

SINDROME de TURNER

Enrique Galán Gómez

DEFINICIÓN

El síndrome de Turner (ST) es un trastorno cromosómico que se caracteriza por: talla corta, disgenesia gonadal con infantilismo sexual, pterigium colli, disminución del ángulo cubital, implantación baja del cabello y monosomía parcial o total del cromosoma X.

PREVALENCIA

La prevalencia al nacimiento es de 1/2000 a 1/5000 RN vivos mujeres. Cerca del 1% de todas las concepciones presentan una monosomía X. De ellas la mayoría terminan en abortos espontáneos, generalmente durante el primer trimestre del embarazo.

FENOTIPO-CLINICA

La mayoría de los pediatras están familiarizados con las características clínicas clásicas del ST, por lo que el diagnóstico se sospecha sobre todo por la talla baja, linfedema de manos y pies, cuello alado, línea de implantación del cabello baja en el cuello y cubito valgo. Podemos encontrar un amplio rango de anomalías clínicas que quedan reflejadas en la tabla I.

La presentación clínica varía con la edad. En el 10-25 % de los RN con ST aparece linfedema de manos y pies, pterigium colli y exceso de piel en el cuello. En la infan-

cia, es característico la presentación de un soplo cardíaco debido a la coartación de aorta, estenosis aórtica valvular o válvula aórtica bicúspide. Además, desde el periodo de la infancia a la niñez, es muy característico la talla baja, motivo por el que en toda niña con talla corta debe considerarse en el diagnóstico diferencial el ST, sobre todo si se acompaña de soplo cardíaco. Durante la adolescencia son frecuentes un retraso de la pubertad o detención de la pubertad, con escaso desarrollo mamario y/o amenorrea primaria. Ante un retraso de la menarquia con talla corta debemos considerar un ST mientras no se demuestre lo contrario. La presencia de vello axilar y púbico no debe considerarse como evidencia de pubertad, pues se deben a la presencia de andrógenos de origen adrenal. No obstante algunas mujeres con ST tienen menarquia. En las mujeres adultas con talla corta, con infertilidad o irregularidades en la menstruación debe descartarse ST.

La mayoría de las pacientes con ST no tienen retraso mental, aunque pueden existir trastornos de aprendizaje, sobre todo en lo que se refiere a la percepción espacial, coordinación visual-motora y matemáticas. Por ello el resultado del CI manipulativo es inferior al CI verbal.

Las características clínicas varían según la edad y la anomalía citogenética que presenta la paciente con ST. Los hallazgos clí-

HALLAZGOS CLÍNICOS EN EL SÍNDROME DE TURNER.

Musculoesqueléticos	Frecuencia (%)
Talla corta	100
Cuello corto	40
Proporción anormal de segmento superior/inferior.	97
Cubitus valgus.	47
Metacarpianos cortos.	37
Deformidad de Madelung	8
Escoliosis.	35
Genu valgo	35
Micrognatia y paladar ojival	38
Mamilas hipoplásicas y muy separadas	80
Obstrucción linfática	
Pterigium colli.	25
Implantación baja de cabello.	42
Edema de manos y pies	80
Displasia de las uñas	13
Dermatoglifos característicos	35
Defectos de células germinales	
Fallo gonadal.	96
Infertilidad	99
Otras anomalías	
Cardiovasculares	55
Renales	39
Nevus pigmentados	50
Ptoxis.	11
Estrabismo.	18
Defectos de audición	50
Anomalías asociadas	
Tiroiditis de Hashimoto.	34
Hipotiroidismo	10
Alopecia	2
Vitiligo	2
Anomalías gastrointestinales	3
Intolerancia a carbohidratos	40

Tabla I

nicos característicos los presentan las pacientes con monosomía X, y con isocromosoma del Xq; los pacientes con delección del Xp presentan sobre todo estatura corta y malformaciones congénitas y aquellas con delección de Xq a menudo solo presentan disgenesia gonadal

En la figura 1, presentamos las principales características de las niñas afecta de ST.

