



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

DRA. IRMA PRIETO SÁNCHEZ

MAYDELIN GALVEZ ARGUETA

M. FORENSE

INVESTIGACIÓN DE SINDROME

4 PARCIAL

5 SEMESTRE

LIC. MEDICINA HUMANA

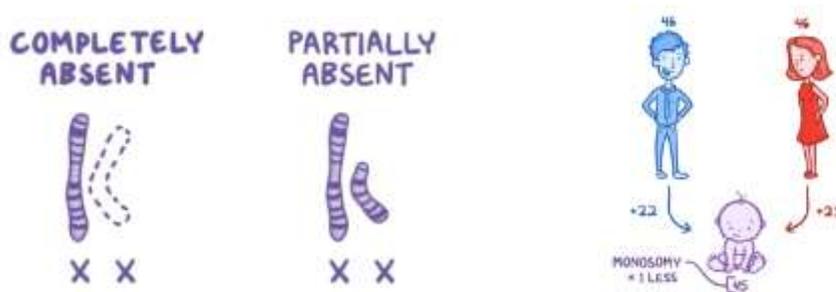
SÍNDROME DE TURNER

DEFINICIÓN:

Es una MONOSOMÍA secundaria a la pérdida total o parcial del segundo cromosoma sexual, que se caracteriza por Talla Baja, Disgenesia Gonadal y un Fenotipo Característico. Son mujeres que tienen un solo cromosoma X y la ausencia de todo o parte de un segundo cromosoma sexual, ya sea X o Y.

ETIOLOGÍA:

Se produce por una NO DISYUNCIÓN durante la gametogénesis o por pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto.



EPIDEMIOLOGÍA:

- ✚ Es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes
- ✚ Afecta aproximadamente al 3% DE TODOS LOS FETOS MUJER
- ✚ Incidencia de 1: 2,500 mujeres nacidas vivas
- ✚ Se estima que solamente el 1% de los fetos 45X sobreviven hasta llegar a término, la mayoría son abortos espontáneos.
- ✚ Mortalidad x3 veces mayor respecto a población general debido a cardiopatías congénitas, enfermedad coronaria y alteraciones metabólicas y endócrinas.

FACTORES DE RIESGO:

- ✚ Edad materna avanzada
- ✚ La pérdida del segundo cromosoma se produce al azar

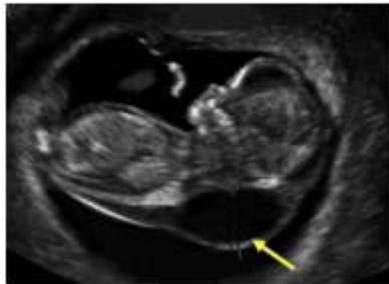
TAMIZAJE

AMNIOCENTESIS: Es un método invasivo factible y de bajo riesgo, se debe usar guía USG.

Complicaciones Feto: Aborto y Pérdida de Líquido Amniótico.

Complicaciones Madre: Corioamnioitis, Hemorragia transplacentaria, Sensibilización Rh.

ULTRASONIDO



CLÍNICA:

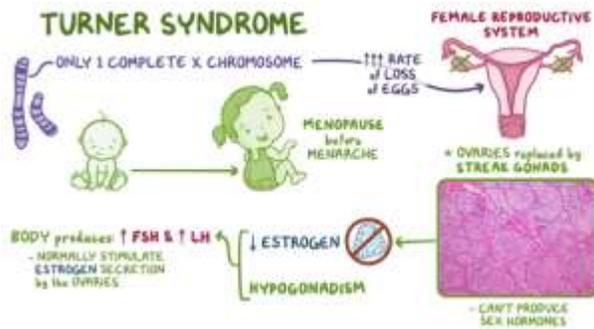
CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES:

1. Amenorrea Primaria
2. Infertilidad
3. Talla Baja

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS A PARTIR DE 1 AÑO:

1. Linfedema 97%

2. Displasia Ungueal 90%
3. Paladar alto y en arco 84%
4. Línea capilar posterior baja 76%
5. Cuello alado 73%
6. Implantación baja de pabellones auriculares 73%
7. Retrognatia 67%
8. Cubitus Valgus 52%



OTROS HALLAZGOS:

Tórax Ancho con pezones invertidos o hipoplásicos.

Coartación Aórtica con Hipertensión Arterial de Miembros Torácicos.

Pulsos débiles e hipotrofia en miembros pélvicos.

DIAGNÓSTICO

GOLD STANDARD - CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.

Se puede realizar pre o post natal para confirmar el diagnóstico.

Combinación de características fenotípicas + ausencia total o parcial cromosoma x.

TRATAMIENTO

DISECCIÓN AÓRTICA

Se recomienda supervisar la presión arterial en pacientes con Turner

Vigilar alteraciones en la válvula aórtica

Tamizaje de Disección Aórtica a Diámetro de aorta ascendente LÍMITE MÁXIMO 2.0 cm (medido por Ecocardiografía, Angiotomografía o Angioresonancia).

ALTERACIONES ELECTROCARDIOGRÁFICAS

1. Complejos R-R'
2. Desviación del Eje a la Derecha
3. Crecimiento del Ventrículo Derecho
4. P-R Corto
5. Anormalidades de la onda T
6. QTc Prolongado (evitar antiarritmicos, antipsicóticos, dopamina, ampicilina, ciprofloxacino, cualquiera que prolongue dicho intervalo)

RETRASO DEL CRECIMIENTO

2da elección: OXANDROLONA 1ra elección: HORMONA DEL CRECIMIENTO RECOMBINANTE HUMANA (SOMATROPINA)

2da elección: OXANDROLONA

BIBLIOGRAFÍA:

© Copyright 2021-2022 Joyas ENARM,. Guía de práctica clínica