsheikd M, Dunger D.B, Conway G.S, Wass J.A. Turner's Syndrome in Adulthood. Endocrinol Rev, 2002; 23(1): 120-40.
5. Gravholt H,C, Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner Syndrome. Eur J Endocrinol, 2004; 151: 657-87.
6. Baldin AD, Siviero-Miachon AA, Fabbri T, de Lemos-Marini SH, Spinola-Castro AM, Baptista MT, D'Souza-Li LF, Morcillo AM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Turner syndrome and metabolic derangements: another example of fetal programming. Early Hum Dev. 2012 Feb;88(2):99-102.
7. Tan K.L, Yeo G.H, Pattern of Turner syndrome in Singapore (1999-2004). Singapore Med J, 2009; 50(6): 587-90.
8. Suzzanne B. Cassidy. Management of Genetic Syndromes. Turner Syndrome. 3rd edition. Wiley-Blackwell. 2010
9. Morgan T, Turner Syndrome. Diagnosis and Management. Am Fam Physician, 2007; 76: 405-10.
10. Kesler S,R, Turner Syndrome. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am, 2007;16(3):709-22
11. Saenger P, Abertsson W K, Conway G.S, Davenport M, Gravholt C, Hintz R, et al. Recommendations for the Diagnosis and Management or Turner Syndrome. J Clin Endocrinol Metab, 2001; 86: 3061-9.
12. Shriam N. Rajpathak, Shamsudheen K. V., Ashok P, Vinod S, Sridhar S, Deepti D.D. Human 45,X Fibroblast Transcrtiptome Reveal Dinstinct Differentially Expressed Genes Including Long Noncoding RNAs Potencially Associated with the Pathophysiology of Turner Syndrome.
13. Hjerrild B, Havmand M.K, Gravholt C, Turner syndrome and clinical treatment. British Medical Bulletin, 2008; 86: 77-93
14. Bondy C, Care of Girls and Women with Turner Syndrome: A Guideline of the Turner Syndrome Study Group. J Clin Endocrinol Metab, 2007; 92: 10-25
15. Muinck Keizer-Schrama S, Van den Broeck J, Sas T, Hokken-Koelega A, Final Height of Growth Hormone-Treated GH-Deficient Children and Girls with Turner's Syndrome: The Dutch Experience. Horm Res, 1999; 51(3):127-31.
16. Plotnick L, Attie K, Blethen S, Sy J, Growth Hormone Treatment of Girls With Turner Syndrome: The National Cooperative Growth Study Experience. Pediatrics, 1998; 102: 479-81.
17. Soriano-Guillen L, Coste J, Ecosse E, Léger J, Tauber M, Cabrol S, et al. Adutl Height and Pubertal Growth in Turner Syndrome after Treatment with Recombinant Growth Hormone. J Clin Endocrinol Metab, 2005; 90: 5197-204.
18. Ranke M, Lindberg A, Ferràndez L.A, Darendeliler F, Albertsson-Wikland K, Dunger D, et al. Major Determinants of Height Development in Turner Syndrome (TS) Patients Treated With GH: Analysis of 987 Patients From KIGS. Pediatr Res, 2007; 61:105-10
19. Spiliotis B, Recombinant human growth hormone in the treatment of Turner Syndrome. Therapeutics and Clinical Risk Management, 2008; 4(6):1177-83
20. Wooten N, Bakalov V, Hill S, Bondy C, Reduced Abdominal Adiposity and Improved Glucose Tolerance in Growth Hormone-Treated Girls with Turner Syndrome. J Clin Endocrinol Metab, 2008; 93: 2109-14.
21. Annerén G. Syndromes charaterized by postnatal growth retardation. Suiza: OCC; 1997.
22. De Sanctis V, Pinamonti A. En: Manual of Disease-Specific Growth Charts and Body Standard Measurements. Italia: Pacini editore; 1996.
23. www.who.int/healthinfo/global_burden...daly/en

IX. Glosario de Términos, Acrónimos y Sinónimos

Alteraciones Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas: grupo de padecimientos ocasionados por defectos en el número total de cromosomas o en algunos de los genes, que ocasionan anormalidades ya sea en el desarrollo de los genitales internos, externos, y/o en la producción hormonal de las gónadas, que en ocasiones puede causar ambigüedad genital y falta de desarrollo de caracteres sexuales secundarios.

Aneuploidía : número cromosómico anormal debido a un cromosoma extra o ausente que causa malformaciones, retraso mental o ambas.

CEC´s: Centros Estatales de Capacitación.

Cromosomas: estructuras que se encuentran en el núcleo de cada una de las células que forman nuestro organismo y dentro de estos se encuentra todo el material genético que determinará las características tanto externas como internas del individuo.

DALYs (por sus siglas en inglés, Disability Adjusted Life Years), es la suma de los años de vida potencial perdidos debido a mortalidad prematura y los años de vida productiva perdidos debido a discapacidad.

Detección temprana: es aquella que se realiza desde antes del nacimiento en los casos que técnicamente es posible realizarla, o desde la etapa de recién nacido y hasta antes de los 5 años de edad.

D.O.F: Diario Oficial de la Federación.

ESR: Empresas Socialmente Responsables.

Gonadoblastoma: tumor raro compuesto por una combinación de células germinales y cordones sexuales-estroma que afecta exclusivamente a pacientes con disgenesia gonadal hasta en un 30% y se asocia a la presencia de material genético del cromosoma Y.

INEGI: Instituto Nacional de Estadística y Geografía.

ONG: Organismos No Gubernamentales.

PND: Plan Nacional de Desarrollo.

PROSESA: Programa Sectorial de Salud

PROIGUALDAD: Programa Nacional para la Igualdad de Oportunidades y no Discriminación contra las Mujeres.

Registro Nacional de Pacientes con Alteraciones Sexuales Congénitas: sistema informático en el cual deberán capturarse a los casos ya existentes y a todos los casos nuevos de pacientes con alguna alteración sexual congénita ligada a cromosomas incluyendo a las pacientes con síndrome de Turner que nos permita llevar un control estadístico del número de casos en la República Mexicana.

SHCP: Secretaria de Hacienda y Crédito Público.

Síndrome de Turner (ST): alteración originada por la ausencia parcial o total de un cromosoma sexual, sólo afecta a mujeres, las cuales presentan una gran variabilidad fenotípica que puede ir desde una simple reducción en la talla final y falla ovárica prematura hasta un cuadro grave en el cual se van a presentar la mayoría de las manifestaciones clínicas y enfermedades asociadas que caracterizan al síndrome.