DIAGNOSTICO

El diagnostico lo sugiere las diversas características clínicas que hemos descrito anteriormente. Cuando se sospecha el diagnostico de ST, debe realizarse un cariotipo. Existen una gran variedad de anomalías cromosómicas en el ST. Cuando realizamos el estudio cromosómico convencional en cultivo de sangre periférica, cerca de un 50 % de los casos muestran una monoso-

mía X (45,X). Otros cariotipos que se encuentran en el ST, son mosaicismos con otras líneas celulares, tales como 46,XX ó 46,XY ó 47,XXY. Las anomalías estructurales del cromosoma X son también frecuentes tales como isocromosoma de brazos largos del cromosoma X, delecciones, anillos o translocaciones. En los casos de mosaicismo, es muy importante investigar la presencia de una línea celular que tenga el cromosoma Y. Una vez que hemos realizado el diagnóstico de S de Turner, debemos realizar estudios moleculares para descartar que la paciente tenga material cromosómico del Y. Cuando un cromosoma Y está presente en mosaicismo en las pacientes con ST, existe un riesgo incrementado de 15-25 % para desarrollar un gonadoblastoma y disgerminoma en la glándula disgénica, por lo que se recomienda gonadectomía profiláctica

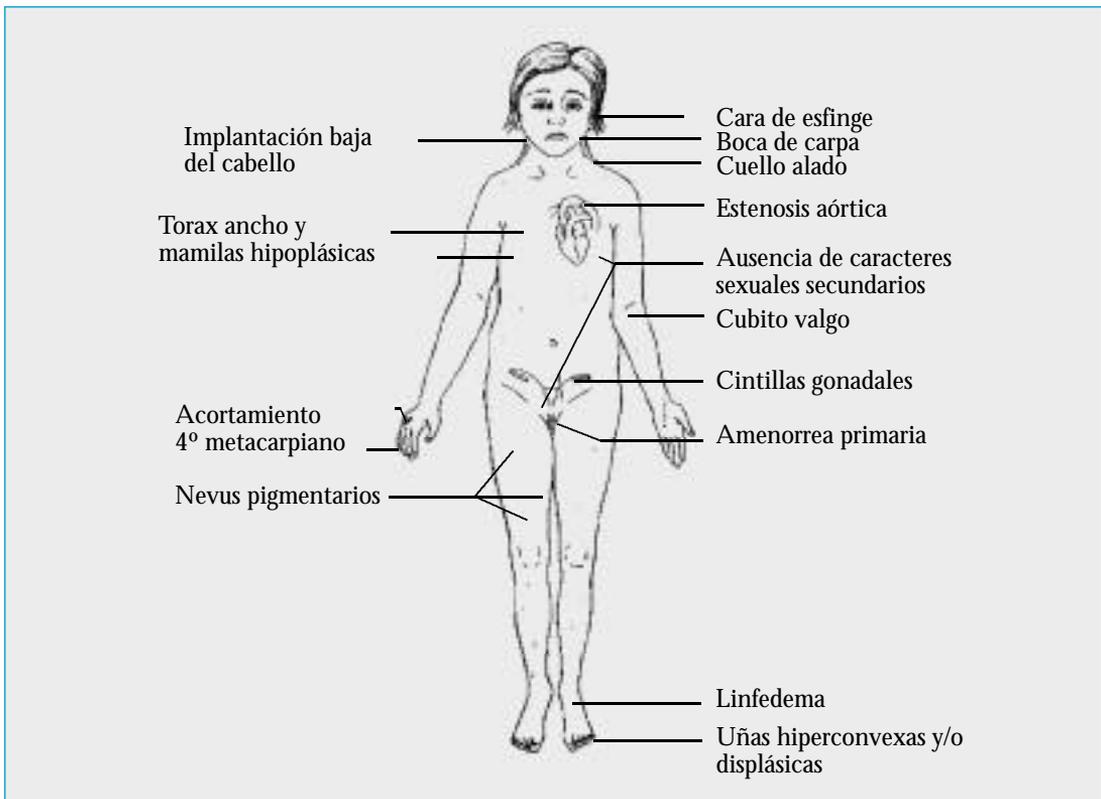


Figura1. Fenotipo del Síndrome de Turner

TRATAMIENTO

El tratamiento de las pacientes con ST requiere la valoración y seguimiento periódico a diferentes edades. Debemos siempre considerar los siguientes puntos:

