

# SÍNDROME DE TURNER

Igor Ivan Salvatierra Frontanilla MD.

# INTRODUCCIÓN

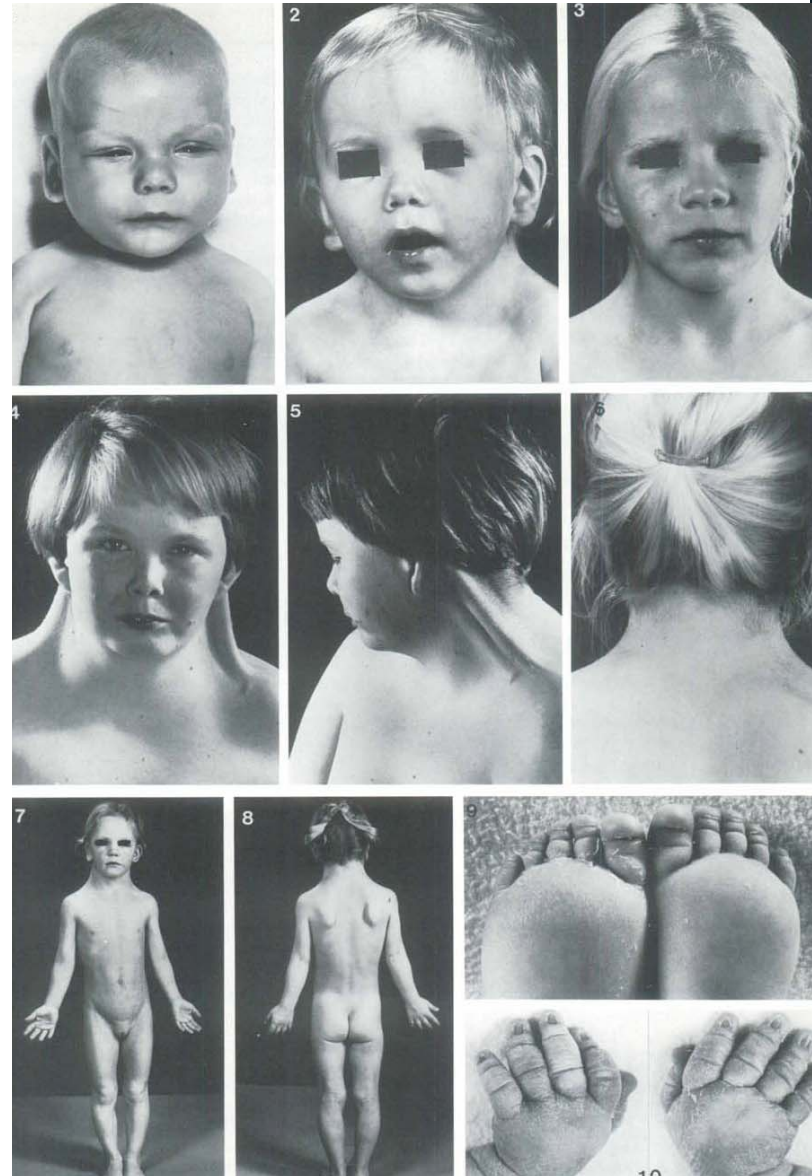
## ◎ 1938

- Infantilismo sexual
- Baja talla
- Cuello alado
- Cubitus valgus
- Amenorrea primaria

## ◎ 1954

- Ovarios (estrías sin folículos)

