



# Panorama actual del Síndrome de Turner



CeNSIA

Dra Solange Heller Rouassant

# Síndrome de Turner

La perspectiva actual de salud para niñas y mujeres con ST ha mejorado, debido a un diagnóstico oportuno, prevención de complicaciones, identificación de comorbilidades asociadas, y el empleo correcto de intervenciones farmacológicas

Las investigaciones genéticas del ST, los aspectos físicos, psicológicos, emocionales, sociales e intelectuales, permiten una mayor comprensión del ST y contribuyen a mejorar la calidad de vida de las pacientes y su familia

Guía de práctica GPC Diagnóstico, Tratamiento y Cuidado de la Salud en niñas y mujeres con Síndrome de Turner



# Síndrome de Turner

## *Objetivos de la capacitación:*

- ¿Cuáles son los datos clínicos que sugieren el diagnóstico?
- ¿Cómo se establece el diagnóstico a cualquier edad?
- ¿Cuál es el papel del tratamiento con hormona de crecimiento y la terapia hormonal sustitutiva?
- ¿Cómo se debe realizar la supervisión de salud y seguimiento de pacientes?





# » ¿Qué es el Síndrome de Turner?



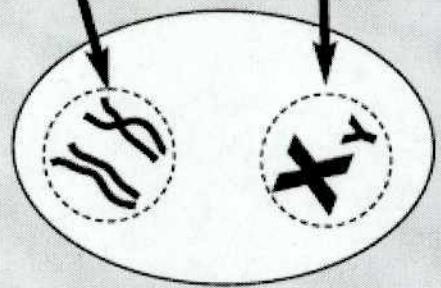
- ❖ Un síndrome es un conjunto de rasgos, características o síntomas que se presentan frecuentemente juntos y que provienen de una misma causa
- ❖ En 1938, el Dr Henry Turner publicó un reporte describiendo 7 niñas que tenían rasgos o características en común: **estatura baja, falta de desarrollo sexual, cubitus valgus**(brazos que se dirigen ligeramente hacia afuera a partir de los codos),cuello membranoso aleado y línea muy baja en la parte posterior de la cabeza. Esta condición llegó a ser conocida como síndrome de Turner

# ¿Qué son los cromosomas?

- Los cromosomas contienen el ADN que determina las características físicas y del desarrollo. Los seres humanos tienen 46 cromosomas, de los cuales 23 son heredados del papá y los otros 23 de la madre.
- Los 46 cromosomas se organizan en pares, 22 son iguales en hombres y mujeres, los dos restantes son los sexuales y definirán el género.

## Autosomas

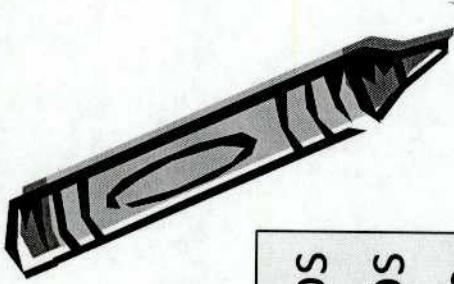
La mayor parte de las células del cuerpo contienen 22 pares de cromosomas llamados autosomas. Cada par es diferente y lleva un par diferente de genes.



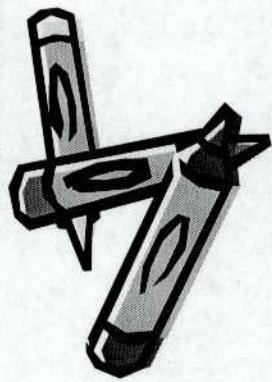
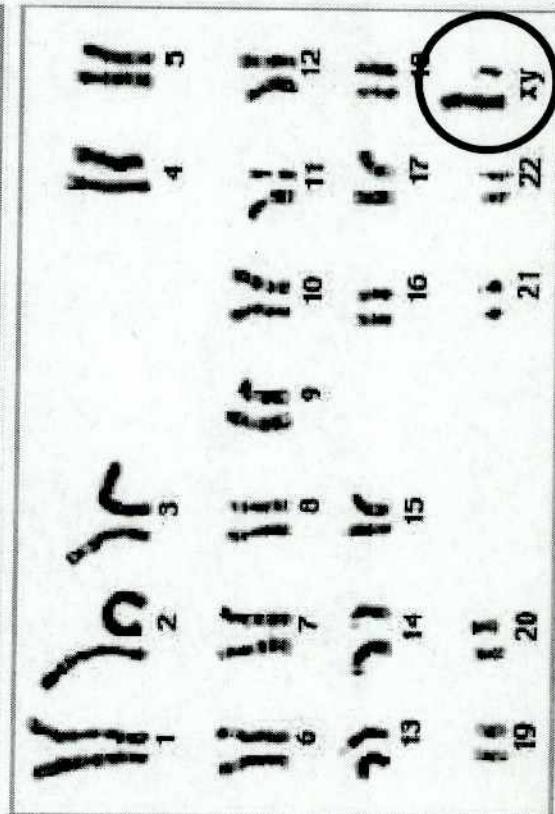
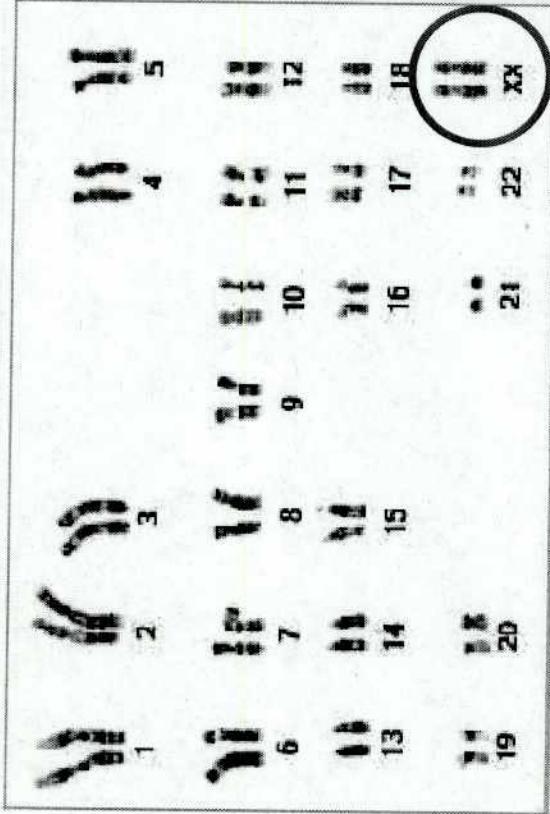
## Un par de cromosomas sexuales

La mayor parte de las células del cuerpo tienen un par de cromosomas sexuales. Esta célula contiene un cromosoma X (el más grande) y un cromosoma Y, por lo tanto es probable que esta persona sea un hombre (XY). Si estuvieran presentes dos cromosomas X, probablemente la persona sería una mujer (XX).





Las mujeres tienen dos  
mismos  
de los  
cromosomas sexuales,  
que se escriben como XX,  
mientras que los  
hombres tienen un  
cromosoma X y un  
cromosoma Y, que se  
escriben como XY.

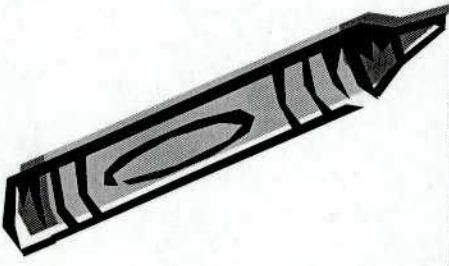


## Cromosomopatías:

Las alteraciones numéricas o estructurales, por aumento o disminución en el número de cromosomas. Todo cambio en la cantidad de material genético, tiene manifestación fenotípica; alteración en todas las células o en algunas de ellas(mosaicos)

Alteraciones cromosómicas NUMERICAS	Alteraciones cromosómicas ESTRUCTURALES
<ul style="list-style-type: none"><li>• Trisomía 21(Down)</li><li>• Trisomía 18(Edwards)</li><li>• Trisomía 13(Patau)</li><li>• XO(Turner)</li><li>• XXY (Klinefelter)</li><li>• XYY</li><li>• Triploidia,Mosaicismos</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Deleciones(5p-)</li><li>• Duplicaciones</li><li>• Translocaciones</li><li>• Fragilidades(X-Frágil)</li></ul>

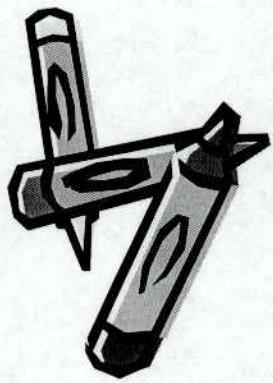
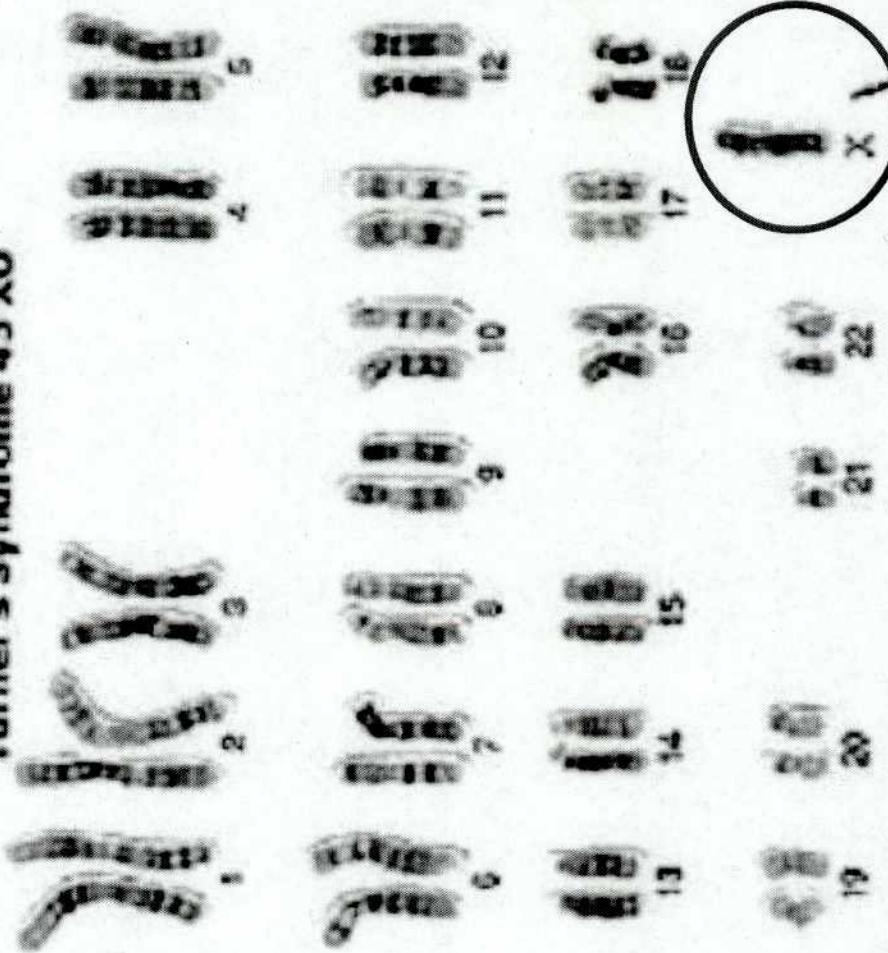




