



**Mi Universidad**

## **Síndrome de Turner**

*Daniel de Jesús Berrios Jiménez*

*Parcial IV*

*Genética Humana*

*Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos*

*Licenciatura en Medicina Humana*

*Tercer Semestre*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 20 de noviembre de 2024*

## Síndrome de Turner

Otros nombres: Síndrome 45,X; Síndrome 45,X/46,XX

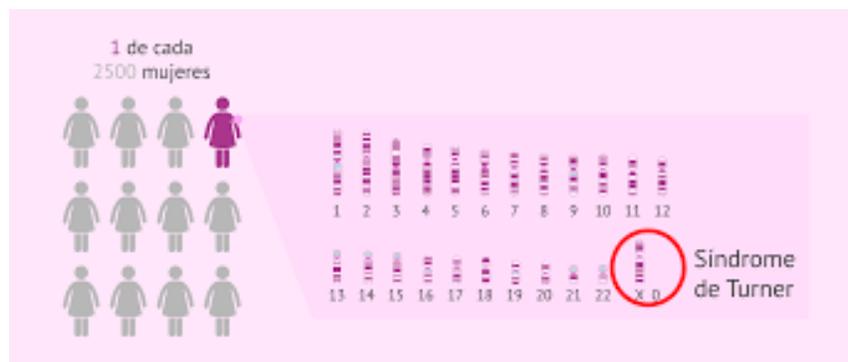
### Introducción

El síndrome de Turner es un trastorno cromosómico que afecta el desarrollo de las mujeres. La enfermedad resulta cuando hay solamente un cromosoma X en cada célula (normalmente las mujeres tienen 2 cromosomas X en cada célula) o cuando a un cromosoma X le falta un pedazo o tiene una estructura anormal en uno de los cromosomas X. Las señales y síntomas pueden incluir baja estatura; insuficiencia ovárica prematura; cuello corto y alado; cabello con implantación baja en la nuca; y manos y pies hinchados (linfedema). Algunas mujeres con el síndrome de Turner tienen anomalías esqueléticas, problemas renales y / o un defecto cardíaco congénito. La mayoría de las personas afectadas tienen una inteligencia normal, pero algunas tienen retrasos en el desarrollo, problemas de aprendizaje y / o problemas de conducta. El síndrome de Turner típicamente no se hereda, excepto en casos raros. El tratamiento puede incluir terapia de hormona del crecimiento para mejorar la estatura baja y la terapia de estrógeno para ayudar a estimular el desarrollo sexual. Aunque la mayoría de las mujeres con síndrome de Turner son infértiles, las técnicas de reproducción asistida pueden ayudar a que algunas mujeres queden embarazadas.

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.

La monosomía X es la etiología subyacente más común, mientras que algunos casos tienen mosaïcismo o anomalías estructurales del cromosoma X. Los signos clínicos son más graves en los pacientes con monosomía 45,X que en los con mosaïcismo 45,X/46,XX o 45,X/46,XX/47,XXX. Los pacientes con un isocromosoma X tienen un mayor riesgo de enfermedades hepáticas y autoinmunes, mientras que aquellos con un cromosoma en anillo son más propensos al retraso del crecimiento y a los trastornos metabólicos. La haploinsuficiencia del gen *SHOX* es una causa bien establecida de baja estatura. La presencia de material Y se relaciona con la aparición de gonadoblastoma.

El diagnóstico precoz, la inducción puberal oportuna, la transición exitosa a la atención adulta y el seguimiento a largo plazo por parte de un equipo multidisciplinario son elementos clave para lograr un crecimiento óptimo, hitos psicosociales y fertilidad.



## Clínica/ Síntomas



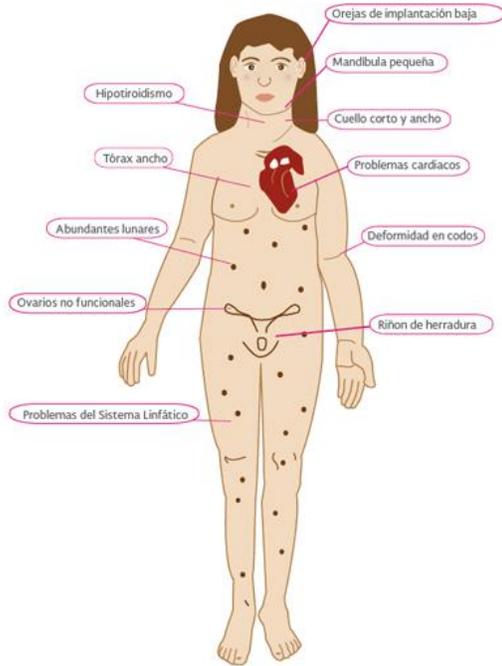
Los síntomas pueden comenzar a aparecer a una variedad de edades.

