



**Universidad del sureste**  
**Campus Comitán**  
**Medicina Humana**



**Paola Hilerio González**

**Biología molecular**

**Síndrome de Turner**

**Dr. Pineda Gutierrez Carlos Omar**

**10 de marzo del 2025**

# Índice

<b>Introducción.....</b>	<b>3</b>
<b>Definición, etiología .....</b>	<b>4</b>
<b>incidencia .....</b>	<b>4-5</b>
<b>patogénesis .....</b>	<b>5</b>
<b>fenotipo e historia natural .....</b>	<b>6</b>
<b>diagnostico.....</b>	<b>7</b>
<b>Diagnostico prenatal y posnatal .....</b>	<b>9</b>
<b>Control y tratamiento.....</b>	<b>10</b>
<b>Esperanza de vida.....</b>	<b>11</b>

## **Introducción**

**El síndrome de Turner es una enfermedad, que se observa en mujeres de aspecto inconfundiblemente femenino, se caracteriza por la falta de ovarios (disgenesia gonadal), otras anomalías frecuentes son la membrana cervical (cuello de esfinge), linfedema de las extremidades, deformidades esqueléticas y retardo mental. A pesar del aspecto femenino de las pacientes, casi todas las células son cromatina sexual negativas, además, solo poseen 45 cromosomas con un complemento cromosómico XO.**

**El estudio genético ha demostrado que este síndrome es ocasionado, por lo común, por la no disyunción en el gameto masculino durante la meiosis. Al igual que en los pacientes con síndrome de Klinefelter, el síndrome de Turner se observa a veces mosaiquismo. Se calcula que en la actualidad la frecuencia de mujeres XO es de 2 casa 3.000, aproximadamente, en la población normal. La frecuencia de mujeres cromatina negativas internadas en instituciones para retardados mentales no difiere en forma significativa.**

## Síndrome de Turner:

Forma parte del grupo de anomalías cromosómicas que afectan a los gonosomas. En el que la mujer tiene un solo cromosoma X y la ausencia de todo o parte del segundo cromosoma sexual, ya sea X o Y (monosomía parcial o total del cromosoma X)

### PRINCIPIOS

- Ausencia de disyunción.
- Selección prenatal.
- Haploinsuficiencia.

• Baja estatura.

- Disgenesia ovárica.
- Inmadurez sexual.

Malformaciones esqueléticas

Linfoedemas

- CARACTERÍSTICAS

Pecho ancho

### FENOTÍPICAS PRINCIPALES

#### Etiología e incidencia de la enfermedad

El síndrome de Turner se verifica en todas las poblaciones y es un trastorno causado por la ausencia completa o parcial de un segundo cromosoma X en mujeres.

Tiene una incidencia de 1 en 2.000 a 1 en 5.000 niñas nacidas vivas. Alrededor del 50% de los casos de síndrome de Turner se asocian con un cariotipo 45,X, un 25% con una anomalía estructural del segundo cromosoma X y un 25% con un mosaicismo 45,X.

La monosomía del cromosoma X puede originarse por un fallo al transmitir un cromosoma sexual a uno de los gametos o por la pérdida de un cromosoma sexual en el cigoto o en el embrión temprano. El fallo en

**transmitir un cromosoma sexual paterno a gameto es la causa más frecuente de un cariotipo 45,X.**

**Entre el 70 y el 80% de las pacientes con ese cariotipo han sido concebidas a partir de un espermatozoide al que le falta un cromosoma sexual. La pérdida de un cromosoma sexual de una célula en el embrión temprano es la causa probable del mosaicismo 45,X.**

### **Patogénesis**

**No se comprende bien el mecanismo por el que la monosomía del cromosoma X causa el síndrome de Turner en las chicas. El cromosoma X contiene muchos loci que no sufren la inactivación del cromosoma X, muchos de los cuales parecen ser necesarios para el mantenimiento de los ovarios y de la fertilidad femenina. Aunque el desarrollo del ovocito sólo necesita un único cromosoma X, su mantenimiento requiere los dos cromosomas.**

**Por tanto, en ausencia del segundo cromosoma X, los ovocitos degeneran en los fetos y neonatos con el síndrome de Turner, y sus ovarios se atrofian formando cintillas de tejido fibroso. No se han definido las bases genéticas de los demás rasgos del síndrome de Turner, como el higroma quístico, el linfedema, el pecho ancho, las anomalías cardíacas y renales y el déficit auditivo neurosensorial, pero se supone que reflejan la haploinsuficiencia para uno o más genes ligados al X que normalmente no sufren su inactivación en la mujer.**

## Fenotipo e historia natural

Aunque los fetos 45,X suponen entre el 1 y el 2% de todas las gestaciones, menos del 1% de los fetos 45,X resultan en un nacido vivo. En vista de los leves rasgos fenotípicos que se observan en las pacientes con el síndrome de Turner, esta elevada tasa de abortos es notable y sugiere que en general se necesita un segundo cromosoma sexual para la supervivencia intrauterina.