En el Síndrome de Turner una mujer no posee el par usual de los cromosomas X completos. Generalmente tiene sólo un cromosoma X

Algunas pacientes tienen dos cromosomas X, pero uno está incompleto. A veces, una mujer tiene algunas células con los dos cromosomas X, pero otras células tienen sólo uno

Turner's Syndrome 45 XO



# Síndrome de Turner

- ❖ Afecta a las niñas, la incidencia estimada es de un caso por cada 2 500 mujeres nacidas vivas
- ❖ INEGI, 2005: 53 013 433 mujeres  
En México podría haber 26,500 casos de Síndrome de Turner



# Síndrome de Turner

Características más comunes de niñas y adolescentes con Síndrome de Turner:

Linfedema

Displasia ungueal (uñas pequeñas, estrechas e hiperconvexas)

Implantación baja del cabello

Cuello alado

Implantación baja de pabellones auriculares

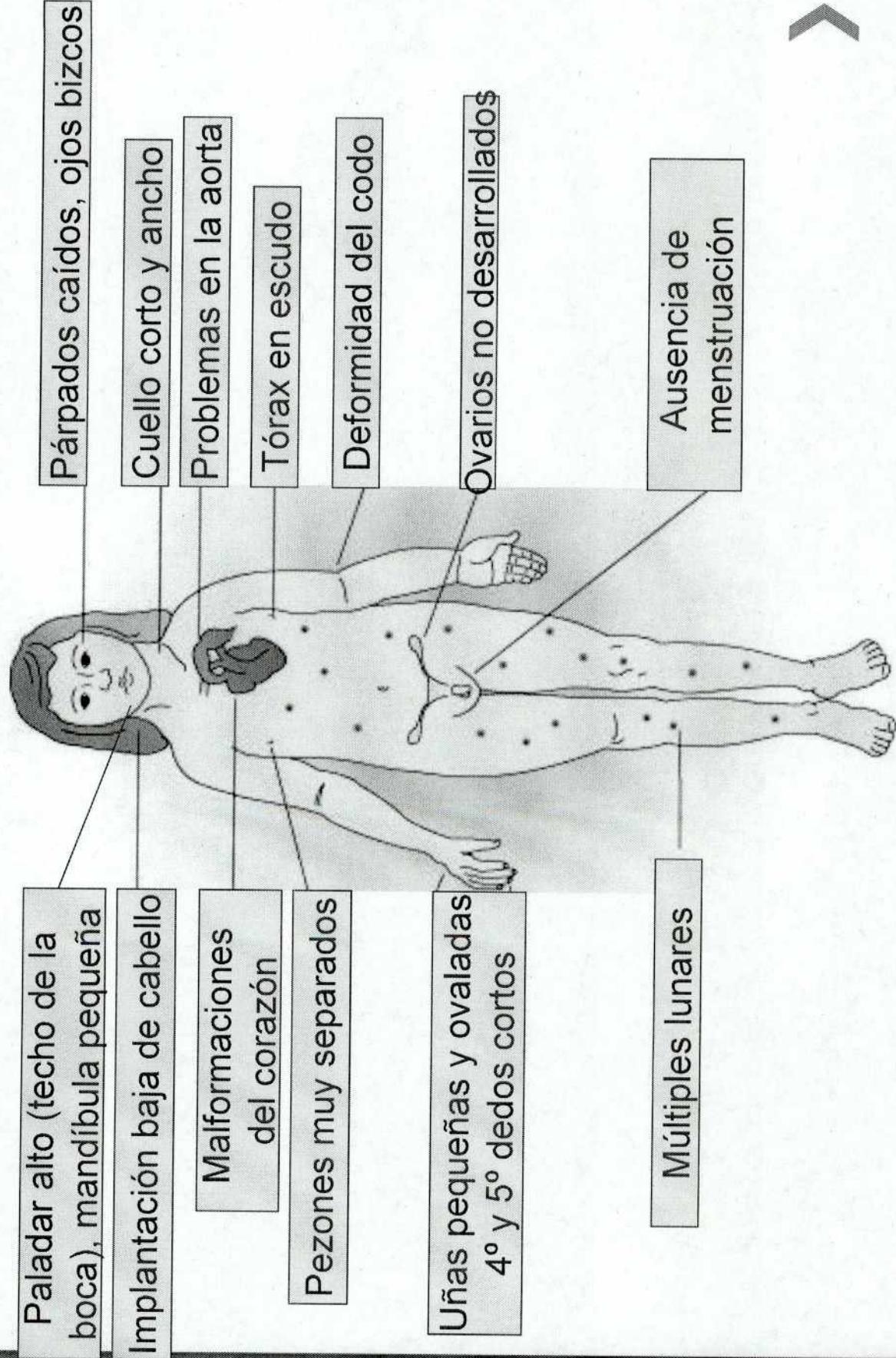
Retrognatia

Cubitus valgus

TALLA BAJA



## Además de talla baja otros problemas que pueden tener son:



## Turner Syndrome: Updating the Paradigm of Clinical Care

Jordan E. Pinsky<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Department of Endocrinology, Division of Endocrinology, Diabetes, and Metabolism, University of California, San Francisco

J Clin Endocrinol Metab, June 2012, 97(6):E994-E1003

### Diagnóstico:

- Prenatal
- Postnatal
- Adolescencia
- Uso de hormona del crecimiento
- Terapia de remplazo
- Defectos cardiovasculares
- Riesgos cardiovasculares
- Deficiencia ovárica
- Inducción de la pubertad
- Seguimiento



# Síndrome de Turner: Diagnóstico

Diagnóstico	Porcentaje
Al nacimiento	15%
Durante la infancia	27%
Durante la adolescencia	20%
Edad adulta	38%

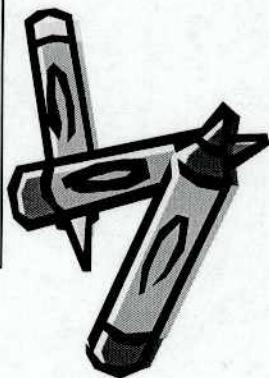
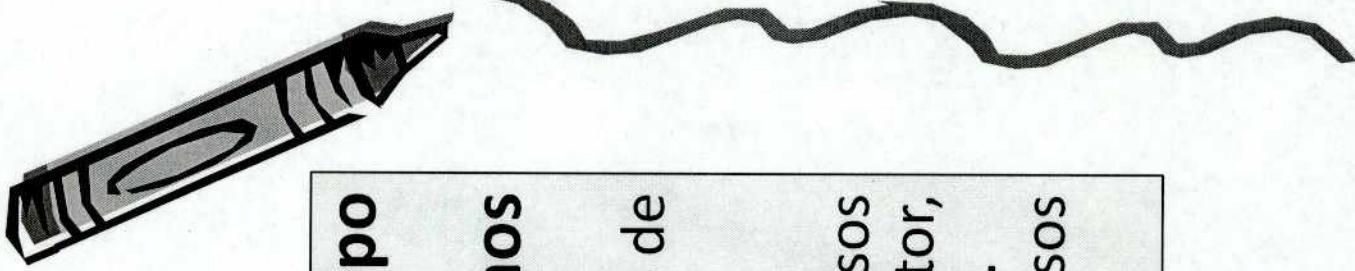


Guía de práctica GPC Diagnóstico ,Tratamiento y Cuidado de la Salud en niñas y mujeres con Síndrome de Turner

# Síndrome de Turner:

## Etapa prenatal

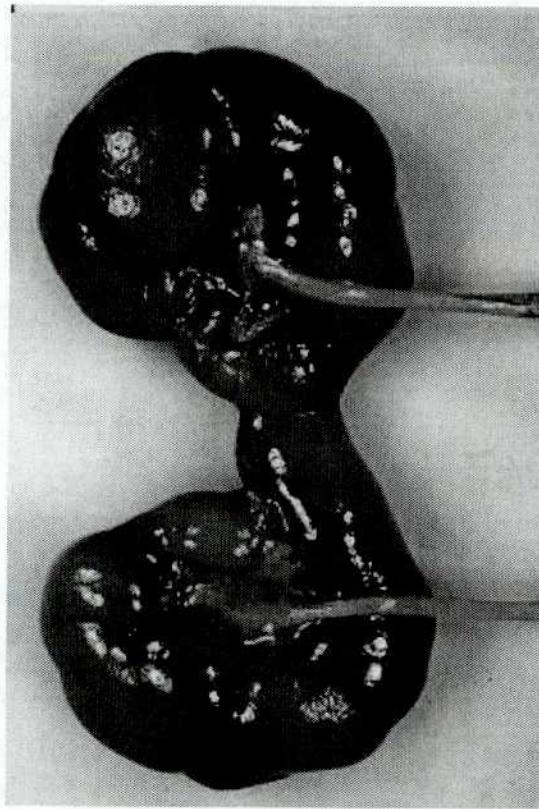
- Diagnóstico “accidental”, al realizar un cariotipo por amniocentesis
- Ultrasonido prenatal: Presencia de signos compatibles
  - ❖ **Pliége engrosado nucal:** Presente en 5 a 10% de fetos con Síndrome de Turner.
  - ❖ **Higroma quístico del cuello** (tabicado)
  - ❖ **Malformación renal:** en 40 a 60 % de casos (riñón en hendidura, doble sistema excretor, obstrucción de vías urinarias, ausencia de un riñón.
  - ❖ **Malformaciones de corazón** en 48% de los casos (defectos de la aorta frecuentes)