Síntoma	Frecuencia	Porcentaje (%)
Amplia distancia intermamilar	Muy frecuente	80-99%
Esternón corto	Muy frecuente	80-99%
Baja estatura	Muy frecuente	80-99%
Cuello corto	Muy frecuente	80-99%
Insuficiencia ovárica prematura	Muy frecuente	80-99%
Retraso del crecimiento postnatal	Muy frecuente	80-99%
Osteoporosis	Muy frecuente	80-99%
Osteopenia	Muy frecuente	80-99%
Retraso del crecimiento intrauterino	Muy frecuente	80-99%
Aumento de la relación segmento sup./inf.	Muy frecuente	80-99%
Aumento del nivel de gonadotropina	Muy frecuente	80-99%
Gonadotropina alta en la orina	Muy frecuente	80-99%
Retraso en el crecimiento	Muy frecuente	80-99%
Infertilidad femenina	Muy frecuente	80-99%
Agrandamiento del tórax	Muy frecuente	80-99%
Retraso en maduración esquelética	Muy frecuente	80-99%
Pubertad tardía	Muy frecuente	80-99%
Cubitus valgus	Muy frecuente	80-99%
Aplasia/Hipoplasia de los pezones	Muy frecuente	80-99%
Anomalía del ovario	Muy frecuente	80-99%
Morfología ósea anormal del antebrazo	Muy frecuente	80-99%
Cuello palmeado	Frecuente	30-79%
Discapacidad específica del aprendizaje	Frecuente	30-79%
5º metacarpiano corto	Frecuente	30-79%
4º metacarpiano corto	Frecuente	30-79%
Cofre de escudo	Frecuente	30-79%
Amenorrea secundaria	Frecuente	30-79%

<b>Retrognatia</b>	Frecuente	30-79%
<b>Otitis media recurrente</b>	Frecuente	30-79%
<b>Amenorrea primaria</b>	Frecuente	30-79%
<b>Obesidad</b>	Frecuente	30-79%
<b>Pterigión del cuello</b>	Frecuente	30-79%
<b>Micrognathia</b>	Frecuente	30-79%
<b>Orejas de implantación baja</b>	Frecuente	30-79%
<b>Línea del cabello posterior baja</b>	Frecuente	30-79%
<b>Cifosis</b>	Frecuente	30-79%
<b>Epífisis tibial proximal irregular</b>	Frecuente	30-79%
<b>Uñas hipoplásicas</b>	Frecuente	30-79%
<b>Hipertensión</b>	Frecuente	30-79%
<b>Hipermovilidad articular en dedos del pie</b>	Frecuente	30-79%
<b>Paladar alto y estrecho</b>	Frecuente	30-79%
<b>Paladar alto</b>	Frecuente	30-79%
<b>Esteatosis hepática</b>	Frecuente	30-79%
<b>Discapacidad auditiva</b>	Frecuente	30-79%
<b>Tiroiditis de Hashimoto</b>	Frecuente	30-79%
<b>Genu valgum</b>	Frecuente	30-79%
<b>Retraso en el crecimiento en la infancia</b>	Frecuente	30-79%
<b>Aumento de tamaño epífisis femoral distal</b>	Frecuente	30-79%
<b>Crestas dermatoglíficas anormales</b>	Frecuente	30-79%
<b>Cuello ancho</b>	Frecuente	30-79%
<b>Anomalía del comportamiento</b>	Frecuente	30-79%
<b>Aneurisma del arco aórtico</b>	Frecuente	30-79%
<b>Ansiedad</b>	Frecuente	30-79%
<b>Comportamiento comunicativo anormal</b>	Frecuente	30-79%
<b>Dermatoglifos anormales</b>	Frecuente	30-79%
<b>Vitíligo</b>	Ocasional	5-29%
<b>Tiroiditis</b>	Ocasional	5-29%
<b>Estrabismo</b>	Ocasional	5-29%
<b>Dedos de los pies separados</b>	Ocasional	5-29%
<b>Punta corta</b>	Ocasional	5-29%
<b>Escoliosis</b>	Ocasional	5-29%
<b>Reducción densidad mineral ósea</b>	Ocasional	5-29%

