



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO**

FACULTAD DE MEDICINA

DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN

HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA

**“CARACTERÍSTICAS DEL SINDROME DE TURNER EN EL
HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA 1977-
2010”**

TESIS

QUE PARA OBTENER EL DIPLOMA EN LA

ESPECIALIDAD DE PEDIATRIA

PRESENTA:

DRA. ADORACIÓN MURILLO BENÍTEZ

AGOSTO 2010



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN

HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA
**“CARACTERÍSTICAS DEL SINDROME DE TURNER EN EL HOSPITAL
INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA 1977-2010”**

TESIS

QUE PARA OBTENER EL DIPLOMA EN LA
ESPECIALIDAD DE PEDIATRIA

PRESENTA:

DRA. ADORACIÓN MURILLO BENÍTEZ

**DR. LUIS ANTONIO
GONZALES RAMOS**
JEFE DE LA DIVISIÓN DE ENSEÑANZA
E INVESTIGACION

**DR. VICTOR MANUEL
CERVANTES VELAZQUEZ**
DIRECTOR GENERAL
DEL HIES

DR. RAMIRO GARCÍA ÁLVAREZ
PROFESOR TITULAR CURSO UNIVERSITARIO

ASESORES:

DRA. ELBA VÁZQUEZ PIZAÑA
JEFE DEL SERVICIO DE
MEDICINA DEL ADOLESCENTE

DR. ADALBERTO ROJO QUIÑONEZ
COORDINADOR DE
ENSEÑANZA EN EL HIMES

AGOSTO 2010

AGRADECIMIENTOS

Primeramente agradezco a Dios por brindarme la oportunidad de superarme profesional y personalmente, permitiéndome culminar una meta más de mi vida.

Agradezco a mis padres y hermanas por su apoyo incondicional y ánimo para continuar superándome.

A mis compañeros y maestros de este hospital por su amistad y enseñanza.

Gracias Dra. Elba Vázquez Pizaña por confiar en mí, por sus sabios consejos y experiencias, por nunca dejarme rendir, y sobre todo por comprenderme como mujer, mamá y profesionalista.

Por último pero siendo las personas más importantes en mi vida, le agradezco a mi esposo Jesús Alfonso y a mi hija Camila, por su inmenso apoyo, por su gran paciencia y por su infinito amor que es mi energía para culminar este gran esfuerzo.

GRACIAS!

DEDICATORIAS

Dedicado a mis dos grandes amores: a mi esposo Jesús Alfonso y a mi hija Camila.

LOS AMO.

ÍNDICE

Problema	1
Planteamiento del problema	2
Marco teórico	3
Introducción	
Incidencia	
Anormalidades de cromosomas	
Herencia	
Pérdida prenatal y diagnóstico prenatal	
Fisiopatología	
Diagnóstico	
Características específicas	
Perspectiva diagnóstica y seguimiento	
Tratamiento	
Consejo genético	
Apoyo emocional y educación familiar	
Expectativa de vida	
Objetivos	20
General	
Específicos	
Justificación	21
Material y Métodos	22
Generalidades	
Diseño de estudio	
Sitio de estudio	
Sujetos de estudio	
Criterios de inclusión	
Criterios de exclusión	
Criterios de eliminación	
Fuente de datos	
Resultados	25
Discusión	32
Conclusiones	36
Bibliografía	37
Anexos	39

RESUMEN

Introducción: El Síndrome de Turner es la aneuploidía más frecuente de los cromosomas sexuales, que solo afecta a mujeres. Se presenta en 1 de cada 2 000 nacidas vivas. A nivel nacional no existe un registro de prevalencia por lo que ha llamado el interés en los últimos años y actualmente se exhorta a la iniciación de dicho registro.

Métodos: Se analizaron todos los registros de pacientes bajo el diagnóstico de Síndrome de Turner en el Hospital Infantil del Estado de Sonora (HIES) en el periodo de 1977 hasta Julio del 2010, los cuales todos contaban con una hoja de recolección de datos con las principales características clínicas, alteraciones de laboratorio, estudios de gabinete, los principales problemas detectados al momento del diagnóstico y servicios interconsultantes.

Resultados: La edad de diagnóstico tiene dos picos, uno al nacimiento y el segundo en la pubertad siendo la edad promedio de 7.6 años. El principal motivo de consulta y hallazgo a la exploración física fue la talla baja. El hallazgo por laboratorio más frecuente fue la falla gonadal, por estudio de gabinete fueron las alteraciones renales y cardiopatías congénitas específicamente Coartación aórtica. El estudio genético se realizó en cinco casos, mostrando cariotipo 45X en cuatro y uno de mosaicismo 45X/46XY. Las enfermedades asociadas en orden de frecuencia fueron cardíacas cinco casos, gastrointestinal en cuatro casos, renal en cuatro casos e hipotiroidismo en dos casos.

Conclusión: En nuestro país no existe un control de prevalencia de mujeres con Síndrome de Turner, siendo una de las cromosomopatías más frecuentes, por lo que se planea el inicio de un registro de salud, control y manejo, el cual está en proceso de autorización por parte del Senado de la República.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En nuestro país no existe un control de prevalencia de mujeres con Síndrome de Turner, siendo una de las cromosopatías más frecuentes, lo que ha llamado el interés de autoridades intentando planear el inicio de un registro de salud, control y manejo, el cual está en proceso de autorización por parte del Senado de la República. (5, 8, 19)

A falta de este registro tampoco se han podido esclarecer asociaciones ambientales o hereditarias, tampoco la información suficiente a la población en general y medica para identificar oportunamente esta patología.