## **Malformaciones renales**

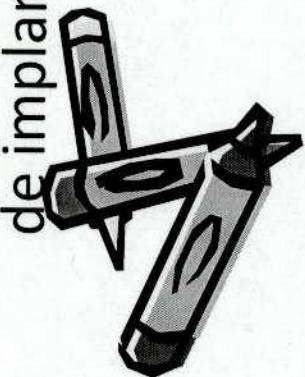
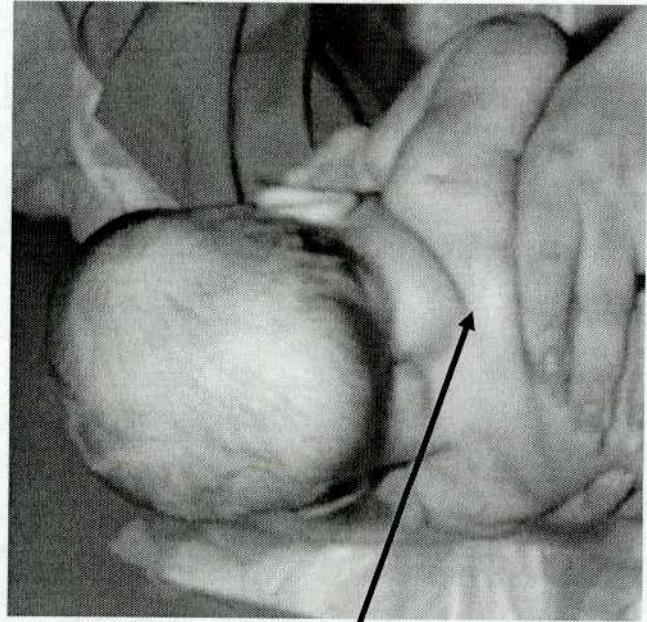
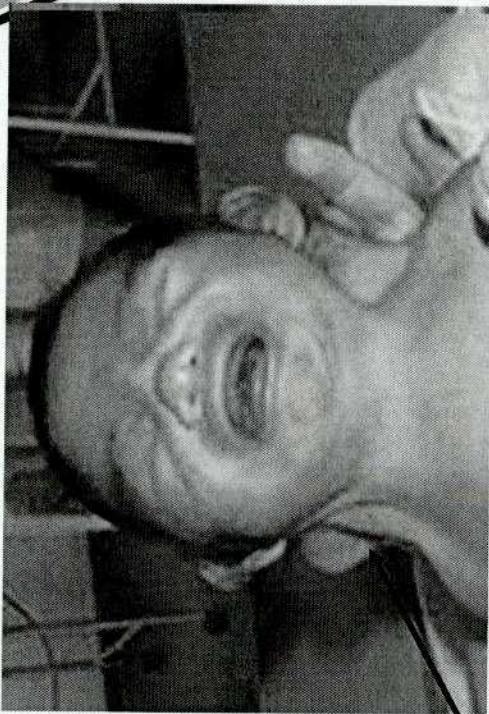
Riñones en herradura

**Malformaciones del  
sistema colector.**

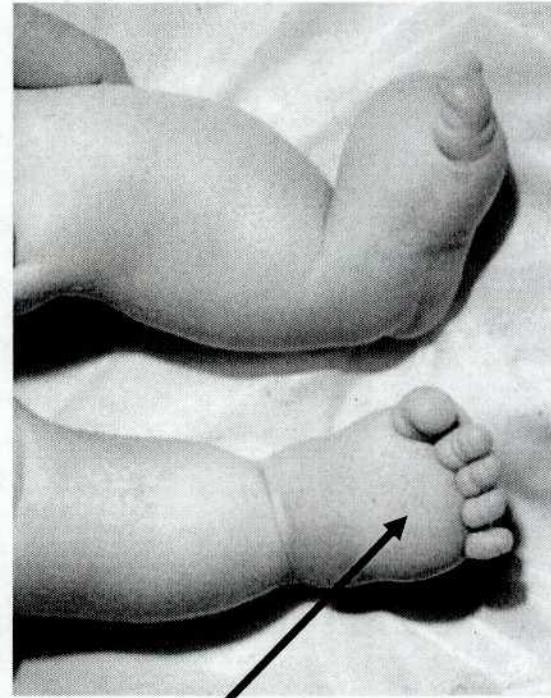
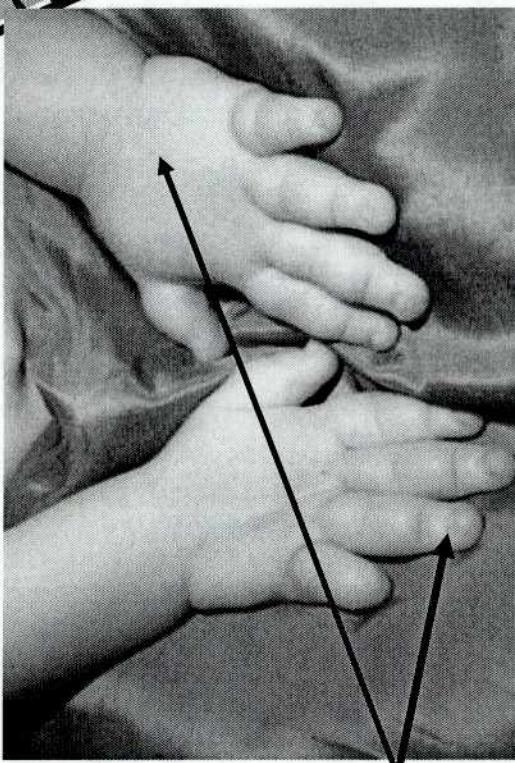


# Síndrome de Turner: Periodo neonatal

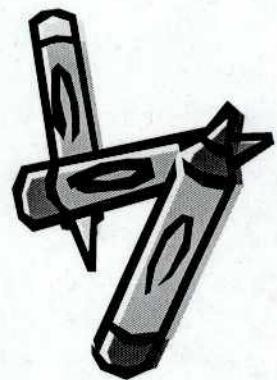
- Peso y talla al nacer ligeramente menor a la esperada (2 a 3 cm)
- Paladar más arqueado de lo normal
- Labio superior en forma de V invertida
- Cuello ancho
- Exceso de piel a los lados del cuello (Pterigium colli)
- Pliegue nucal
- Pabellones auriculares grandes, de implantación baja



# Síndrome de Turner: Periodo neonatal

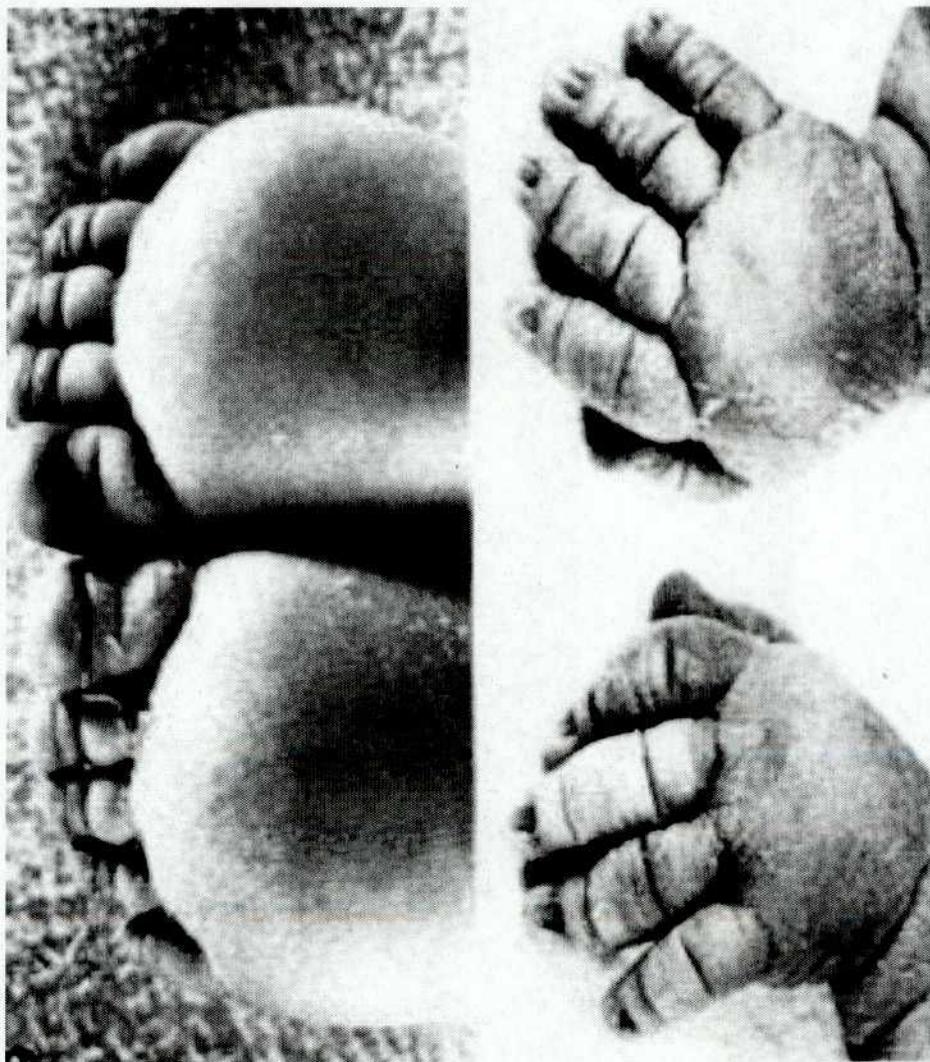


- Esternón hendido
- Mandíbula pequeña
- Uñas pequeñas y ovaladas
- Linfedema (hinchazón) de dorso de manos y pies
- Malformación cardiaca y renal



Linfedema

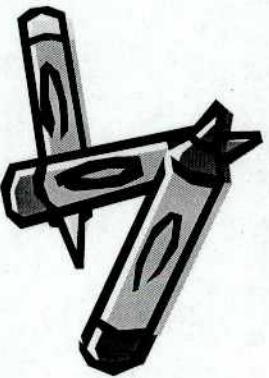
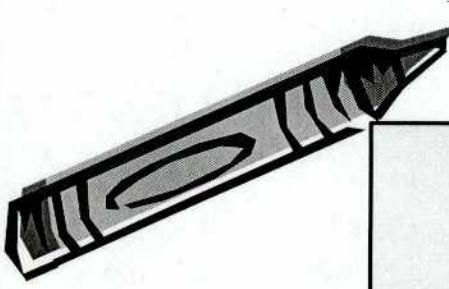
Uñas curveadas y frágiles