- 1) Examen de los pulsos periféricos y toma de TA. No debemos olvidar que la hipertensión se presenta en el ST y deben descartarse causas cardíacas o renales.
- 2) Valorar en cada visita la posibilidad de otitis media y otitis serosa que son causas frecuentes de hipoacusia.
- 3) Tratamiento hormonal del fallo gonadal, es decir el tratamiento estrogénico para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.
- 4) Tratamiento de la talla baja con hormona de crecimiento (GH).
- 5) Considerar realizar cirugía plástica del cuello si el paciente presenta rasgos dismórficos marcados
- 6) Vigilancia de la dieta y control de peso para evitar la obesidad.
- 7) Vigilancia anual de glucosa en orina para descartar la intolerancia a la glucosa y/o diabetes mellitus.
- 8) Apoyo psicológico
- 9) Estimular la colaboración con las asociaciones de enfermos correspondientes.

- 10) Como comentamos anteriormente, cuando existe una variedad de mosaicismos y en algunas de las líneas celulares existe el cromosoma Y, hay que extirpar la glándula disgenésica, por riesgo de malignización (riesgo de gonadoblastoma)

SEGUIMIENTO

El seguimiento será diferente dependiendo de la edad de las pacientes con S de Turner. En la tabla II exponemos el seguimiento que debe programarse en estos pacientes según las diferentes edades.

BIBLIOGRAFÍA.

1. Rieser PA, Underwood LE: Turner Syndrome: A guide for families. Minnetonka, Minnesota. The Turner's Syndrome Society, 1989
2. Rosenfeld RG. Turner syndrome: A guide for physicians. 1989. The Turner's Syndrome Society. USA.
3. Rosenfeld RG, Grumbach ME (eds): Turner syndrome. 1989. New York, Marced Dekker.
4. Zinn AR, Page DC, Fisher EM. Turner Syndrome. The case of the missing sex chromosome. Trends Genet 1993, 9:90-93.
5. Delgado A, Galan E. Patología Cromosómica Grandes Síndromes en Pediatría. Volumen 8. Bilbao 1998.

NOTAS

TABLA II
RECOMENDACIONES PARA LAS NIÑAS AFECTAS DE SINDROME DE TURNER

	Prenatal	Neonatal	1-12 meses	2-3 años	4-6 años	7-10 años	11 años-adulto
Diagnóstico							
Estudio cromosómico	+	1		3			+
Revisión de fenotipo	+	+		+			+
Consejo genético	+	+					
Guía anticipatoria							
SopORTE familiar	+	+	+	+	+	+	+
Grupos de apoyo	+	+	+	+	+	+	+
Planes a largo plazo	+	+	+	+	+	+	+
Posibilidades terapéuticas	+	+	+	+	+	+	+
Problemas sexuales/reproductivos	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación médica y/o tratamiento							
Crecimiento		+	+	+	+	+	+
Presión arterial		+	4	4	4	4	4
Ecocardiografía		+					
Valoración cardiológica		+	2	2	2	2	2
Examen de la piel (nevus)		+					+
Valorar luxación de caderas		+	+		+	+	+
Valorar escoliosis		+					
Ecografía renal		+	2	2	2	2	2
Valoración nefrológica			+	4	4		
Screening auditivo			+		+		
Screening visual			+		+		
Valorar función tiroidea		+	+	+	+	+	+
Problemas de alimentación							
Valorar maloclusión					+	+	+
Valoración endocrinología					+	+	+
Tratamiento con GH							
Tratamiento estrogénico					+	+	+
Dieta/obesidad				+		6	6
Cirugía plástica							
Evaluación psicológica							
Desarrollo y comportamiento	+		+	+	+	+	+
Lenguaje							
Situación escolar							
Aprendizaje/percepción espacial					5	+	5
Adaptación psicológica/social						+	+

Significado de los símbolos: +: debe realizarse; 1: revisar y/o repetir, 2: solo si existe patología; 3: discutir condiciones asociadas; 4: seguimiento anual; 5: valoración por especialista específico; 6: considerar en caso de rasgos dismórficos marcados (pterygium colli).