Igualmente en nuestro hospital no existe ningún registro ni protocolo de estudio ante la sospecha de una paciente con Síndrome de Turner por lo que es necesario establecer los criterios para un diagnostico temprano y tratamiento oportuno.

Contando con un registro nacional nos permitiría una vigilancia epidemiológica constante y fidedigna, así también la identificación de aquellas entidades federativas con mayor número de casos y de esta manera implementar estrategias focalizadas, detección temprana manejo oportuno y lo más importante, limitación del daño a nivel físico y psicológicos.
(20)

MARCO TEÓRICO

INTRODUCCION

Fue descrito por primera vez en 1768, sin embargo hasta 1938 el Dr. Henry Turner Bonnevie-Ullrich y Sheresheksvy describe los rasgos clínicos característicos como son: infantilismo sexual, talla baja, cuello alado y cúbito valgo. A partir de 1959 se conoce que las mujeres con Síndrome de Turner tienen una falta total o parcial de un cromosoma X por el Dr. Ford. Sinónimos de esta síndrome son: monosomía XO, Síndrome de Ulrich-Turner y Síndrome cromosómico 45,X. (1, 2, 3)

INCIDENCIA

El Síndrome de Turner se presenta en uno de 4000 a 10 000 nacimientos vivos, lo que da una incidencia aproximada de 1 de cada 2 000 nacidas vivas. La mayoría de los fetos 45X son abortados espontáneamente durante el primer trimestre del embarazo en un 95% y un 2% fallece en la primera infancia. Esta incidencia puede variar de manera geográfica, estacional y a través del tiempo sin embargo no se han definido factores ambientales que puedan afectar el índice de concepción y nacimiento. No se ha asociado a otros problemas genéticos, parece ser un acontecimiento al azar que puede suceder a cualquier persona. (4, 5, 6)

En México las estadísticas del INEGI menciona que en nuestro país somos más de 53 millones de mujeres, y si de estas 1 de cada 2000 padece este Síndrome, por lo tanto, hay más de 26 500 mujeres afectadas hasta la fecha según las últimas estadísticas del año 2005. (5,8)

ANORMALIDADES DE CROMOSOMAS

El síndrome de Turner es la aneuploidía más frecuente de los cromosomas sexuales, que solo afecta a mujeres provocado por la pérdida completa en un 50 a 60% o parcial en un 12 a 25% de una copia del cromosoma X, un defecto estructural en uno de los cromosomas X o el mosaicismo en el 15-30% de una línea celular 45X con otra línea celular. La presencia de un cromosoma Y es importante porque predispone a los individuos afectados con síndrome de Turner a tener gonadoblastomas en las estrías gonadales. (6,7, 9, 10)

HERENCIA

En general el Síndrome de Turner no es familiar, y no hay un mayor riesgo para las mujeres que ya tuvieron un hijo con el síndrome de tener otro niño con una anomalía cromosómica, abortado o vivo, sin embargo se ha informado que las madres con síndrome de Turner que son un mosaico cromosómico tienen hijas con el síndrome que también son una mosaico cromosómico. El riesgo de tener un niño vivo con síndrome de Turner no parece correlacionarse con edad materna avanzada o joven; pero por otro lado las mujeres que han abortado embrión o feto con síndrome de Turner son más jóvenes. En otros casos estudiados, parece más probable que el X derivado del padre sea el que se pierde, y en casos iso-X se ha sugerido una edad materna avanzada.(4)

PERDIDA PRENATAL Y DIAGNOSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal del Síndrome de Turner con frecuencia se realiza de manera accidental y en muchos casos se realiza de manera tardía. Algunos investigadores sugieren que todos los individuos con síndrome de Turner que sobreviven a la etapa embrionaria y fetal y nacen vivos deben tener algunas células 46,XX normales en sus tejidos o, quizá, en la placenta. (4)

Algunas características ultrasonográficas prenatales son el aumento de la translucencia nucal, presencia de higromas císticos, malformaciones cardíacas como coartación aórtica, bradicefalia, malformaciones renales, polihidramnios, oligohidramnios e hydrops fetal de tipo no inmune. (6, 11)

Otras pruebas valorables que pueden estar elevadas son la α -fetoproteínas séricas y amnióticas.

FISIOPATOLOGIA

No se comprende la fisiopatología del síndrome de Turner, sin embargo, debe producirse un fenotipo por una desigualdad de dosis genética que ocurre en ausencia de partes o todo el segundo cromosoma sexual normal.

La causa del fenotipo turneriano corresponde a la delección del brazo corto: grupo de genes que escapan a la inactivación. La estatura corresponde a la parte distal de Xp y la función ovárica a genes situados en Xp y Xq. Hay una tendencia hacia menos características clínicas cuando hay más células con dos X normales. Se menciona que la ausencia o supresión del asa larga del cromosoma X se relaciona con infecundidad y disgenesia gonadal. (4, 6)

DIAGNOSTICO

En los casos típicos es definido ser una niña con bajo peso al nacer, el tamaño promedio de las niñas recién nacidas es de 51cm en cambio el de las niñas con Síndrome de Turner es de 47cm niña, en niñas mayores con talla baja caracterizada por más de tres derivaciones estándar por debajo de la media poblacional, tórax ancho, pezones separados, linfedema y pterigium en cuello. El fenotipo es extremadamente variable respecto a la intensidad del

síndrome dismórfico por lo que su diagnóstico para el médico de primer contacto no es fácil (12).