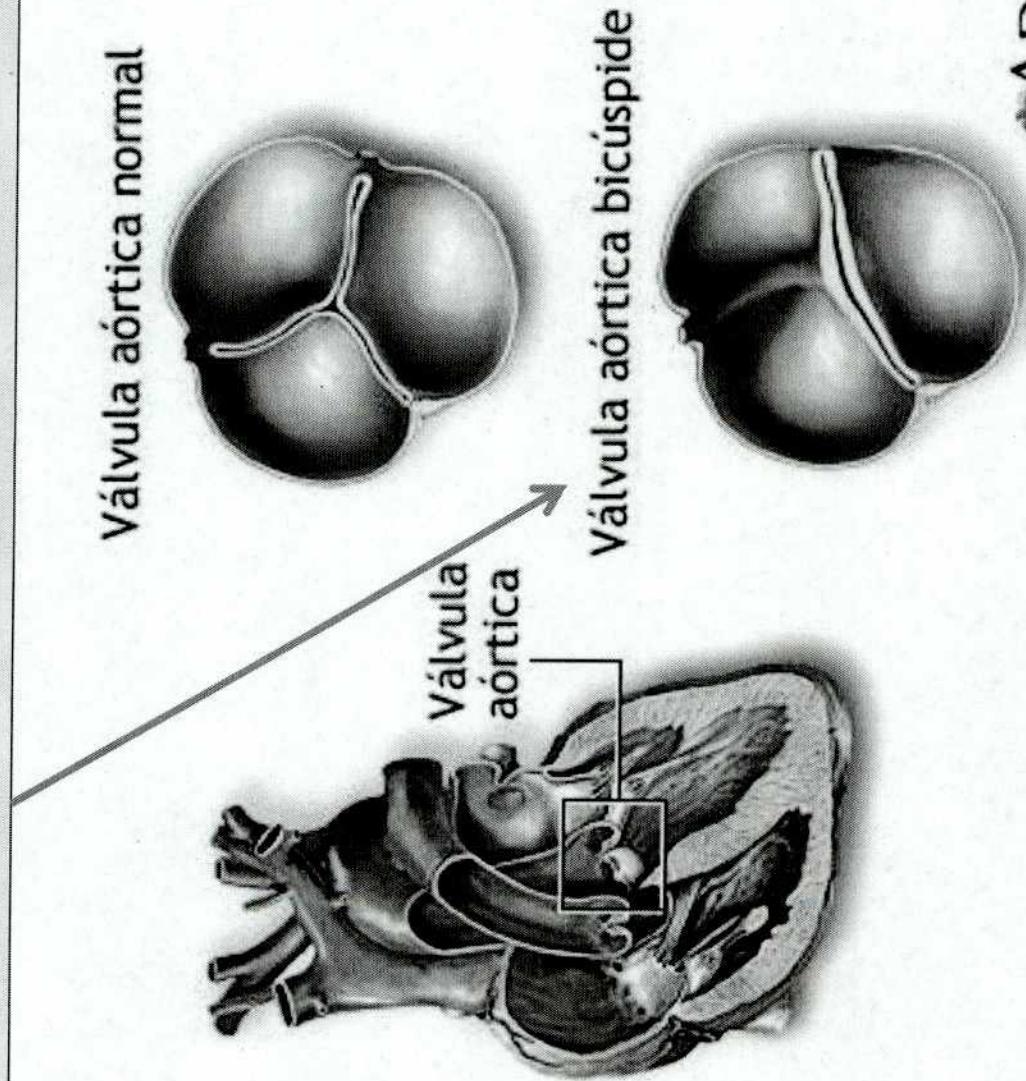
# Síndrome de Turner: Periodo neonatal

**Es importante en esta etapa descartar:**

- Malformaciones cardíacas (ej válvula aórtica bicúspide y coartación aórtica que pueden poner en riesgo la vida si no son detectadas tempranamente : Ecocardiograma
- Malformaciones renales: Ultrasonido renal.
- Puede requerirse procedimientos quirúrgicos para corregir los defectos del corazón

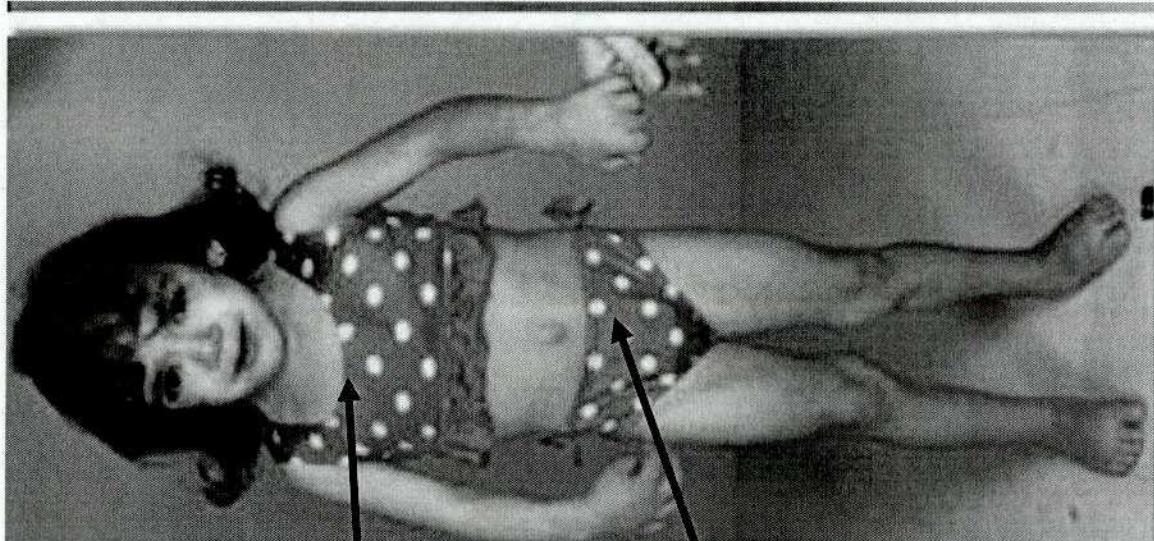


Anormalidades congénitas del corazón por ejemplo  
válvula aórtica bicusíspide o coartación aórtica



# Síndrome de Turner: Etapa preescolar y escolar

- Desaparece el edema
- Aspecto corporal tosco
- Pezones lateralizados y pequeños
- Tronco ancho
- Lunares (nevi) en tronco
- Fisuras palpebrales hacia abajo ( "ojos tristes" )
- Curvatura del codo hacia adentro (cubitus valgus)
- Segmento corporal inferior mas corto que el superior



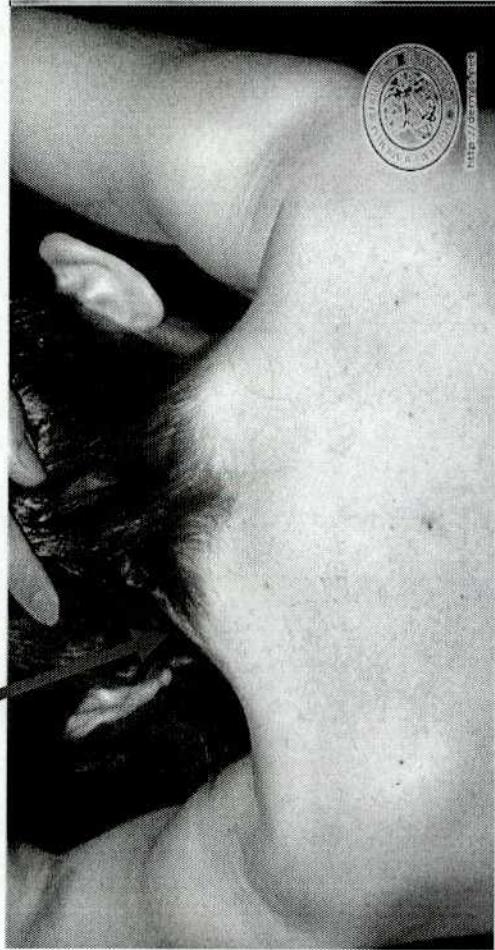
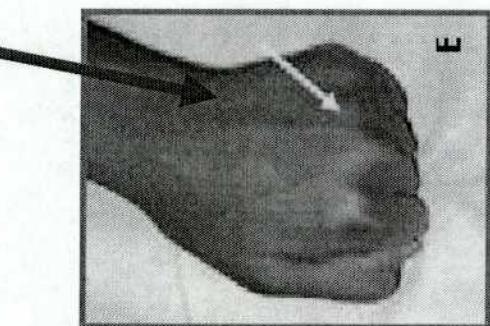
# Síndrome de Turner:

## Etapa preescolar y escolar



•Acortamiento del 4º metacarpiano!

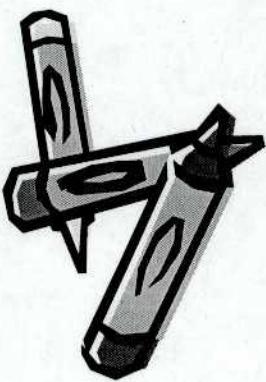
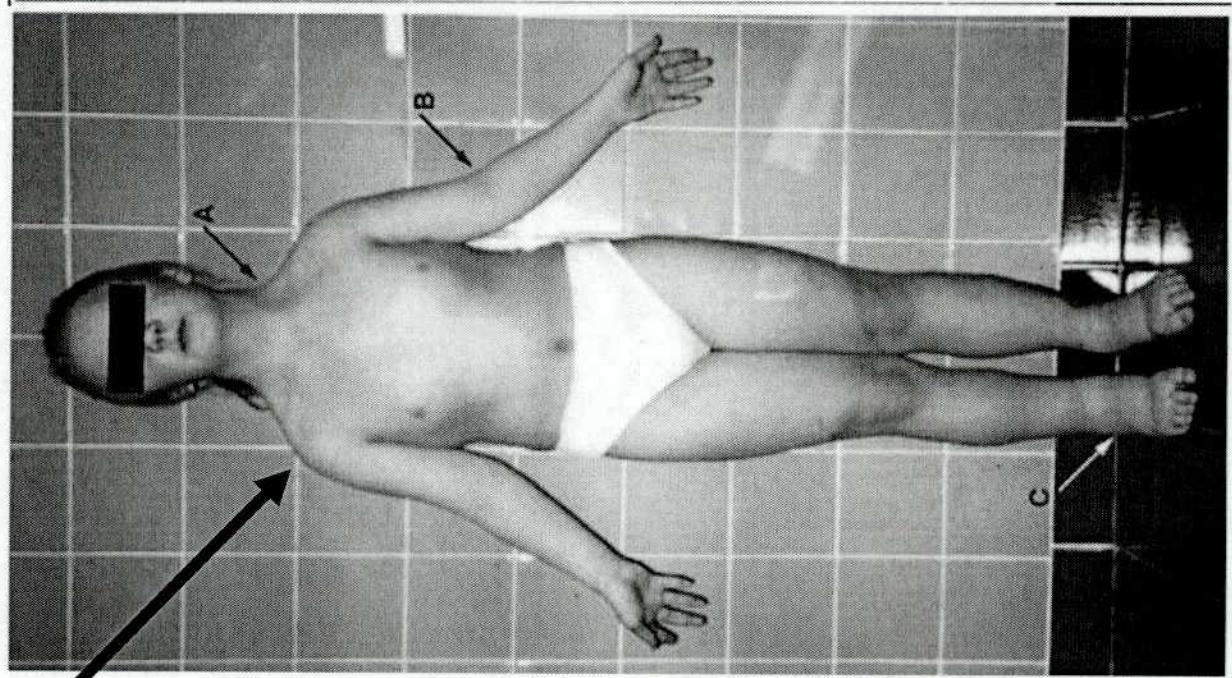
- Uñas pequeñas y ovaladas
- Infecciones frecuentes del oído
- Otitis media recurrente
- Disminución de la audición
- Dificultad para las matemáticas
- Cabello con implantación baja