Ptosis	Ocasional	5-29%
Pes planus	Ocasional	5-29%
Pectus excavatum	Ocasional	5-29%
Nevos melanocíticos congénitos	Ocasional	5-29%
Lunar	Ocasional	5-29%
Miopía	Ocasional	5-29%
Infarto de miocardio	Ocasional	5-29%
Nevus melanocítico	Ocasional	5-29%
Deformidad de Madelung	Ocasional	5-29%
Pezones invertidos	Ocasional	5-29%
Uñas hiperconvexas	Ocasional	5-29%
Riñón en herradura	Ocasional	5-29%
Displasia de cadera	Ocasional	5-29%
Fibrosis hepática	Ocasional	5-29%
Malformación del oído externo	Ocasional	5-29%
Brida mongólica	Ocasional	5-29%
Riñón ectópico	Ocasional	5-29%
Depresión	Ocasional	5-29%
Retraso en el desarrollo social	Ocasional	5-29%
Hígroma quístico	Ocasional	5-29%
Coartación de la aorta	Ocasional	5-29%
Enfermedad hepática colestásica	Ocasional	5-29%
Enfermedad celíaca	Ocasional	5-29%
Válvula aórtica bicúspide	Ocasional	5-29%
Autoinmunidad	Ocasional	5-29%
Cicatrización atípica	Ocasional	5-29%
TDAH	Ocasional	5-29%
Comunicación interauricular	Ocasional	5-29%
Aplasia/Hipoplasia de la mandíbula	Ocasional	5-29%
Alopecia	Ocasional	5-29%
Anomalía de la dentición	Ocasional	5-29%
Morfología anormal de uñas de las manos	Ocasional	5-29%
Hipoplasia/aplasia renal	Raro	<1-4%
Retraso en el desarrollo neurológico	Raro	<1-4%
Melanoma	Raro	<1-4%

Inflamación del intestino grueso	Raro	<1-4%
Corazón izquierdo hipoplásico	Raro	<1-4%
Gonadoblastoma	Raro	<1-4%
Inflamación gastrointestinal	Raro	<1-4%
Angiodisplasia gastrointestinal	Raro	<1-4%
Cirrosis	Raro	<1-4%
Cirrosis biliar	Raro	<1-4%
Diseccción arterial	Raro	<1-4%
Diseccción aórtica	Raro	<1-4%



## Diagnóstico

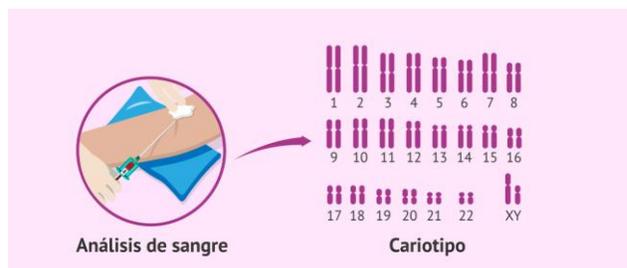
El diagnóstico de síndrome de Turner se puede sospechar cuando hay características físicas típicas como el cuello ancho o membranoso, pecho amplio con los pezones ampliamente espaciados, o problemas cardíacos. Las dos principales características clínicas del síndrome de Turner son la baja estatura, que se comienza a notar como a los 5 años, y la falta de las reglas y otras señales de pubertad (debido a la falta de desarrollo de los ovarios). Muchas niñas son diagnosticadas en la primera infancia cuando se identifican una tasa de crecimiento lenta y otras características. En otros casos, el diagnóstico se hace más tarde, cuando la niña no tiene reglas.