Hay muchas características físicas distintivas que se pueden observar. Una característica muy visible en una niña puede que en otra sea imperceptible, incluso algunas niñas pueden que no muestren ninguna característica clínica o ni siquiera visible, pero en otras pueden ser la causa de la timidez o vergüenza.

La distribución de la edad diagnóstica es bimodal, con un pico en la edad neonatal y otro en la edad puberal. La edad **promedio de diagnóstico es a los 6.6 años** de edad encontrando que las pacientes con cariotipo 45,X son diagnosticadas de manera más temprano que otros cariotipos, y mientras más tardío sea el diagnóstico habrá mayor afectación de la talla. (1, 6, 13)

El diagnóstico se orienta con la cromatina X negativa, pero se confirmará con un meticuloso y moderno cariotipo, aparte de la exploración genital y métodos para descartar malformaciones.

Suficientes células deben ser contadas para excluir un mosaicismo de porcentaje leve incluso ante los datos clínicos se comenta que en cierto casos incluso podría nunca poder excluirse el diagnóstico ante la sospecha diagnóstica firme pero lo que deberá considerarse la obtención de biopsias tisulares generalmente de piel para descartar mosaicismo.

El cariotipo estará indicado siempre que tengamos a una paciente femenina con retraso inexplicable de crecimiento o retraso de la pubertad por fallo ovárico precoz independientemente de la edad (6,11).

Existe diferencias en las características clínicas, antropométricas e imagenológicas según la alteración del error cromosómico ya sea completo, parcial o de tipo mosaicismo. A continuación se describen las principales diferencias comentadas en un estudio realizado en el Hospital Infantil de México constituido por tres publicaciones donde la primera parte especifica las características antropométricas, la segunda se enfoca en el fenotipo clínico y por último el tercero sobre las características imagenológicas. (14,15 y 16) Cuadro 1.

CUADRO 1.
Características antropométricas, fenotípicas e imagenológicas en pacientes con Síndrome de Turner con distinto cariotipo

Título	Bibliografía	Metodología de estudio	Muestra	Resultado	Conclusiones
Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el síndrome de Turner. Parte I. Perfil antropométrico	Corona JR, Kumasawa MR, Gálvez JL, Corona A, Corona E. Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el Síndrome de Turner. Parte I. Perfil antropométrico. Bol Med Hosp Infant Mex 1997; 54(11): 536-542.	Estudio retrospectivo de 19 indicadores antropométricos	42 pacientes con ST, 3 grupos: el 1ro de 28 pacientes con cariotipo 45X, el 2do con 8 pacientes con isocromosoma Xq y el 3ro con 6 pacientes con mosaïcismo.	Talla/edad resultó significativamente menor en pacientes postpúberes y el segmento inferior en prepúberes.	La talla baja es desproporcionada por acortamiento del segmento inferior por lo que la correlación clínica de los rasgos estudiados y su cuantificación antropométrica es sumamente importante. Las pacientes con mosaïcismo presentaron significancia menor en los hallazgos clínicos
Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el síndrome de Turner. Parte II. Fenotipo clínico	Corona JR, Kumasawa MR, Gálvez JL, Corona A, Corona E. Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el Síndrome de Turner. Parte II. Fenotipo clínico. Bol Med Hosp Infant Mex 1998; 55(3): 131-137.	Se estudió retrospectivamente las frecuencias y promedios de 26 hallazgos anamnésticos y 72 exploratorios	42 pacientes con ST, 3 grupos: el 1ro de 28 pacientes con cariotipo 45X, el 2do con 8 pacientes con isocromosoma Xq y el 3ro con 6 pacientes con mosaïcismo.	En el 1er grupo las frecuencias clínicas resultaron acorde a lo ya comentado, en el 2do grupo hubo diferencias importantes en lo que respecta a los antecedentes prenatales principalmente y en el 3er grupo 20 principales hallazgos clínicos fueron muy diferentes.	Se concluyó que el fenotipo de las pacientes del 1er y 2do grupo fue muy parecido, sin embargo en el del grupo 3 existen hallazgo específicos como talla normal, baja o limítrofe, micrognatia, nevi múltiple y piel redundante en dedos lo cuales son suficientes para sospechar de ST.
Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el síndrome de Turner. Parte III. Fenotipos imagenológicos	Corona JR, Kumasawa MR, López ME, Gálvez JL, Corona A, Corona E. Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el Síndrome de Turner. Parte III. Fenotipos imagenológicos. Bol Med Hosp Infant Mex 1998; 55(4): 182-188.	Se revisaron los hallazgos imagenológicos de la serie ósea, urograma excretor y ecosonogramas renal y pélvico de Las variables se dividieron en cuantitativas y cualitativas para su comparación por cariotipo.	39 pacientes con ST, 3 grupos: el 1ero de 25 pacientes con cariotipo 45X, el 2do con 8 pacientes con isocromosoma Xq y el 3ro con 6 pacientes con mosaïcismo.	El tipo de cráneo encontrado fue el braquicéfalo, no así en el 3er grupo. La frecuencia de braquidactilia se encontró en un 82.8%. El halux valgus fue mucho menor en el grupo 1, la braquidactilia en pies en el grupo 3.	No existe ningún hallazgo imagenológico patognomónico del ST, sin embargo, la semiología es abundante y permite razonar la sospecha diagnóstica. Se proponen algunas variantes anatómicas normales como manifestaciones sindromáticas de ST.