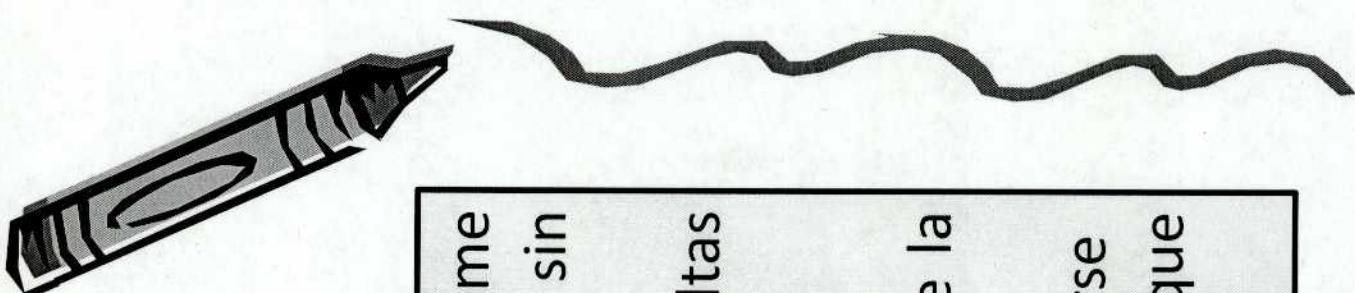


# Síndrome de Turner:

## Etapa puberal

- 25% presentan brote mamario (telarquia) entre los 11.5 a 12 años.
- Menos del 10% presentan menstruaciones
- Pueden presentar 1 o + menstruaciones y luego ninguna, (amenorrea secundaria)
- Aparece vello axilar y púbico, por efecto de hormonas de la glándula suprarrenal





## Síndrome de Turner: Vida adulta



- Algunas mujeres no saben que tienen Síndrome de Turner hasta que llegan a la etapa adulta sin haber presentado menstruaciones
- Con el enfoque actual del ST mujeres adultas pueden tener una buena calidad de vida
- Sexualidad y fertilidad
  - Se busca favorecer el desarrollo normal de la sexualidad desde la infancia y adolescencia
  - Rara vez una mujer con ST puede embarazarse
  - La mujer con ST tiene las mismas opciones que otras mujeres con problemas de fertilidad



## Síndrome de Turner: Comorbilidades / complicaciones

- » Cardiopatías :
- » Válvula aórtica bicúspide 30%
- » Coartación aórtica 12%
- » Elongación del arco transverso 49%
  - » Riesgo ↑ riesgos de enfermedad coronaria:
  - » Riesgo ↑ de ateroesclerosis
  - » Hipertensión arterial en 50 %
  - » Diabetes mellitus tipo 2
  - » Lipoproteínas de baja densidad y triglicéridos ↑



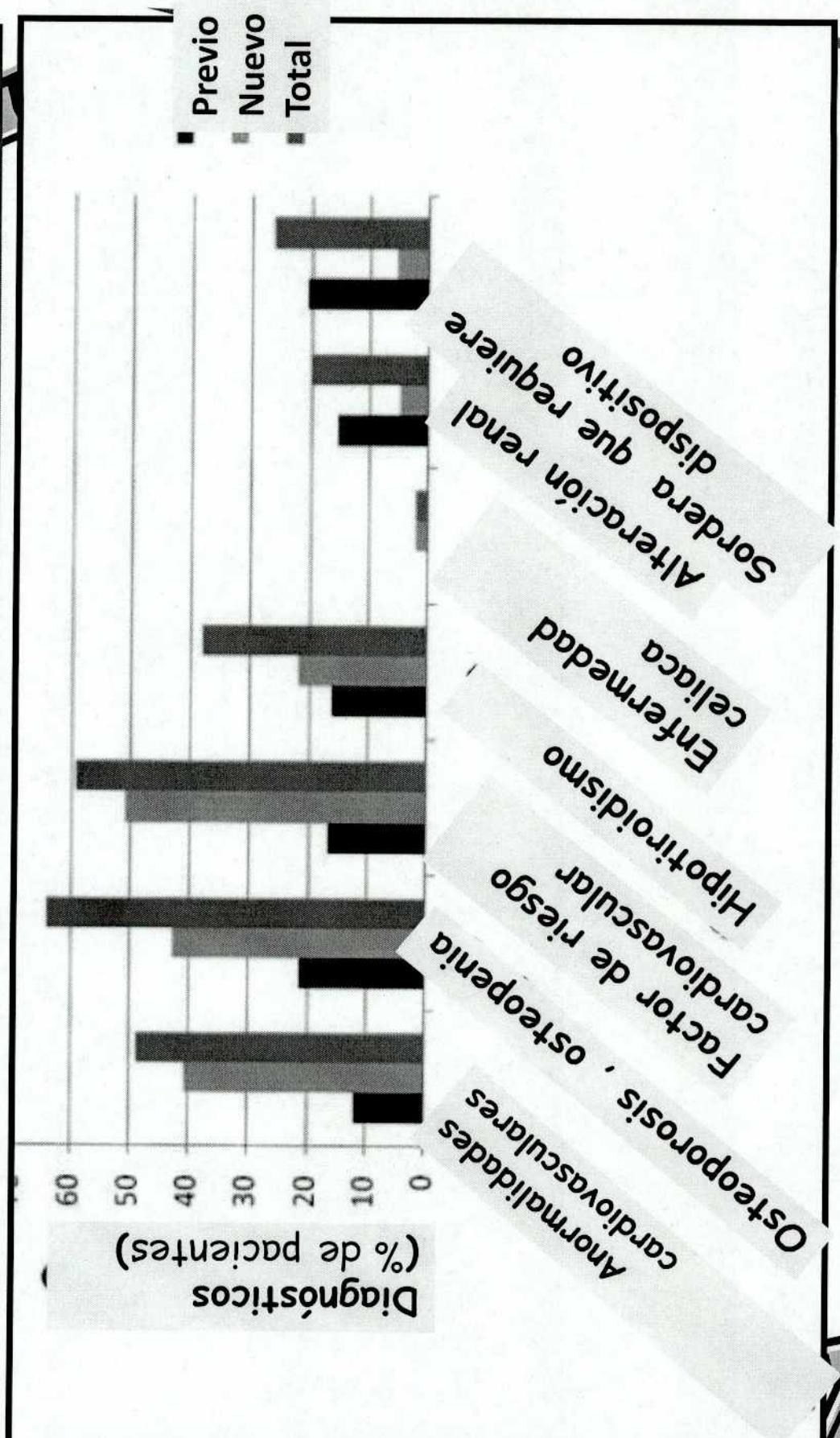
## Síndrome de Turner Comorbilidades/ complicaciones

- ❖ Osteoporosis y fracturas más frecuentes.  
Pueden mejorar con tratamiento con hormona de crecimiento y estrógenos
- ❖ ↓ densidad mineral ósea
- ❖ Hipotiroidismo en 10 a 30%
- ❖ ↑ enfermedad celiaca, enfermedad inflamatoria intestinal