Todas las pacientes con el síndrome de Turner tienen la estatura baja y más del 90% tienen disgenesia ovárica. Ésta es lo suficientemente grave como para que sólo entre el 10 y el 20% de las pacientes tengan un desarrollo puberal espontáneo (crecimiento mamario y del vello púbico) y sólo entre el 2 y el 5%, menstruaciones espontáneas.

Muchas chicas también presentan anomalías físicas, como *pterygium colli*, implantación del pelo baja en la nuca, tórax ancho, anomalías cardíacas y renales, déficit auditivo sensorioneural, edema de manos y pies y uñas displásicas. Casi el 50% de las pacientes tienen la válvula aórtica bicúspide y, por tanto, un riesgo aumentado de dilatación de la raíz aórtica y de disección aórtica.

Casi el 60% tienen anomalías renales y un riesgo aumentado de disfunción renal.

Muchas pacientes muestran un desarrollo intelectual normal. Las que presentan deficiencia intelectual suelen tener una anomalía estructural en el cromosoma X. Desde el punto de vista social, las pacientes con síndrome de Turner tienden a ser tímidas e inhibidas.

Además de las complicaciones derivadas de las anomalías congénitas, las mujeres con síndrome de Turner tienen una incidencia mayor de

**fracturas osteoporóticas, tiroiditis, diabetes mellitus de tipos 1 y 2, enfermedad inflamatoria intestinal y enfermedad cardiovascular.**

**Se desconoce la causa de la diabetes mellitus, los trastornos tiroideos y la enfermedad inflamatoria intestinal. Es probable que la deficiencia estrogénica sea en gran medida responsable de la osteoporosis y la incidencia aumentada de aterosclerosis, cardiopatía isquémica y accidente cerebrovascular, si bien la diabetes mellitus probablemente acentúa los efectos cardiovasculares de la deficiencia de estrógenos.**

**Diagnóstico:**

**El diagnóstico de síndrome de Turner requiere la presencia de**

- 1. Hallazgos físicos característicos de dicha enfermedad**
- 2. Fenotipos femeninos**
- 3. La ausencia total o parcial de segundo cromosoma sexual con o sin mosaicismo**

**El diagnóstico temprano es prioritario para prevenir morbilidad asociado y maximizar el crecimiento y desarrollo de las niñas con síndrome de Turner**

**Se sugiere investigar Síndrome de Turner en cualquier mujer con una o más de las siguientes características: talla baja inexplicable, pterigium colli, linfedema periférico, coartación aórtica y pubertad retrasada o, en cualquier mujer con al menos 2 o más de los siguientes hallazgos: displasia ungüeal, paladar alto y arqueado, cuarto metacarpiano corto y estrabismo.**

**Las alteraciones clínicas observadas en > 50% de las niñas y mujeres con síndrome de Turner incluyen: talla baja, disgenesia gonadal, linfedema de manos y pies, uñas hiperconvexas, implantación baja de pabellones auriculares, micrognatia, línea capilar posterior baja, tórax ancho con pezones invertidos o hipoplásicos, cubitus valgus, acortamiento de cuarto metacarpiano, exostosis tibial, tendencia a la obesidad y otitis media recurrente.**

**Las principales características clínicas observadas en niñas > 1 año son:**

- **linfedema (97%),**
- **Displasia ungueal (uñas pequeñas, estrechas e hiperconvexas) (90%), paladar alto y en arco (84%)**
- **Línea capilar posterior baja (76%)**
- **Cuello alado (73%)**
- **Implantación baja de pabellones auriculares (73%)**
- **Retrognatia (67%)**
- **Cubitus valgus (52%).**

**En las pacientes con ST existe acortamiento de falanges distales, específicamente del cuarto metacarpiano, lo que representa un hallazgo sensible y específico que puede facilitar el diagnóstico temprano de esta alteración cromosómica.**

**Las principales características clínicas observadas en niñas de 1 - 12 años son:**

- **Disminución de la talla por debajo de la percentila 5 para la edad alrededor de los 2 años (83%) o velocidad de crecimiento menor a la percentila 10 para la edad,**
- **Otitis media recurrente,**
- **Paladar alto y en arco,**
- **Displasia ungueal,**
- **Implantación baja de pabellones auriculares (56%)**
- **Retrognatia (56%)**
- **Dificultad para aprender (55%)**
- **Cubitus valgus (53%).**