ST: Síndrome de Turner

En los tres estudios se encontraron características muy similares en los errores de tipo completo o parcial pero con evidente variación en lo que respecta al mosaicismo, ya que se observo menor intensidad de la expresión clínica, así también se observan características específicas de las diferentes expresiones genéticas sospechando del tipo de error según lo expresión clínica de la paciente. (14, 15, 16)

El diagnostico diferencial del síndrome de Turner es amplio y se relaciona sobre todo con talla baja y amenorrea por lo que deberá descartarse de otros los síndromes turnerianos, en especial el de Noonan, otros como los hipocrecimientos en general y en casos de fenotipo poco modificado con linfedema y pterigium.

El mal llamado Turner masculino, Síndrome pseudoturner, Síndrome de Ullrich, Síndrome de Ullrich-Noonan, Síndrome de pterigium colli, Turner XX-XY, Status Bonnevie-Ullrich o finalmente y el actualmente decantado por mayoría y para evitar confusiones es el Síndrome de Noonan es un padecimiento hereditario autosómico dominante, de variable expresión pudiéndose demostrar en el 50%, con predominio de la madre. Los varones son infértiles a menudo. Este se caracteriza por sus típicas anomalías cervicales como lo son un cuello ancho, pliegues de pterigium colli, cabello de implantación baja, exoftalmos, epicanto, hipertelorismo, defectos de refracción, estrabismo, hendidura palpebral antimongoloide, cejas arqueadas, micrognatia; pabellones auriculares displásicos y bajos, de hélix grueso, nariz bulbosa re raíz aplanada y filtro marcado. Un tórax ancho de mamas separadas, soplo por cardiopatía siendo la más frecuente la estenosis pulmonar, comunicación interauricular e hipertrofia de septos auricular y ventricular. Es frecuente encontrar hemivértebras, escoliosis, anomalías del esternón, extremidades con clinodactilia y braquidactilia en manos; cubito valgo. En genitales se puede observar pene pequeño,

criptorquidia, posible retraso de la maduración puberal. En piel nevus pigmentados, edema transitorio en dorso de manos y pies entre otras anormalidades como hipoacusia nerviosa, paladar arqueado, mala implantación dentaria, costilla cervical, linfagiectasia pulmonar, posibles alteraciones metabólicas como hipertermia maligna, trimetilaminuria con olor a pescado y también alteraciones hematológicas como disfunción plaquetaria, enfermedad de Von Willebrand y otras deficiencias. Estas características se acentúan con la edad. Su diagnóstico es fácil contando con los datos clínicos y con el cariotipo para descartar como XO u otras. Se ha descrito su asociación con neurofibromatosis. Un tercio de los pacientes pueden presentar deficiencia mental leve. (9)

CARACTERISTICAS ESPECÍFICAS

Faciales: es característico las facies triangular, boca pequeña de ángulos caídos, que contribuye a dar la “fascies de esfinge” no siempre presente; pliegues epicánticos en un 25%, ptosis palpebral, distiquiasis, estrabismo en un 20%, implantación baja de pabellones auriculares, hipoacusia, retrognatia, dentición anormal, paladar ojival e hirsutismo. Su cuello corto y ancho presente en un 75%, es característico con implantación posterior baja del cabello en un 70%, pterigium colli en un 45%. Son de cara triangular con hipoplasia mediofacial con carencia de crecimiento de maxilares, paladar arqueado, fosa craneal profunda y una pequeña mandíbula con ramos. Son frecuentes los cuadros de otitis crónica, los dientes amontonados. Complicaciones oftalmológicas incluyen estrabismo, ptosis, cataratas, nistagmos, ceguera al color y ambliopía. (4, 6, 7)

Músculoesqueléticas: están presentes en más del 50% de las pacientes con alteraciones en la mandíbula y en la base del cráneo. Es frecuente la luxación congénita de caderas hasta en un 5% que contribuye a la aparición de artritis en las niñas de mayor edad. Su pelvis es

característicamente androide. El platillo tibial y las displasias patelares pueden provocar dislocación de rotula y dolor crónico. Se detecta displasia esquelética generalizada sutil consistente en aumento de ángulos epifisarios, cubito valgo, deformidad de Madelung, metacarpianos y metatarsianos cortos en especial el cuarto; clinodactilia del 5to dedo, irregularidad de las metáfisis y epífisis en la tibia, curvatura de las piernas y de los antebrazos, hipoplasia de cuerpos vertebrales cervicales y falanges distales en penacho. Otras alteraciones comprenden escoliosis en un 10%, cifosis y lordosis; piernas cortas, tórax en escudo y mayor distancia entre los pezones e inversión de los mismos. Su tórax es ancho y rectangular, “en escudo” hasta en un 55%, es posible encontrar pectus excavatum y anomalías de los dermatoglifos. (4, 6)

Crecimiento, estatura y hormona de crecimiento: las mujeres con síndrome de Turner muestran características antropométricas distintivas, con retardo del crecimiento confinado principalmente al eje longitudinal, mientras que las mediciones horizontales se encuentran dentro de lo normal.

La baja estatura está presente en el 100% de los cariotipos 45,X y en el 96% de los mosaicismos. Se reconocen 4 fases en la estatura de este síndrome: retraso leve del crecimiento intrauterino, estatura normal hasta edad aproximada de 2 años, disminución de la estatura durante la infancia donde la detección es más pronunciada y la reducción de la estatura durante la adolescencia cuando no se produce un empuje puberal. (6)

Su evolución está marcada por el hipocrecimiento continuo con una estatura adulta sin tratamiento de 120 a 155cm con tendencia a la obesidad. (1)

Mineralización ósea: muchas de las características físicas del síndrome son consecuencia de defectos estructurales óseos, como las piernas desproporcionadamente cortas, la relación anormal de los segmentos superiores/inferiores, el tórax en escudo, la separación entre los pezones, la hipoplasia vertebral cervical, el cuello corto y la escoliosis que pueden atribuirse parcialmente a la reducción en la masa ósea pico.