Los hallazgos clínicos sugestivos se confirman mediante un análisis de sangre, llamado cariotipo; el cariotipo linfocítico, en el que se analiza la composición cromosómica demuestra una línea celular 45,X o deleción del brazo corto (Xp) del cromosoma X. Un segundo estudio de línea celular, como el análisis de FISH de células bucales o urinarias, también puede ser útil.

El diagnóstico diferencial incluye el síndrome de Noonan; 46,XX disgenesia gonadal; 46,XY disgenesia gonadal completa, baja estatura relacionada con SHOX, así como una sola deleción del brazo largo del cromosoma X aguas abajo de Xq24.

Las formas típicas con malformaciones asociadas se pueden diagnosticar durante el examen ecográfico que muestra anomalías fetales que incluyen edema difuso, aumento de la translucencia nucal, higroma quístico y anomalías cardíacas obstructivas del lado izquierdo. El cribado no invasivo del ADN fetal libre circulante en el suero materno, la amniocentesis o la muestra de vellosidades coriónicas puede detectar anomalías del cromosoma X. El cariotipo debe repetirse después del parto para confirmar el diagnóstico.

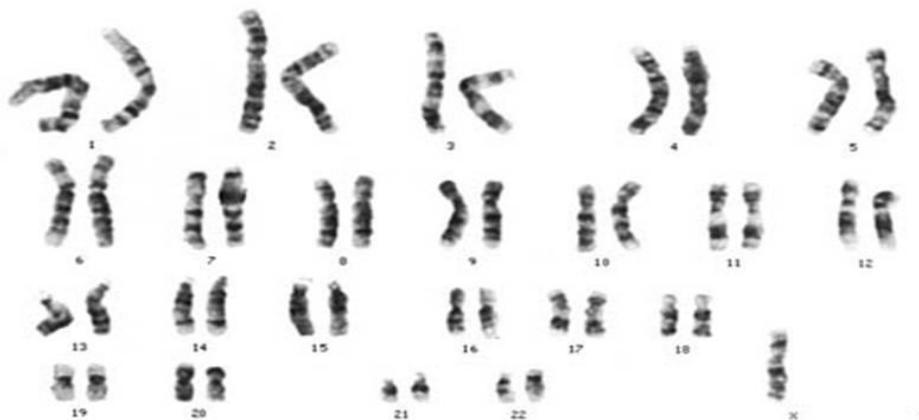
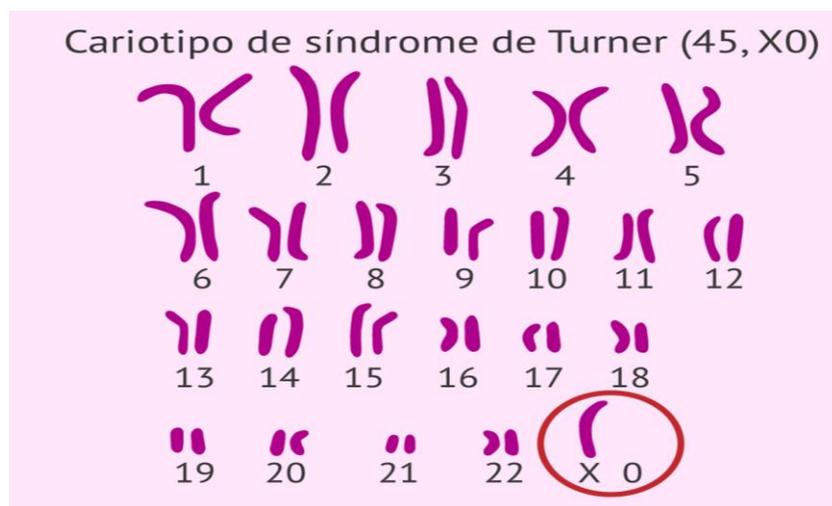
*El médico genetista es la persona más indicada para hacer el diagnóstico.*