### **Diagnostico prenatal y posnatal**

**La identificación de higroma quístico, hidrops fetal, coartación de la aorta y/o defecto de cavidad cardiaca izquierda, braquicefalia, alteraciones renales, poli u oligohidroamnios y retardo en el crecimiento, mediante ultrasonido prenatal, incrementa la sospecha diagnóstica de ST.**

**Ante la presencia de hallazgos ultrasonográficos que incrementan la sospecha de ST, se recomienda realizar cariotipo en células amnióticas y corroborar el resultado mediante cariotipo al nacimiento.**

**La amniocentesis genética contribuye en el diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas (trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13 y síndrome de Turner). Es un método invasivo factible y de bajo riesgo.**

Entre las complicaciones fetales de la amniocentesis se incluyen: riesgo de aborto (0.5–1.0%) y pérdida de líquido amniótico (0,1% y el 3%). La incidencia es menor si el procedimiento se realiza bajo visión ecográfica continua. Entre las complicaciones maternas de la amniocentesis se incluyen: corioamnionitis, ocasionada por la flora cutánea e intestinal y la hemorragia transplacentaria que puede causar una sensibilización al factor Rh.

### Control y tratamiento

Cuando la estatura de una paciente con síndrome de Turner se sitúa por debajo del percentil 5, suelen administrarse suplementos de la hormona del crecimiento (GH) hasta alcanzar una edad ósea de 15 años (fig. C-42). Como media, este tratamiento consigue aumentar en 10 cm la estatura prevista. Sin embargo, la mejoría en la estatura final es tanto menor cuanto más tarde se inicie la terapia con GH. La terapia concomitante con estrógenos disminuye la eficacia de la GH.

La terapia estrogénica suele iniciarse alrededor de los 14 a 15 años de edad, para promover el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y reducir el riesgo de osteoporosis. La progesterona se añade a este régimen para inducir la menstruación en el momento del primer sangrado vaginal o en el segundo año de terapia con estrógenos.

La actuación médica suele incluir la ecocardiografía, para evaluar la presencia de dilatación de la raíz aórtica y valvulopatía cardíaca renal para detectar anomalías renales congénitas y una prueba de tolerancia a la glucosa para detectar diabetes

Las pacientes con disgenesia ovarica completa no tiene una ovulación espontanea ni pueden concebir hijos, sin embargo, si tiene la funcioncardiovascular y renal adecuada, las pacientes con sindrome de turner pueden tener hijos mediante fecundación in vitro y la donación de óvulos

Segumiento con cardiologia , nefrologo, embriologo, odontologo, nutricionista, gastroenterologo, psicologo y salud osea.

Aunque no existe una cura para el síndrome de Turner, algunos tratamientos pueden ayudar a mejorar sus síntomas:

- **Hormona del crecimiento humano:** Cuando se da en la primera infancia, las inyecciones con hormona de crecimiento llevan a un aumento de la estatura final por unas pocas pulgadas comparadas con las mujeres que no son tratadas.
- **Terapia de reemplazo de estrógeno:** Puede ayudar a iniciar el desarrollo sexual secundario que normalmente comienza en la pubertad (alrededor de los 12 años) como el desarrollo de los pechos o tener caderas más anchas. Los médicos pueden recetar una combinación de estrógeno y progesterona a las niñas que no han empezado a menstruar como a los 15 años. Este tratamiento también protege contra la pérdida ósea (osteoporosis).

Es importante que se hagan consultas de rutina y con varios especialistas para atender a los diversos problemas de salud que pueden resultar como infecciones del oído y problemas para oír, evaluación de la arteria aorta para ver si hay aneurismas de la aorta, la presión arterial alta, diabetes, dislipidemia y problemas de tiroides.

### **Esperanza de vida:**

**El pronóstico de vida de una persona con síndrome de Turner depende de la gravedad de los síntomas y de la atención médica que reciba. Con un tratamiento adecuado, la mayoría de las mujeres con este síndrome pueden tener una vida normal y saludable. La esperanza de vida a veces es un poco menor de lo normal, pero se puede mejorar con el tratamiento de enfermedades crónicas asociadas, como la obesidad y la hipertensión.**

**Referencias bibliograficas:**

**Sybert VP, McCauley E: TURNER'S SINDROME. nengl J Med 351:1227-1238, 2004**

**Saenger P: Turner's syndrome. N Engl J Med 335:1749-1754, 1996.**

**Zinn AR, Roos JL: Turner syndrome and haploinsufficiency. Curr Opin Genet Dev 8:322-327, 1998**

*Síndrome de Turner / Sobre la enfermedad / GARD.*

(s. f.). <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12896/sindrome-de-turner>

(S/f-d). Gob.mx. Recuperado el 9 de marzo de 2025, de

<https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/570GRR.pdf>