Histología de los ovarios y fertilidad. Características sexuales secundarias. Eje hipofisario-ovarico: más del 90% de las mujeres con síndrome de Turner presenta algún grado de disgenesia gonadal una de sus principales características. Al momento del nacimiento los ovarios se vuelven fibróticos que llevan a cintillas ováricas y al útero hipoplásico debido a la falta de estrógenos. La vagina pequeña y el epitelio vaginal atrófico pueden provocar dispareunia y consecuentemente ausencia del interés sexual en la adultez. En genitales presentan pubertad ausente o mínima por disgenesia ovárica comprobable por ecografía o laparoscopia. Desde el punto de vista de la sexualidad, en estas niñas la pubertad aparece de modo espontáneo en el 5% de los casos, la menstruación en el 1% y el embarazo en un 0.01%. Existen reporte de embarazos exitosos producidos naturalmente en mujeres con síndrome de Turner y la mayoría sucedieron en los casos de mosaicismo. (4, 6)

Otras alteraciones endocrinológicas: se encontró intolerancia a la glucosa en aproximadamente 15% de las pacientes con aparición de diabetes mellitus tipo 2 secundaria a la obesidad en la mayor parte de los casos.

La incidencia de hipotiroidismo autoinmune aumenta con la edad, la mayoría de los casos se produce después de los 10 años. La tiroiditis de Hashimoto, la enfermedad celiaca, la

enfermedad intestinal inflamatoria y la artritis reumatoide juvenil parecen ser más prevalentes en las mujeres con Turner en comparación con aquellas sin la enfermedad.

Características oftalmológicas y otológicas: un tercio de las mujeres con síndrome de Turner presenta estrabismo no familiar. También es habitual encontrar ambliopía, ptosis, hipermetropía, epicanto bilateral ceguera a colores rojo-verde, nistagmos, cataratas, escleras azules, insuficiencia de convergencia y anomalías de la cámara anterior.

A nivel otológico tienen un meato auditivo externo ubicado en la región inferior y anterior en comparación con las mujeres con cariotipo normal que brinda la apariencia de que las orejas están rotadas hacia atrás siendo frecuentes las otitis medias recurrentes debidas al retardo del crecimiento del hueso temporal y a la disfunción de la trompa de Eustaquio y del paladar. Es frecuente la pérdida auditiva sensorineural para frecuencias medias de causa desconocida y aparece cerca de los 6 años siendo progresiva y requiriendo audífonos en un 5 al 25% de las pacientes. (6)

Gastrointestinal: en abdomen y tubo digestivo se ha observado telangiectasias; rara vez vientre en ciruela pasa o linfangiectasia intestinal. En algunas lactantes presentan hipotonía marcada de las mejillas y labios, movimientos disfuncionales de la lengua y habilidades masticatorias poco desarrolladas que contribuyen a las dificultades para alimentarse observándose también reflujo gastroesofágico y retraso en el vaciamiento gástrico.

Cardiovasculares y linfedema: frecuentemente se puede encontrar cardiopatía congénita de tipo coartación de aorta o comunicación interventricular en un 26% a 40% de las pacientes, o más rara vez estenosis aortica o pulmonar.

Se considera que el linfedema se debe a hipoplasia congénita, maduración tardía y canalización retrasada de los conductos linfáticos in útero presentándose hasta en un 80% de las pacientes al nacimiento.(4, 6)

Renales: el 25 al 43% del las pacientes muestran anomalías estructurales renales como doble sistema colector, riñones en herradura, vasculatura renal anormal, cálculos, agenesia renal, mala rotación o riñones poliquísticos o displásicos.

Dermatológicos: se detecta mayor incidencia de nevos melanocíticos en as pacientes con síndrome de Turner generalmente en cara, torso y extremidades. Hallazgos menos frecuentes han sido envejecimiento precoz, uñas hipoplásicas, alopecia areata, psoriasis, manchas de color café con leche y vitíligo.

Neurológicas, cognitivas y psicosociales: Las pacientes son heterosexuales, con actitudes y comportamientos típicamente femeninos.

A nivel nervioso se ha encontrado mayor afectación de la motricidad fina y debilidades específicas de aprendizaje como lo es el colocar información en el orden correcto, recordar objetos, letras o palabras después de visualizarlas así como ver y recordar la colocación de objetos. El cociente intelectual puede oscilar desde la normalidad hasta retrasos ligeros o medios con mayor afectación de de cociente intelectual manipulativo y menor del verbal en especial en pruebas de percepción espacial lo que hizo sospechar de un gen recesivo ligado al cromosoma X, responsable de estas habilidades sin embargo esta hipótesis no ha sido demostrada (1, 2, 4, 6)

Neoplasias: se encontró un incremento en 6.9 veces en el riesgo relativo de cáncer de colon sobre la población general, además se observo un aumento en la incidencia de gonadoblastoma en las pacientes con mosaicismo para el cromosoma Y. En estas mujeres

se recomienda la gonadectomía antes del comienzo de la terapia de reemplazo hormonal con estrógenos. (4, 6)