## ◎ 1:2500



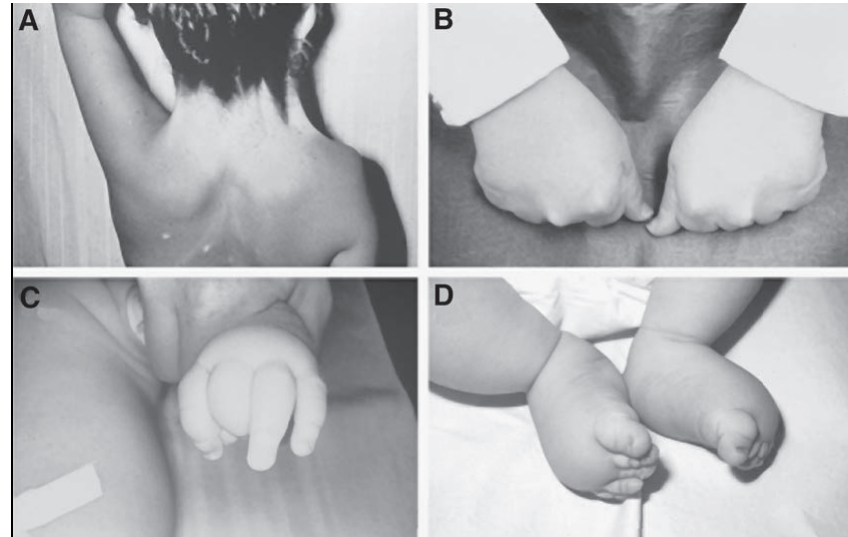
# GENÉTICA

## ◉ Monosomía X

- Completa /parcial

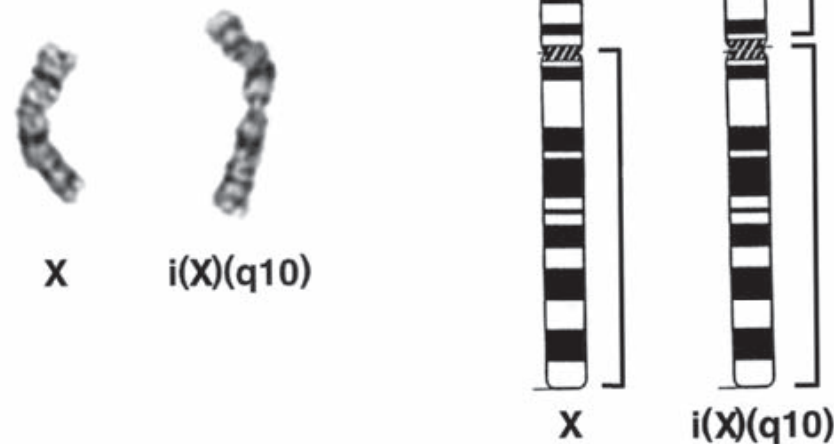
## ◉ *SHOX*

- Baja talla
- Alt. Esqueléticas
  - ◉ 4to metacarpiano corto
  - ◉ Cubitus valgus
  - ◉ Deformidad de Madelung
  - ◉ Paladar alto
  - ◉ Cuello corto



# PATOGÉNESIS

- Disgenesia gonadal
  - Degeneración oocitos
- Estigmas somáticos
  - Estasis linfática
- Correlación cariotipo/fenotipo
  - Ausencia brazo corto
    - Baja talla
    - Tórax ancho
    - Hipertelorismo mamario
    - Cuello alado
    - Linfedema
    - Coartación de aorta
  - Ausencia brazo largo
    - Infertilidad



# PATOGÉNESIS

- ◉ Mosaicismo
- ◉ Anillo Cromosoma X
  - *XIST* Xq13



# CITOGENÉTICA

Table 3–12. Frequency of chromosomal constitutions seen in Turner syndrome

| Chromosomal constitution | Approximate percent |
|--------------------------|---------------------|
| 45,X                     | 50                  |
| Isochromosome X          | 12–20               |
| Mosaicism                | 30–40               |
| 45,X/46,XX               | (10–15)             |
| 45,X/46,XY               | (2–5)               |

(Adapted from JG Hall et al, West J Med 137:32, 1982.)

# CITOGENÉTICA

Table 3–13. Most common karyotypes associated with Turner syndrome

---

*Most common nonmosaic karyotypes*

45,X  
46,X,i(Xq)  
46,X,del(Xp) or 46,XXp–  
46,X,del(Xq) or 46,XXq–  
46,X,r(X)  
46,X,i(Xp)  
46,X,i(Yq)  
46,X,t(X;X) or 46,X,ter rea (X;X)  
46,X,t(X;any autosome) or 46,X,t(X;Y)

*Most common mosaic karyotypes*

45,X/46,XX  
45,X/47,XXX  
45,X/46,XX/47,XXX  
45,X/46,XY  
45,X/any karyotype with a structurally abnormal X or Y

---

(Adapted from A de la Chapelle, Sex chromosome abnormalities. In: Principles and Practice of Medical Genetics, Emery EH, Rimoin DL (eds), Churchill Livingstone, Edinburgh, 1983, p 193.)