# Síndrome de Turner: Alteraciones

J Clin Endocrinol Metab Sep. 2012, 96(9):E1517-E1526

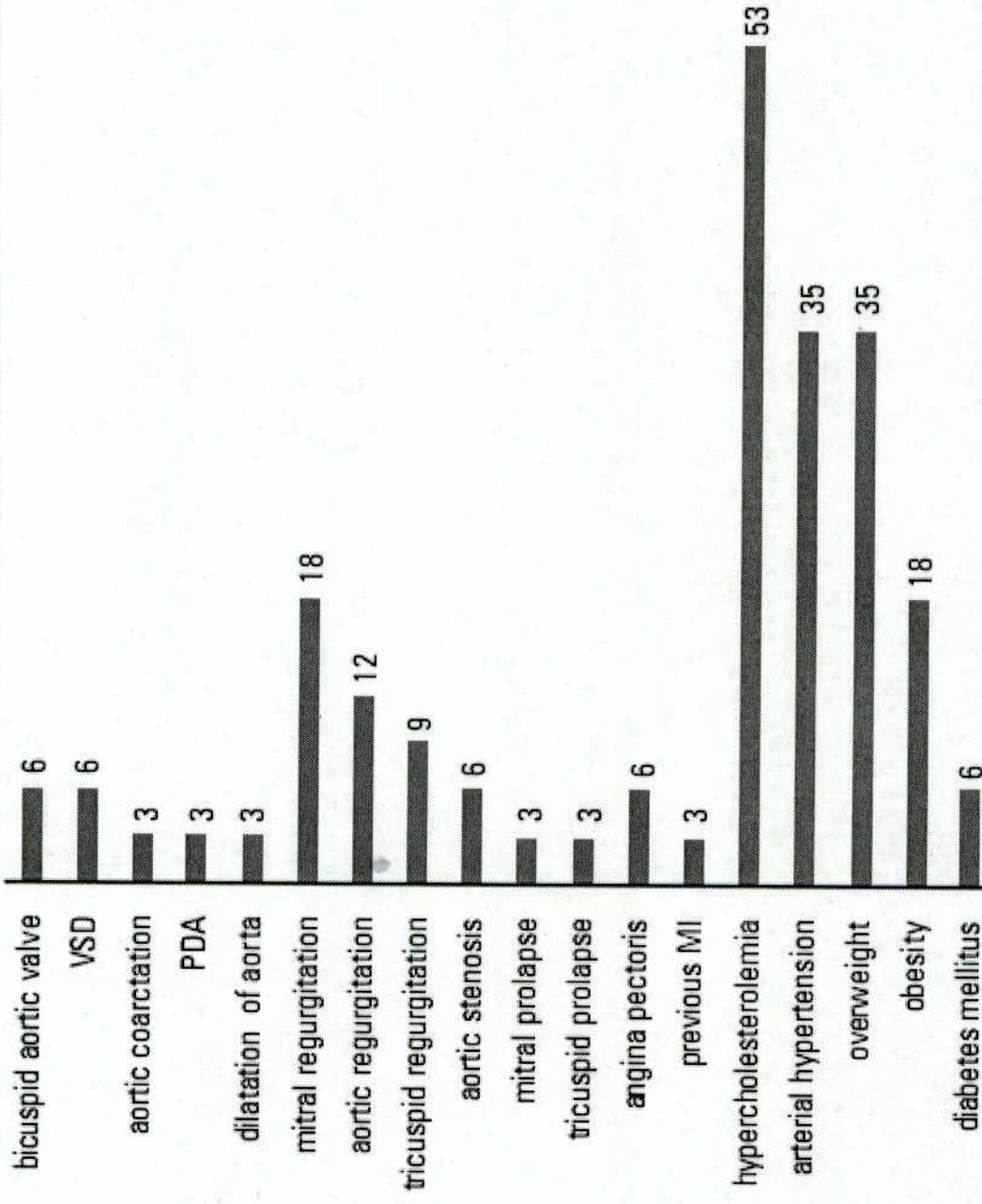


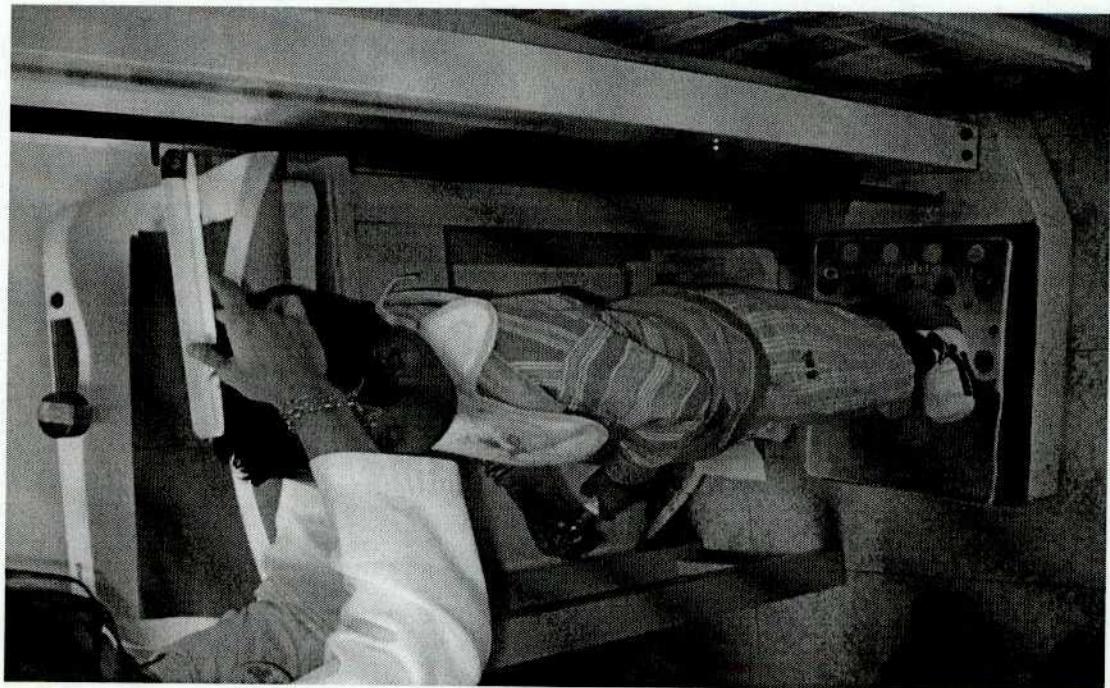
# Cardiovascular abnormalities in patients with Turner syndrome according to karyotype

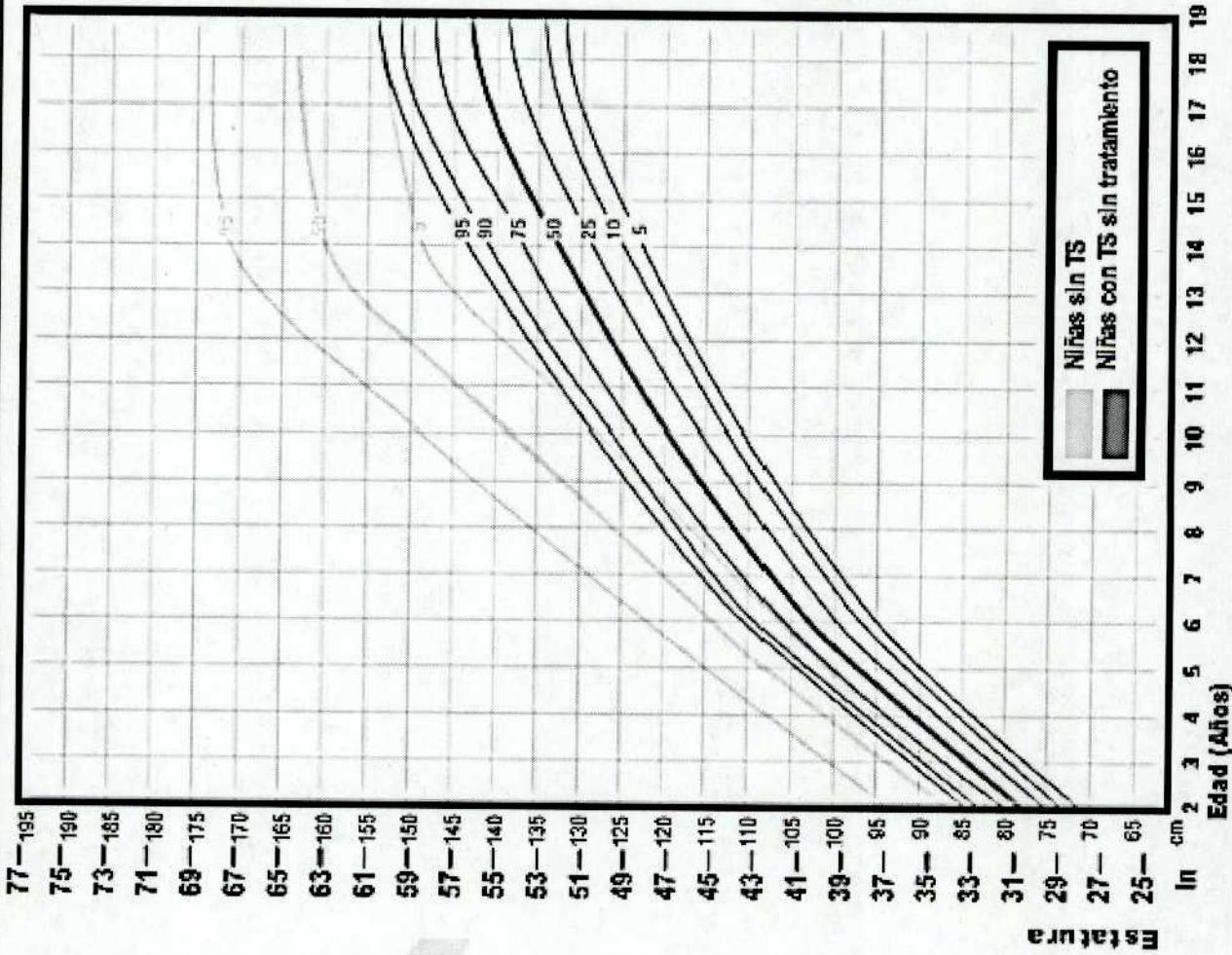
Own experience and literature review

Kajetan Poprawski<sup>1</sup>, Marek Michalski<sup>1</sup>, Małgorzata

POLSKIE ARCHIWUM MEDYCZNY WĘWNETRZNEJ 2009; 119 (7-8)



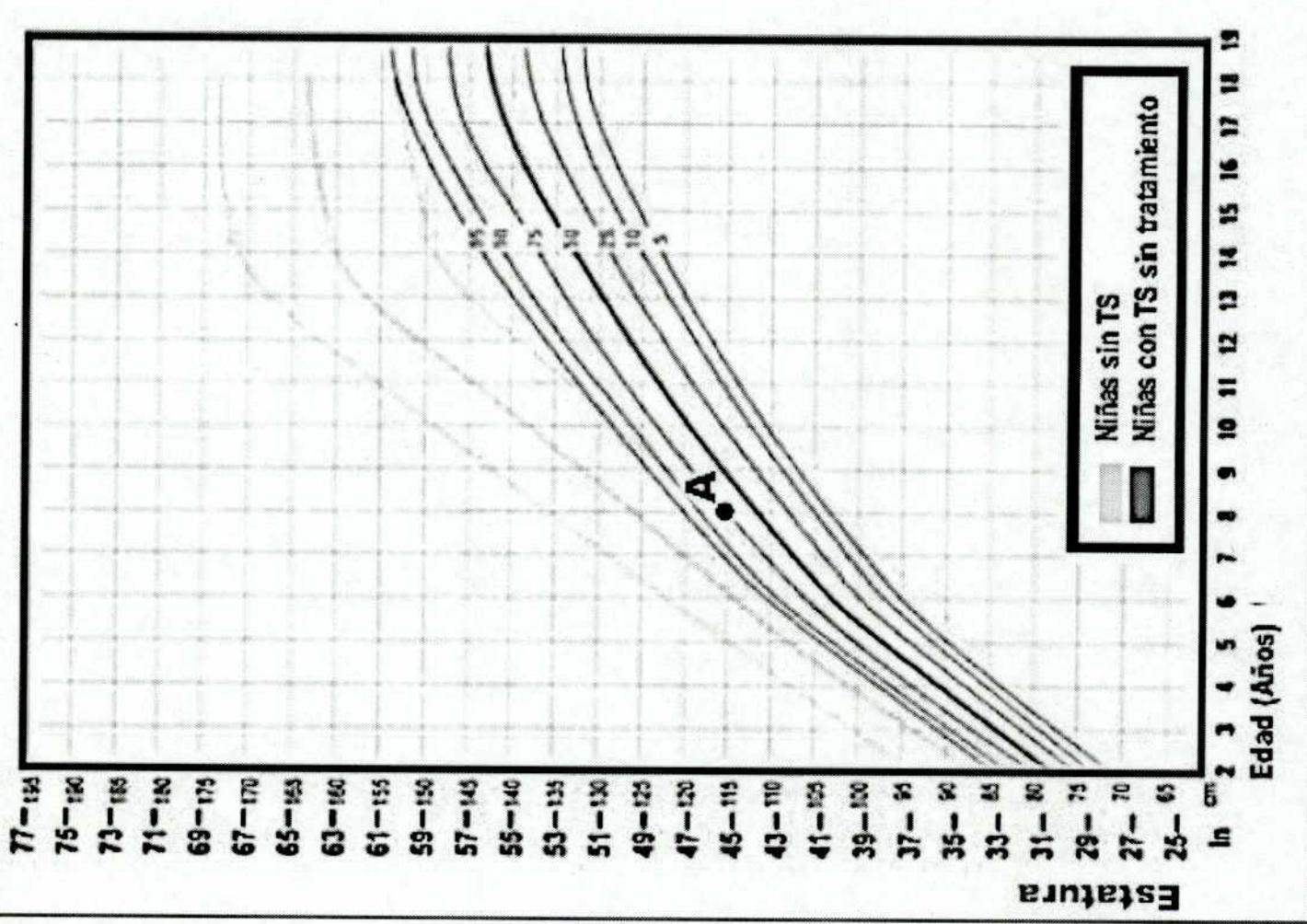




Lyon AJ et al. Growth curve for  
girls with Turner syndrome.  
Arch Dis Child 1985;60:932-935