PERSPECTIVA DIAGNOSTICA Y SEGUIMIENTO

Es necesaria la evaluación cardiológica rutinaria por las malformaciones cardiacas previamente mencionadas. Es necesaria también la evaluación renal constante por las múltiples malformaciones también comentadas en este sitio anatómico mediante ultrasonido renales y cultivo urinarios por lo menos cada 3 a 5 años. Aun en ausencia de malformaciones renales o cardiacas la hipertensión en estas pacientes es muy frecuente por lo que se debe monitorizar constantemente. La función tiroidea en muchas ocasiones no da sintomatología por lo que un perfil tiroideo debe realizarse cada 2 o cada año. Pruebas de audición de tipo conductivo y sensorial son necesarias por la otitis y mastoiditis frecuentemente encontradas sobre todo a la edad de 3 años. Otras evaluaciones necesarias continuamente son de oftalmología, nutrición, ortopedia, odontología y cirugía estética. (11,17, 18)

TRATAMIENTO

Su tratamiento dependerá de la edad diagnostica, teniendo mejor pronóstico y calidad de vida aquellas pacientes en quienes se inicia manejo a menor edad mencionando como principales tratamientos la Hormona de crecimiento durante la infancia asociada a estrógenos.

Las ventajas y desventajas de la terapia con esteroides anabólicos y con hormona de crecimiento deberá discutirse con los padres y la propia paciente. Es bien sabido por numerosos estudios en los últimos 15 años que la hormona del crecimiento con o sin esteroides anabólicos puede acelerar el crecimiento comprobando que con un diagnostico

temprano y la iniciación de la hormona de crecimiento las pacientes llegaran a obtener una estatura mayor, incluso llegando a una estatura normal promedio. Se ha comprobado también que las dosis altas normalmente recomendadas para síndrome de Turner de 0.05mg/kg/día producen importante crecimiento sin incrementar los efectos adversos, pero la dosis exacta será individualizada dependiendo de la respuesta de cada paciente y esta se inicia tan pronto se detecte la paciente ya conocida con síndrome de Turner con talla por debajo de la percentila 5 para su edad, perdida corroborada demás de un derivación estándar en talla acumulada en el término de un año de observación, o perdida corroborada de más de 0.5 de derivación estándar de velocidad de crecimiento durante un año de observación y se puede tan tempranamente en niñas de 2 años de edad manejadas por un endocrinólogo pediatra.(12)

Niñas de 9 a 12 años de edad pueden iniciar terapia con hormona de crecimiento sola, la dosis de inicio recomendada es de 0.05mg por kilo por día con monitoreo hormonal cada 3 a 6 meses.

Los objetivos del manejo con hormona de crecimiento es acelerar la velocidad y normalidad el patrón de crecimiento de tal manera que se pueda alcanzar la talla mediana familiar en el menor tiempo posible, lograr una talla final dentro de parámetros normales de expresión para una población sana, minimizar la posibilidad de que existan efectos secundarios adversos y administrar la dosis acumulativa total más baja posible para optimizar la relación costo-beneficio (12).

En niñas mayores o en quienes se inicio la hormona de crecimiento en edad temprana se deberá considerar la administración de esteroides como oxandrolona adjunta a hormona de crecimiento, éste no deberá usarse solo con objetivo de crecimiento ya que un exceso de

esteroides anabólicos podría ocasionar virilización y desmineralización ósea por lo que se debe evitar. Su dosis no deberá exceder los 0.05mg por kilo por día ni tampoco indicar en pacientes menores de 8 años de edad. Al iniciar el uso de esteroides se deberá vigilar efectos secundarios tales como crecimiento de clítoris, virilización e intolerancia a la glucosa. Esta terapia deberá continuarse hasta obtener una estatura aceptable, o hasta que la edad ósea sea mayor de 14 años, o que la talla haya incrementado por lo menos 2cm por arriba del año previo. El uso de estrógenos para inducir la pubertad, ocasiona fusión de las epífisis y limita el tiempo de crecimiento por lo que su uso previo bajo las circunstancias ya comentadas no deberán indicarse. La edad ideal para iniciar con terapia estrogénica será a los 15 años de edad, iniciando con dosis bajas e incrementando gradualmente y dependiendo de la respuesta la cual se irá valorando según Tanner, edad ósea y crecimiento uterino. Un progestágeno como la medroxyprogesterona deberá agregarse al manejo cuando la primera menstruación ocurra después de 12 a 24 meses después de iniciada la terapia estrogénica para establecer ciclos mensuales. (12)

El inicio de sustitución hormonal temprana y profilaxis disminuye la morbi-mortalidad y mejora la calidad de vida en la paciente.

La transición de edad pediátrica a adulto ocurrirá al completar la pubertad, normalmente después de los 18 años de edad y es muy importante continuar seguimiento con especialistas específicos.

CONSEJO GENÉTICO

Como normas preventivas se debe brindar consejo genético y existe riesgo de repetición si en los padres hay traslocación. (1)

APOYO EMOCIONAL Y EDUCACION FAMILIAR

El proceso de crecimiento puede ser difícil para cualquier niño, y el ser diferente por su estatura o apariencia puede traer más problemas que otros niños como timidez, vergüenza y poca confianza en sí mismas por lo que la actitud de los padres, hermanos y los parientes son importantes para ayudar a que la paciente con Síndrome de Turner desarrolle un fuerte sentido de identidad y autoestima. Las dos cosas más importantes que los padres pueden hacer por sus hijos es aceptarlos y quererlos tal como son. (1)

A los padres y a la pacientes se les debe informar sobre todos los aspectos del Síndrome de Turner; este proceso de aprendizaje ocurrirá durante meses y años a medida que surjan diferentes necesidades y preocupaciones. Tanto los padres como el médico deben ser abiertos y honestos con la paciente e incluirla en conversaciones y decisiones a medida que la paciente va creciendo y que necesita tomar decisiones referentes a su desarrollo sexual y su crecimiento. Existen guías para padres en inglés y español, así como diferentes asociaciones que brindan apoyo médico y emocional este tipo de pacientes. Con un buen cuidado médico y psicológico y el apoyo emocional de las amistades y la familia, una niña con Síndrome de Turner llevara una vida saludable y satisfactoria.

