

# PROTOCOLO DIAGNÓSTICO TERAPÉUTICO DEL SÍNDROME DE TURNER

E Galán Gómez

Titular de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Extremadura.  
Consulta de Genética. Departamento de Pediatría. Hospital Materno-Infantil.  
Hospital Regional Universitario Infanta Cristina Badajoz.

Galán Gómez E. Protocolo diagnóstico terapéutico del síndrome de Turner. *Protoc diagn ter pediatri*. 2010;1:101-106.

## DEFINICIÓN

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

## PREVALENCIA

La prevalencia al nacimiento es de 1/2.000 a 1/5.000 recién nacido (RN) vivos mujeres. Cerca de 1 a 2% de todas las concepciones presentan una monosomía X. De ellas la mayoría terminan en abortos espontáneos, generalmente durante el primer trimestre del embarazo.

## FENOTIPO-CLÍNICA

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 cúbito valgo. Podemos encontrar un amplio rango de anomalías clínicas que quedan reflejadas en la [tabla 1](#).

La presentación clínica varía con la edad. En el 10-25 % de los RN con ST aparece el linfedema de manos y pies, el *pterygium colli* y el exceso de piel en el cuello. En la infancia, 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. El retraso de la menarquía con talla corta debe considerarse como 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 menarquía. 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, coordina-

ción visual-motora y matemáticas. Por ello el resultado del cociente intelectual (CI) manipulativo es inferior al CI verbal.

Las características clínicas varían según la anomalía citogenética que presenta la paciente con ST. Los hallazgos clínicos característicos los presentan las pacientes con monosomía X, y de la variedad con isocromosoma del Xq; los pacientes con deleción del Xp presentan sobre todo estatura corta y malformaciones congénitas y aquellas con deleción de Xq a menudo solo presentan disgenesia gonadal.

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

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se sospecha por las diversas características clínicas que hemos descrito anteriormente. Cuando se sospecha el diagnóstico de ST, debe realizarse un cariotipo. Existe una gran variedad de anomalías cromosómicas en el ST. Cuando realizamos el estudio cromosómico convencional en cultivo de sangre perifé-

**Tabla 1.** Hallazgos Clínicos en el S. de Turner.

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

rica, cerca de un 50% de los casos muestran una monosomía X (45,X). Otros cariotipos que se encuentran en el ST, son mosaicismos con otras líneas celulares, tales como 46,XX o 46,XY ó 47,XXY. Las anomalías estructurales del cromosoma X son también frecuentes tales como isocromosoma de brazos largos del cromosoma X, deleciones, 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 7-10% para desarrollar un gonadoblastoma y disgerminoma en la glándula disgenésica, por lo que se recomienda gonadectomía profiláctica.

## 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 del retraso de crecimiento 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 mosaicismo 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 de los pacientes será diferente dependiendo de la edad de las pacientes con S. de Turner. Así, tenemos:

### Periodo prenatal

- a) Confirmar el diagnóstico: una vez que se ha sospechado el diagnóstico mediante la ecografía prenatal (higroma quístico, linfedema, cardiopatía congénita) debe confir-

marse por estudio cromosómico en líquido amniótico. Otras veces, el diagnóstico es casual, al haber realizado cariotipo por otro motivo (edad materna elevada, triple *screening* alterado, etc.).

- b) Realizado el diagnóstico mediante cariotipo, debe darse un consejo genético adecuado a la familia, en el que además del pronóstico se consideren las diversas posibilidades de tratamiento, terapia hormonal, etc.

#### Periodo de recién nacido:

- a) Confirmar el diagnóstico y revisar el cariotipo.
- b) Información a los padres: debe realizarse una información correcta y completa a los padres, valorando el cariotipo, los hallazgos clínicos, el seguimiento y los problemas que se puede presentar en el futuro, comentar la infertilidad y las posibilidades terapéuticas disponibles.

#### c) Manejo del paciente:

- Valoración cardiaca completa incluyendo ecocardiografía. Profilaxis de endocarditis bacteriana si existe una cardiopatía congénita.
- Realizar ecografía renal.
- Valoración cuidadosa de las caderas para descartar luxación de las mismas.
- Considerar los problemas frecuentes de alimentación que presentan estos pacientes (reflejos de succión y tragados deficientes).

#### Periodo de 1-12 meses

- a) Información a los padres: debe vigilarse el

crecimiento de forma más estricta. Debemos recordar que el linfedema desaparece y disminuye durante la lactancia, y que se asocia con una diuresis mas elevada. Debemos considerar los grupos de apoyo y asociaciones con la familia.