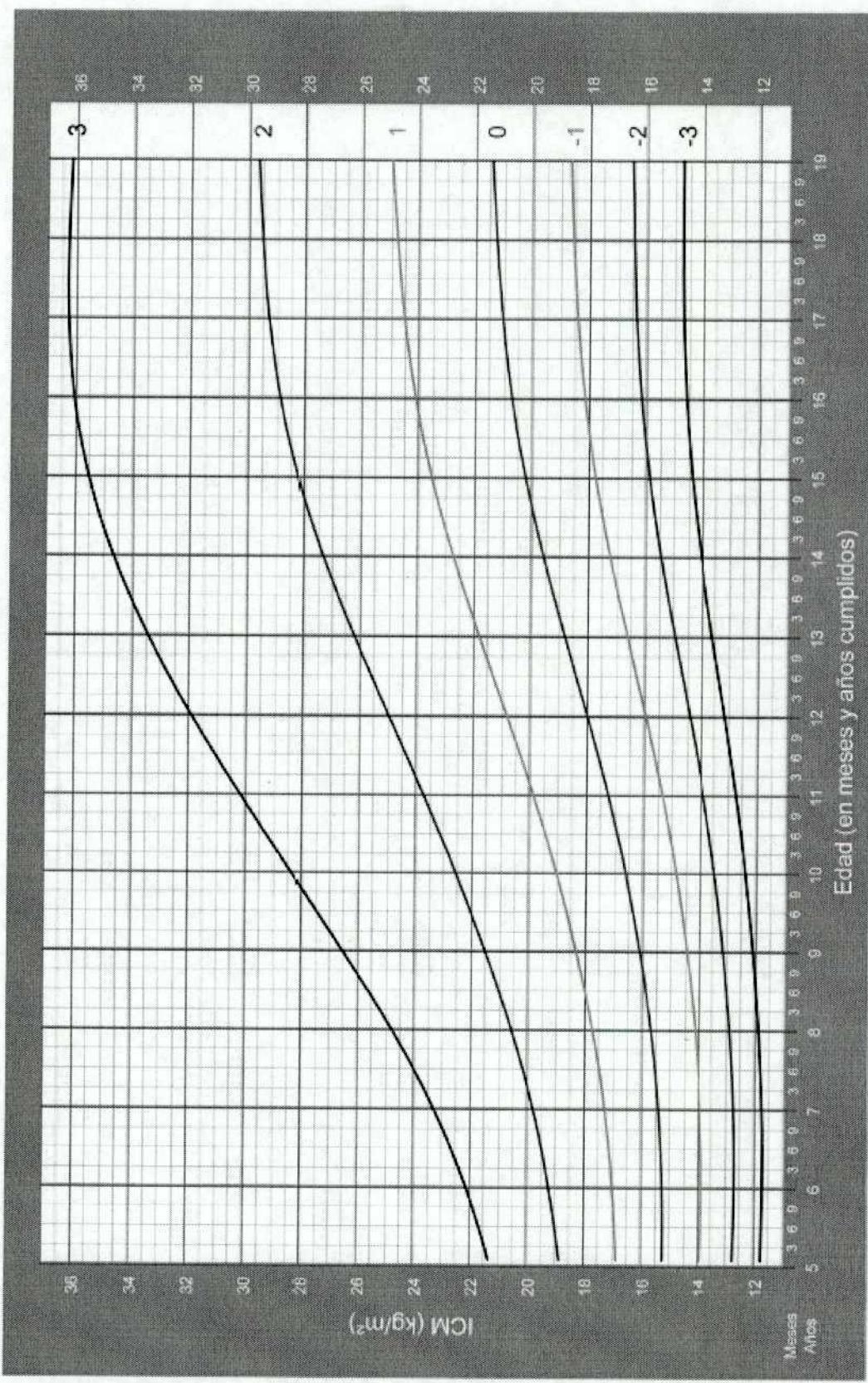


Niña de 8 años : Talla de 115 cm  
 Percentila 75  
 Curva de Síndrome de Turner



# IMC para la edad NIÑAS

Puntuación Z (5 a 19 años)



**Una regla sencilla:  
Circunferencia de cintura  
debe ser  
 $< \text{de } \frac{1}{2} \text{ talla y } < 0.5$**



## Síndrome de Turner: Estatura

- ❖ La estatura de la mujer adulta con ST es en promedio 20 cm menor que la altura promedio en las mujeres de la población general
- ❖ En México, una niña con ST puede medir alrededor de 136 cm en la etapa adulta



# Síndrome de Turner:

## Diagnóstico confirmatorio

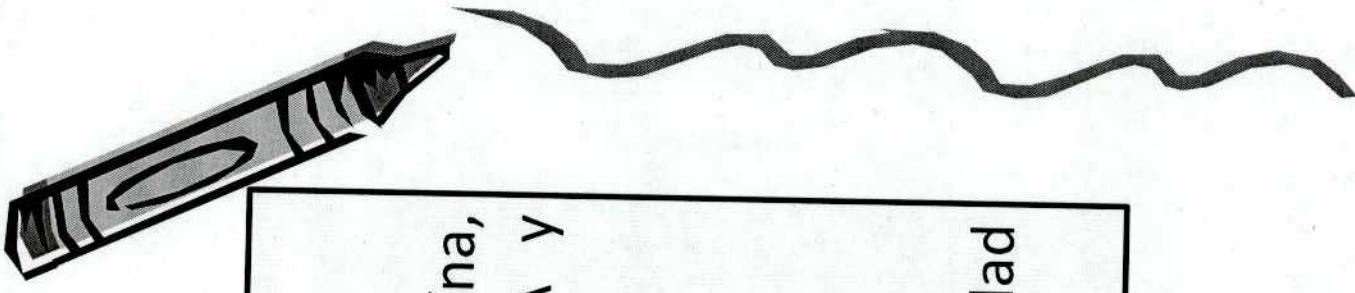
### Diagnóstico prenatal:

- Cariotipo en células de amniocentesis
- Detección anormal en suero materno de  $\alpha$  fetoproteína, fracción libre de gonadotropina coriónica, de inhibina A y de estriol no conjugado en el 2º trimestre del embarazo

### Diagnóstico postnatal:

#### Análisis cromosómico:

- Citogenética convencional o molecular:Cariotipo
- Se recomienda al análisis de 30 células ante la posibilidad de detectar al menos un 10% de mosaicismo



## Síndrome de Turner:

### Inteligencia y rendimiento escolar

- Frecuencia mayor que otros niños de deficiencias específicas de aprendizaje especialmente en percepción espacial, integración visual-motora
- Dificultad con las matemáticas, memoria y capacidad de atención
- Torpeza(destreza manual pobre y problemas psicomotores )
- Problemas psicosociales

# Síndrome de Turner: Manejo multidisciplinario

Pediatria  
Endocrinología Pediátrica  
Ginecología  
Cardiología  
Cirugía Cardiovascular  
Otorrinolaringología, Oftalmología,  
Odontología y Audiología  
Genética médica  
Ortopedia  
Psicología y Psiquiatría  
Grupos de apoyo

## Síndrome de Turner: Tratamiento con hormona de crecimiento

- La administración de **hormona de crecimiento** es efectiva para mejorar el crecimiento y la estatura final en mujeres con ST
- Incremento de 7.2 cm en altura con tratamiento
- Debe considerarse su inicio en cuanto se demuestra retraso o falla en el crecimiento( **➔** de percentiles de altura , ejemplo < de la percentila 5 )
- Mayor incremento de estatura si se inicia el tratamiento a los 7-8 años de edad



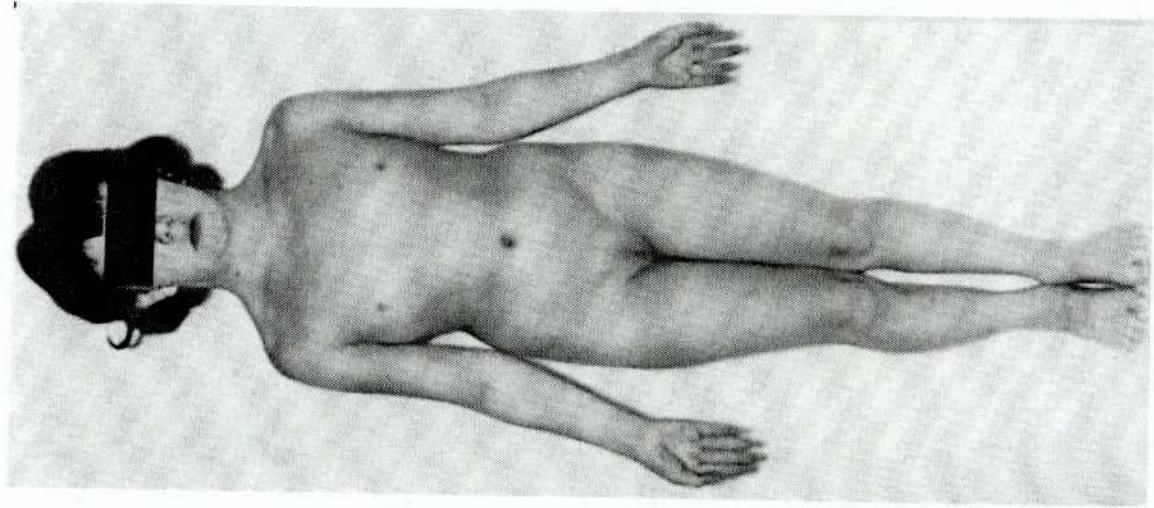
## Síndrome de Turner: Tratamiento con hormona de crecimiento

- Dosis de hormona de crecimiento 0.3 a 0.375 mg/ kg/ semana
- Evaluar velocidad de crecimiento y ajustar dosis cada 4-6 meses
- Se suspende el tratamiento cuando se alcanza la estatura final estimada o la velocidad de crecimiento es < 2cm en un año
- Principales efectos 2<sup>os</sup> de la administración de la hormona:
  - Resistencia a la insulina, erupciones cutáneas y dolor en sitio de inyección, ginecomastia prepuberal, artralgias,



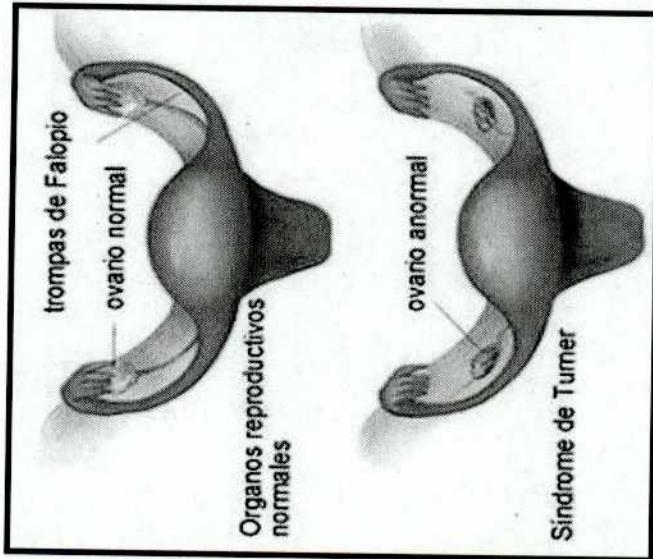
## Síndrome de Turner: Etapa puberal

- En esta etapa, el médico debe evaluar el inicio del tratamiento de sustitución hormonal (estrógenos y progestágenos) para inducir los cambios propios de la pubertad (crecimiento de los pechos y ciclos menstruales) y prevenir la osteoporosis

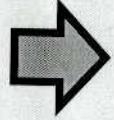


# Síndrome de Turner: Tratamiento con estrógenos

- Más del 90% de mujeres con ST presentan falla ovárica, y 5-10% presentan pubertad en forma espontánea
- Estrógenos conjugados derivados equinos inicio 0.3 mg/día, etinilestradiol 2-5 µg/d o 17 $\beta$  estradiol en parche, o por vía transdérmica. Incremento a los 6 meses según respuesta. Al año añadir progestágeno en forma cíclica
- En pacientes con disgenesia gonadal, la terapia hormonal sustitutiva se inicia en edad puberal y se continúa hasta los 50 años