Si no se identifica en forma oportuna este síndrome, las complicaciones derivadas como lo es la insuficiencia cardiaca, infertilidad, amenorrea, hipertensión renal, infecciones de repetición de oído, problemas psicológicos, y otras complicaciones asociadas como la tiroiditis, lupus eritematoso diseminado, diabetes mellitus, retraso mental, disgenesia gonadal y sordera pueden tener consecuencias fatales.

EXPECTATIVA DE VIDA

Hace diez años su expectativa de vida era de 35 años, sin embargo gracias a los avances de la medicina su expectativa actual es de solo 13 años menos que a la de una mujer normal. Las enfermedades cardiovasculares son la causa de la mayoría de las muertes en este síndrome. (5, 6).

OBJETIVOS

General.-

Determinar las características clínicas de los casos detectados de Síndrome de Turner en el Hospital Infantil del Estado de Sonora en el periodo de 1977 a Julio 2010.

Específicos.-

- Cuáles son las características clínicas del Síndrome de Turner en el Hospital Infantil del Estado de Sonora
 - Conocer la edad promedio de diagnóstico
 - Conocer el lugar de procedencia de cada paciente
 - Describir las características clínicas de cada una de las pacientes
 - Establecer cuáles fueron los métodos diagnósticos utilizados
 - Conocer las complicaciones presentes al momento del diagnóstico
 - Conocer el tipo de tratamiento recibido en cada una de las pacientes detectadas
 - Generar recomendaciones o protocolo de estudio para casos sospechosos y establecer un diagnóstico oportuno
-

JUSTIFICACIÓN

El interés por estudiar el Síndrome de Turner es que siendo una de las cromosomopatías más frecuentes no existe ningún registro nacional, estatal y de nuestro hospital.

Por este motivo las autoridades se han interesado y han planeado iniciar un registro de salud, control y manejo, el cual está en proceso de autorización por parte del Senado de la República. (5, 8, 19)

Es importante contar con un Sistema de Registro de casos a nivel nacional que permita una vigilancia epidemiológica constante y fidedigna, así como la identificación de aquellas entidades federativas con mayor número de casos, lo que permitirá implementar estrategias focalizadas, como el reforzamiento de la capacitación para la identificación de los signos y síntomas característicos de este síndrome, favoreciendo la detección temprana y el manejo oportuno, limitando así el daño a nivel físico y psicológico, derivado de las manifestaciones más frecuentes tan comunes como el retraso en el desarrollo sexual, la infertilidad y la talla baja que en ocasiones generan rechazo por parte de la población en general de estas niñas y/o mujeres. (20)

En nuestro país existe una Asociación de Síndrome de Turner que inicio a mediados de 2001 como una propuesta para subsanar las necesidades de las personas con este síndrome en el país con el apoyo de la Dra. Rosa Isela Ortiz de Luna, genetista del Hospital Infantil Federico Gómez quienes desarrollan programas de conferencias y actividades sociales. Esta asociación cuenta con un registro estimado de pacientes en México más no suficiente para saber su incidencia ni prevalencia. (1, 10)

MATERIAL Y MÉTODOS

Generalidades

Este proyecto estimó la prevalencia del Síndrome de Turner y sus características clínicas en una población pediátrica sin seguridad social.

Mediante la revisión de expedientes se realizó un análisis descriptivo de los casos detectados con Síndrome de Turner.

La selección de los sujetos se basó únicamente en los criterios de inclusión y exclusión que se detallan posteriormente. Esta información nos permitió la caracterización clínica de cada una de las pacientes y las variables investigadas se pueden apreciar en el anexo.

El periodo de estudio fue de 1977 hasta Julio del 2010.

Las variables se establecieron mediante una tabla de características clínicas específicas las cuales demuestran las diferencias entre cada una de las pacientes contando con dicha tabla cada uno de los expedientes.

La captura de información se realizó con apoyo del servicio de Informática localizando los casos como C9 y C10.

Diseño de estudio

Sitio de estudio

El proyecto se enfocó al Estado de Sonora, ya que aquí se encuentra ubicado el Hospital Infantil del Estado de Sonora (HIES), en donde se atiende prioritariamente a población pediátrica sin seguridad social. El hospital se encuentra ubicado en Hermosillo, que es predominantemente una ciudad de carácter urbano con una población estimada de 662,924 habitantes. De acuerdo al Instituto Nacional de Estadística, Geografía e Informática, poco más del 51% de individuos tiene 19 años de edad y menos del total de la población 36.1%

no cuenta con servicios de seguridad social y es responsabilidad de las unidades de salud de la Secretaria de Salud Publica.(8)

Sujetos del estudio

El estudio incluyo a pacientes menores de 18 años que acudieron a solicitar atención medica al HIES en los que se realizó el diagnostico de Síndrome de Turner, y que fueron valorados por el servicio de Medicina de Adolescentes, Ginecología infanto-juvenil y Genética. La fuente información básica fueron los expedientes médicos. Se trata de una población cautiva sin derechohabiencia a instituciones públicas del sistema de salud mexicano.

Criterios de inclusión

- Contar con 18 años o menos
- Haber recibido atención medica en el HIES
- Tener el diagnóstico clínico de Síndrome de Turner
- Haber recibido una valoración por Medicina de Adolescente, Ginecología infanto-juvenil, Genética y otros servicios ofrecidos por el HIES.