## Tratamiento

El diagnóstico precoz es beneficioso, ya que se recomienda iniciar la terapia con hormona de crecimiento recombinante (GH) alrededor de los 4-6 años y preferiblemente antes de los 12-13 años en caso de retraso del crecimiento (percentil 50 <) o talla baja. Esto requiere el control del factor de crecimiento similar a la insulina 1 y la glucemia, debido a un mayor riesgo de intolerancia a la glucosa. La mayoría de las pacientes requieren inducción de la pubertad con terapia de reemplazo de estrógenos en dosis gradualmente aumentadas, seguidas dentro de los 2 años por suplementos de progestina para minimizar la hiperplasia endometrial y el riesgo a largo plazo de carcinoma endometrial. La terapia de reemplazo hormonal con estrógenos y progesterona/progestina se prescribe hasta la edad media de la menopausia natural (51 años). Es necesario un seguimiento de por vida, especialmente para la evaluación periódica de los diámetros aórticos. Es importante que se hagan consultas de rutina y con varios especialistas para atender a los diversos problemas como infecciones del oído y problemas para oír, evaluación de la arteria aorta, la presión arterial alta, diabetes, dislipidemia y problemas de tiroides.

## Cariotipo



**Artículos** (Los siguientes artículos corresponden a estudios que aún están en transcurso)

**Identificación del cromosoma Y a partir de ADN circulante libre en pacientes con síndrome de Turner (Turner-YLC)**

*Hospital Universitario, Estrasburgo, Francia*

**Inicio del estudio (Real)** 2024-02-28

**Finalización del estudio (Estimativo)** 2028-10

**Inscripción (Estimativo)** 50

**Tipo de estudio** Intervencional

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT06202846?cond=turner%20syndrome&aggFilters=status:not%20rec&viewType=Table&rank=1>

**Inspirando una nueva ciencia para guiar la atención médica en el registro del síndrome de Turner (INSIGHTS)**

*Universidad de Colorado, Denver*

**Inicio del estudio (Real)** 2020-05-20

**Finalización del estudio (Estimativo)** 2025-10

**Inscripción (Estimativo)** 5000

**Tipo de estudio** Observacional [Registro de pacientes]

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT05052606?cond=turner%20syndrome&aggFilters=status:not%20rec&viewType=Table&rank=2>

**Registro de investigación sobre el síndrome de Turner**

*Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Texas, Houston*

**Inicio del estudio (Real)** 2015-08-28

**Finalización del estudio (Estimativo)** 2035-01-01

**Inscripción (Estimativo)** 200

**Tipo de estudio** Observacional [Registro de pacientes]

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03185702?cond=turner%20syndrome&aggFilters=status:not%20rec&viewType=Table&rank=3>

**Vosoritida para la baja estatura en el síndrome de Turner**

*Roopa Kanakatti Shankar, MBBS, MS, Instituto Nacional de Investigación Infantil*

**Inicio del estudio (Real)** 2024-04-12

**Finalización del estudio (Estimativo)** 2026-09

**Inscripción (Estimativo)** 20

**Tipo de estudio** Intervencional

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT05849389?cond=turner%20syndrome&aggFilters=status:not%20rec&viewType=Table&sort=@relevance&rank=5>

**Papel de la angiorresonancia magnética cardíaca en el diagnóstico de anomalías cardíacas y vasculares en pacientes adultos con síndrome de Turner**

*Vincenzo Rochira, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena*

**Inicio del estudio (Real)** 2019-01-08

**Finalización del estudio (Estimativo)** 2023-12-31

**Inscripción (Estimativo)** 33

**Tipo de estudio** Observacional]

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT06178887?cond=turner%20syndrome&aggFilters=status:not%20rec&viewType=Table&sort=@relevance&rank=6>

**Estudio de la minipubertad del síndrome de Turner (minipubertad)**

*Centro Médico de la Universidad de Radboud*

**Inicio del estudio (Real)** 2020-02-01

**Finalización del estudio (Estimativo)** 2024-12-01

**Inscripción (Estimativo)** 30

**Tipo de estudio** Observacional

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT04189406?cond=turner%20syndrome&aggFilters=status:not%20rec&viewType=Table&sort=@relevance&rank=7>

## Bibliografía

1. *Síndrome de Turner | Sobre la enfermedad | GARD.* (2016). Nih.gov.  
<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12896/sindrome-de-turner>
2. *Turner syndrome | About the Disease | GARD.* (2024). Nih.gov.  
<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7831/turner-syndrome>
3. *Orphanet: Turner syndrome.* (2021). Orpha.net.  
<https://www.orpha.net/en/disease/detail/881>
4. Galán Gómez, E. (n.d.). Síndrome de Turner. In *aeped*.  
<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/7-turner.pdf>