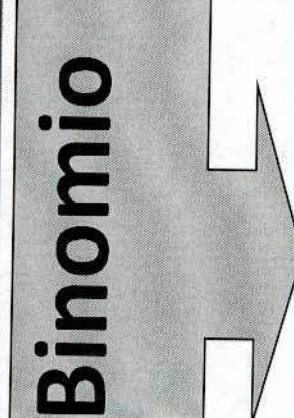
## **Alimentación en niñas y adolescentes con síndrome de Turner**

- Hipertensión arterial:
  - Dieta hiposódica
- Diabetes mellitus tipo II
  - Modificaciones en la alimentación
- Hiperlipidemia
  - Reducir ingesta de colesterol y triglicéridos
- Densidad mineral ósea 
  - Ingesta de calcio y de vitamina D

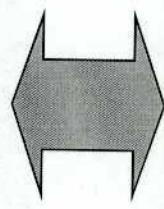


# **Nutrición de niños y adolescentes**

**Binomio**



**Alimentación.....dieta**



**Ejercicio**



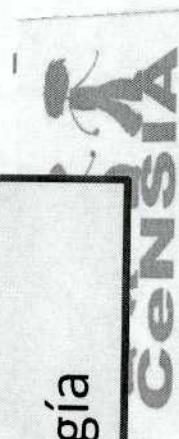
# **Supervisión de salud en pacientes con síndrome de Turner**

## **Niñas 1 a 5 años:**

- Revisión del crecimiento y evaluación del lenguaje
- Revisión de TA y pulsos periféricos
- Revisión de audición y presencia de otitis media serosa
- Revisión periódica de función tiroidea
- Evaluación ortopédica anual
- Cumplir con requerimientos de vitamina D y calcio

## **Adolescentes y adultas de 13 a 21 años:**

- Evaluar perfil de lípidos
- Vigilar presencia de escoliosis y xifosis
- Evaluación cardiológica
- Manejo por endocrinología pediátrica y ginecología



# Síndrome de Turner: Estudios de laboratorio

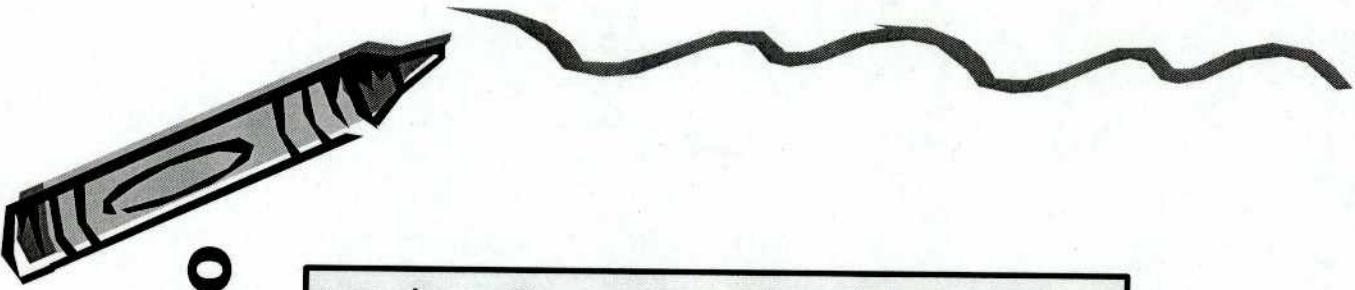
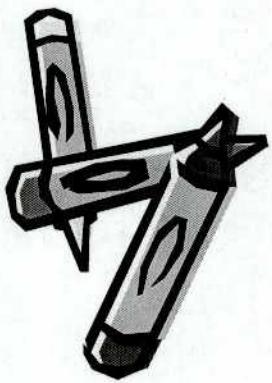
En intervalos de 1 a 2 años:

- Biometría hemática completa
- Urea y creatinina
- Glucosa en ayuno
- Enzimas hepáticas
- Perfil de lípidos
- Pruebas de función tiroidea



# Síndrome de Turner: Aspectos psicológicos del manejo

- La ayuda psicológica en la infancia y la adolescencia es muy importante ya que las mujeres con ST pueden tener problemas con su imagen corporal o con su autoestima que las hace caer en depresión
- El permitir a las niñas y adolescentes manifestar su personalidad y escoger por ejemplo diferentes estilos de vestir hasta encontrar el que más les guste o se adapte a su personalidad, puede mejorar su imagen corporal y autoestima



CENSIA

ESTADOS MEXICANOS

GOBIERNO FEDERAL

MÉXICO 2010

SALUD

Vivir Mejor

Estrategia para la Detección Temprana de las Alteraciones  
Sexuales Congénitas Ligadas a Cromosomas  
Manual para el personal de salud 2010

**Guía de práctica GPC Diagnóstico ,Tratamiento y Cuidado de la Salud en niñas y mujeres con Síndrome de Turner**  
[www.imss.gob.mx/profesionales/.../570GER.pdf](http://www.imss.gob.mx/profesionales/.../570GER.pdf)  
**[GER Síndrom**  
**e de Turner - Instituto Mexicano del Seguro Social**

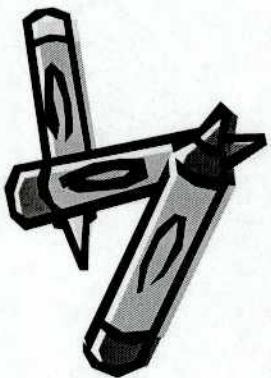
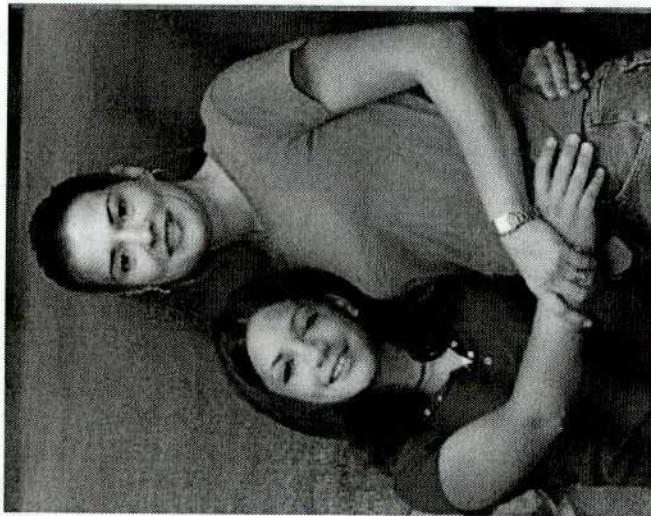
**Síndrome Turner - Turner Syndrome Society of US**

[www.turnersyndrome.org/files/.../español-280.pdf](http://www.turnersyndrome.org/files/.../español-280.pdf)

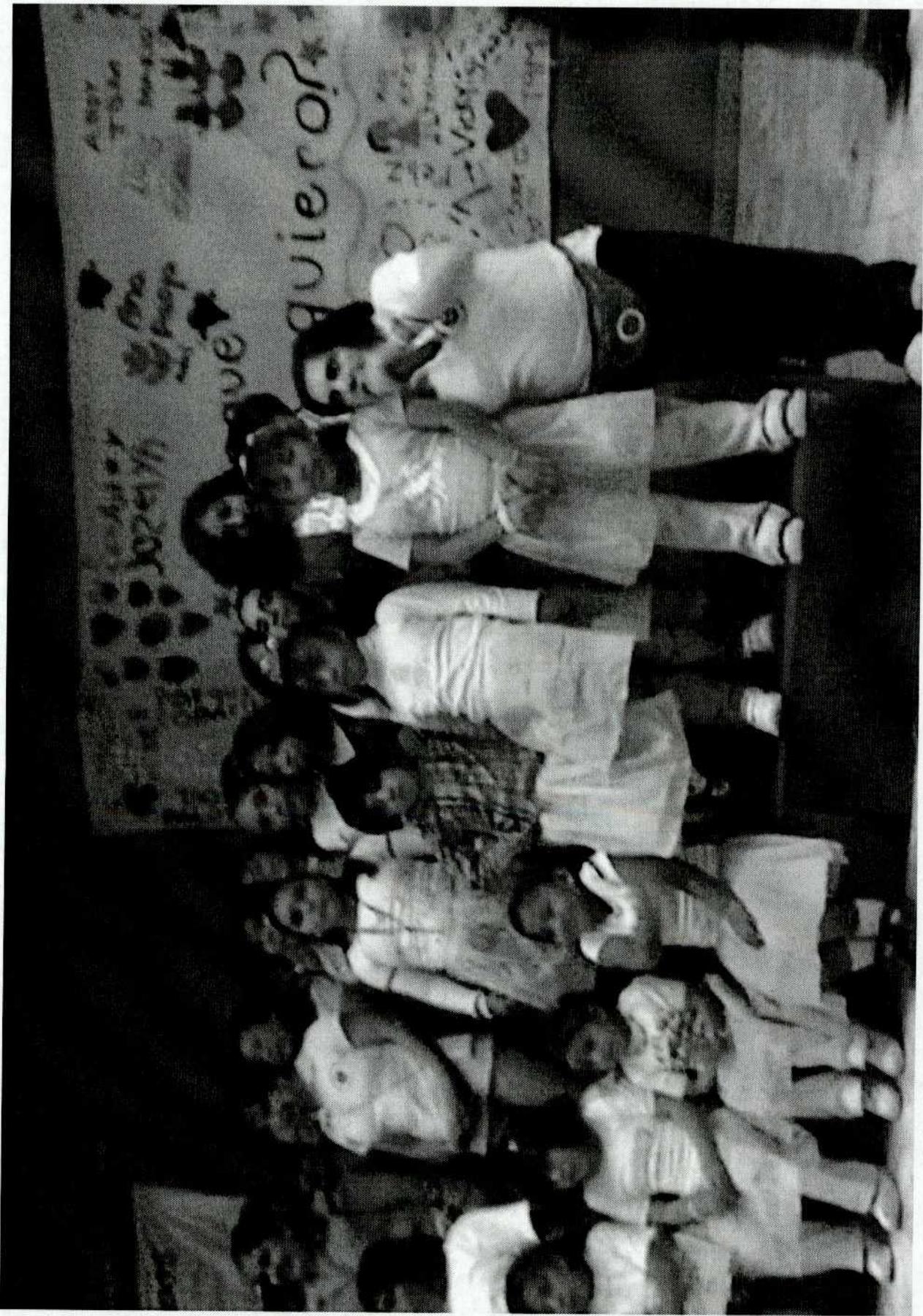
**SINDROME TURNER: UNA GUIA PARA. FAMILIAS.** Patricia Rieser,  
CFNP y Marsha Davenport, MD



*Sí bien el Síndrome de Turner es una condición para toda la vida, esta puede ser manejada exitosamente de manera que las niñas y mujeres afectadas con este síndrome tengan una buena calidad de vida*



# Congreso Querétaro 2009





Muchas gracias

[solhouas@gmail.com](mailto:solhouas@gmail.com)