#### b) Manejo del paciente:

- Valoración oftalmológica, para descartar anomalía ocular asociada.
- Valoración audiológica para descartar hipoacusia.
- Descartar luxación de caderas.
- Seguimiento por cardiólogo infantil y nefrólogo infantil si existe cardiopatía o nefropatía.

#### Periodo de 2-3 años

- a) Información a los padres: vigilancia del crecimiento y desarrollo, de la dieta para prevenir la obesidad. Es importante en este periodo volver a comentar con los padres las condiciones asociadas al ST para favorecer su detección precoz.

#### b) Seguimiento:

- Seguimiento del crecimiento en las tablas para niña con ST. Seguimiento por endocrinólogo infantil.
- Seguimiento anual de la TA.
- Valoración anual de la audición.
- Seguimiento por cardiólogo infantil y nefrólogo infantil si existe patología.

- Estudio de función tiroidea, para descartar hipotiroidismo (generalmente causado por tiroiditis).

#### Periodo de 4 a 6 años

- a) Información a los padres: vigilancia del crecimiento y desarrollo, de la dieta para prevenir la obesidad. Considerar los problemas del lenguaje y de aprendizaje que pueden presentarse a esta edad.

#### b) Seguimiento:

- Seguimiento del crecimiento en las tablas para niña con ST. Seguimiento por endocrinólogo infantil.
- Seguimiento anual de la TA.
- Valoración anual de la audición.
- Seguimiento por cardiólogo infantil y nefrólogo infantil si existe patología.
- Estudio de función tiroidea, incluyendo anticuerpos antitiroideos.
- Evaluación por especialista en terapia del lenguaje.
- Descartar dificultades de aprendizaje, sobre todo problemas de percepción espacial.
- Valoración de posible maloclusión dental.
- Descartar anomalías de columna vertebral sobre todo escoliosis.

#### 6) Periodo de 7 a 10 años:

- a) Información a los padres: debemos seguir el crecimiento y desarrollo y es el momen-

to para plantearse el tratamiento hormonal con GH para favorecer el crecimiento.

#### b) Seguimiento:

- Seguimiento del crecimiento en las tablas para niña con ST. Seguimiento por endocrinólogo infantil. Inicio de tratamiento con GH.
- Seguimiento anual de la TA.
- Seguimiento por cardiólogo infantil y nefrólogo infantil (si existe patología).
- Estudio de función tiroidea, incluyendo anticuerpos antitiroideos.
- Valoración de posible maloclusión dental.
- Descartar anomalías de columna vertebral sobre todo escoliosis.
- Descartar dificultades de aprendizaje, déficits de atención y concentración escolar, hiperactividad y desarrollo de las relaciones sociales.

#### Periodo de 11 años a la edad adulta

- a) Información a los padres: es el momento en el que los padres deben hablar con su hija sobre el ST. Debe considerarse explicar la infertilidad y los aspectos psicosexuales de estas pacientes. Considerar la ayuda psicológica por profesionales con experiencia. Plantearse el seguimiento por medico internista.

#### b) Seguimiento:

- Seguimiento del crecimiento en las tablas para niña con ST. Seguimiento por endocrinólogo infantil. Seguimiento con trata-

- miento con GH. Determinar niveles de FSH y LH. Iniciar terapia estrogénica.
  - Seguimiento anual de la TA.
  - Seguimiento por cardiólogo infantil y nefrólogo infantil (si existe patología).
  - Estudio de función tiroidea, incluyendo anticuerpos antitiroideos.
  - Descartar la presencia de nevus pigmentarios.
  - Descartar anomalías de columna vertebral sobre todo escoliosis.
  - Seguimiento de la adaptación escolar y de comportamiento.
  - Valoración de adaptación social.
  - Valoración de las opciones reproductivas considerando consejo genético y diagnóstico prenatal.
- 

## BIBLIOGRAFÍA

1. Frías JL, Davenport ML; Committee on Genetics, and Section on Endocrinology. Health supervision for children with Turner syndrome. *Pediatrics*. 2003;111:692-702.
2. Rieser PA, Underwood LE. Turner Syndrome: A guide for families. Minnetonka: Minnesota. The Turner's Syndrome Society. 1989.
3. Rosenfeld RG. Turner syndrome: A guide for physicians. 1989. The Turner's Syndrome Society. USA.
4. Rosenfeld RG, Grumbach ME (eds.). Turner syndrome. New York: Marced Dekker; 1989.
5. Zinn AR, Page DC, Fisher EM. Turner Syndrome. The case of the missing sex chromosome. *Trends Genet*. 1993;9:90-3.