# GUÍAS DE MANEJO DEL SÍNDROME DE TURNER

| Sistema         | Tiempo  | Clínica                                | Intervención  |
|-----------------|---|--|---|
| Auditivo        | Al momento del diagnóstico y cada uno a cinco años a partir de entonces | Sordera neurosensorial                 | Audiometría, PEA, audífonos                         |
|                 | Niñez   | Otitis Media Recurrente                | Tubos de efusión en el oído (>3meses)               |
| Óseo            | Desde los diez años a la edad adulta                                    | Osteopenia y osteoporosis              | Calcio elemental, vitamina D, estrógenos; ejercicio |
|                 | Primera visita a edad adulta  | Densidad ósea mineral                  | Densitometría                                       |
|                 | Adulto medio a mayor  | Osteoporosis                           | Bifosfonatos (Si el riesgo es alto)                 |
| Cardio vascular | Al diagnóstico  | Defectos cardíacos congénitos          | Ecocardiografía, RMI., EKG                          |
|                 | Cada 5 a 10 años  | Dilatación del arco aórtico            | Ecocardiografía, RMI                                |
|                 | Todas las edades  | HAS                                    | PA en las 4 extremidades                            |
|                 | Mujeres adultas   | Hiperlipidemia                         | Screening de lípidos anual                          |
| Dental          | 7 años en adelante  | Maloclusión y otras anomalías dentales | Ortodoncia  |

# GUÍAS DE MANEJO DEL SÍNDROME DE TURNER

| Sistema     | Tiempo   | Clínica  | Intervención  |
|-------------|--|--|---|
| Genética    | Toda edad  | Presencia de material Y  | Gonadectomía laparoscópica para evitar GONADOBLASTOMA |
| Inmune      | Al momento del diagnóstico y anualmente            | Tiroiditis (Hipo o hipertiroidismo)                              | TSH-T3-T4   |
|             | Cada 2 - 4 años después de los cuatro años de edad | Enfermedad celíaca   | IgA transglutaminasa                                  |
| Hepático    | Cada 1 -2 años después de los seis años de edad    | Elevación persistente de enzimas hepáticas por más de seis meses | Ecografía hepática (esteatosis)                       |
| Linfáticos  | Antes de los dos años                              | Linfedema  | Fisioterapia  |
| Metabólico  | Adultos jóvenes/medio                              | Diabetes   | Glucosa en plasma e ayuno                             |
|             | Todas la edades                                    | Obesidad   | Control de IMC  |
| Crecimiento | 9-24 meses en adelante (Edad ósea de 14 años)      | Baja talla   | GH  |
|             | 3meses-4 años                                      | DDC  | Rx de cadera  |
|             | Adolescencia                                       | Escoliosis- cifosis  | Ex. Físico (escoliómetro)                             |

# Guías de Manejo del Síndrome de Turner

| Sistema       | Tiempo            | Clínica   | Intervención                        |
|---------------|-------------------|---|-------------------------------------|
| Psicológico   | Todas las edades  | Baja autoestima- dificultad para el aprendizaje | Soporte - Evaluación Psicoeducativa |
| Oftalmológico | Mayores de un año | Estrabismo - Hiperopia                          | IC oftalmología                     |
| Renal         | Al diagnóstico    | Malformaciones renales congénitas               | Ecografía renal y vías urinarias    |
| Reproductiva  | Preadolescente    | Pubertad  | Terapia de estrógenos               |
|               | Adulta            | Planificación de embarazo                       | Ecocardiografía. RMI- ARO           |
|               | Adulta            | Infertilidad                                    | ART                                 |
|               | Adulta            | Déficit estrógenos                              | TRH                                 |

**American Family Physician®**

A peer reviewed journal of the American Academy of Family Physicians

August 1, 2007 Table of Contents

Gracias...