Criterios de exclusión

- Contar con una edad mayor de 18 años

Criterios de eliminación

- No contar con el expediente médico

Fuente de datos

La principal fuente de datos fue el expediente clínico y otros registros médicos como la valoración por los servicios de Medicina de Adolescente, Ginecología infanto-juvenil y Genética. Los datos fueron recolectados mediante una tabla con descripción de características clínicas y de laboratorio principalmente elaborada específicamente para este estudio, basado en información ya publicada. Esta tabla consta de 4 apartados el primero se basa en las principales características clínicas encontradas en las pacientes bajo el diagnóstico de Síndrome de Turner, el segundo apartado evalúa los principales laboratorios encontrados en las pacientes durante su control. La tercera parte evalúa los principales estudios de gabinetes encontrados en los expedientes de las pacientes. Por último se valoran los problemas más frecuentemente encontrados en las pacientes. (Anexo 1)

Esta información nos permitió conocer la caracterización clínica de cada una de las pacientes. Las principales alteraciones de laboratorio y de gabinete más frecuentemente encontradas y los principales problemas detectados en cada una de ellas.

RESULTADOS

En el Hospital Infantil del Estado de Sonora encontramos un total de 13 pacientes con diagnóstico de Síndrome de Turner en el periodo establecido. La edad más frecuente de diagnóstico en orden de frecuencia fue recién nacidas 3 casos, con una edad promedio de 7.6 años y un rango de recién nacida a 17 años.

El lugar de origen por orden de frecuencia fue Hermosillo con cinco casos, seguido de Guaymas tres casos y caso de Alamos, Nacozari, Cananea, Nogales y Agua Prieta.

El motivo de consulta por orden de frecuencia fue talla baja seis casos asociada amenorrea primaria cuatro casos, cardiopatía congénita dos casos y otros cinco casos. En ningún caso existía el antecedente familiar de Síndrome de Turner.

Las que estaban en edad de realizar estudios eran siete adolescentes, dos estudiaban primaria, dos secundaria, dos preparatoria y una acudía a escuela especial. **Cuadro 1.**

CUADRO 1.**Características socioculturales y motivo de consulta en 13 pacientes con Síndrome de Turner**

No. Caso	Edad	Escolaridad	Ocupación	Estado civil	Origen	Antecedentes familiares de Turner	Motivo de consulta
1	14 años	Secundaria	Estudiante	Soltera	Guaymas	No	Talla baja
2	10 años	Primaria	Estudiante	Soltera	Álamos	No	Talla baja
3	10 años	Primaria	Estudiante	Soltera	Guaymas	No	Linfedema
4	15 años	Secundaria	Estudiante	Soltera	Hermosillo	No	Talla baja, amenorrea primaria
5	16 años	Preparatoria	Estudiante	Soltera	Nacozari	No	Talla baja, amenorra primaria
6	5 meses	NA	NA	NA	Hermosillo	No	Cuerpo extraño en esófago
7	4 meses	NA	NA	NA	Guaymas	No	Bronquiolitis
8	16 años	Preparatoria	Estudiante	Soltera	Hermosillo	No	Talla baja, amenorrea
9	8 días	NA	NA	NA	Cananea	No	Neumonía, Cardiopatía congénita
10	RN	NA	NA	NA	Hermosillo	No	Sx. Dismórfico
11	1 año	NA	NA	NA	Hermosillo	No	Cardiopatía congénita
12	RN	NA	NA	NA	Nogales	No	Onfacele
13	17 años	Especial	Estudiante	Soltera	Agua Prieta	No	Síncope, Talla baja, amenorrea

NA: No aplica

Los estudios de laboratorio realizados fueron Biometría hemática, Química sanguínea, Perfil de lípidos, Perfil tiroideo y perfil hormonal de ellos la falla gonadal se presento tres casos, seguida de hipercolesterolemia dos casos, alteraciones tiroideas que orientaron al diagnostico de hipotiroidismo en dos casos. **Cuadro 3**

CUADRO 3.
Estudios de laboratorio en 13 pacientes con Síndrome de Turner

Laboratoriales		Casos												
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Biometría hemática	Hb g/dL	14.1	13.6	12.4	13.6	14	13.1	9	13.4	13.2	17.9	19.1	12.3	13.6
	Hto %	40.5	37	36.6	39.5	41	40.3	27	40	43.3	50.7	53	38.3	42.1
	Leucocitos mm ³	8.2	3.8	8.03	8.5	6.4	6.9	18.6	5.92	10.4	18.2	10.9	8.36	14
	Plaquetas mm ³	386	176	315	256	196	292	525	262	202	214	501	321	247
Glicemia		N	N	N	N	N	-	E	N	-	-	-	-	E
Perfil de lípidos	Coolesterol mg/dL	191	293	166	137	232	-	-	167	-	-	-	-	203
	Triglicéridos mg/dL	67	113	68	68	142	-	-	102	-	-	-	-	155
	HDL mg/dL	55	40	-	-	-	-	-	44	-	-	-	-	31
	LDL mg/dL	60	31	-	-	-	-	-	103	-	-	-	-	143
Perfil tiroideos	TSH uUI/mL	5.73	69.8	6.78	-	3.88	-	-	2.02	-	-	-	-	-
	T3 ng/dL	1.44	173	1.42	-	-	-	-	1.06	-	-	-	-	-
	T4 libre ng/dL	1.15	0.94	-	-	2.5	-	-	-	-	-	-	-	-
	T4 total ug/dL	12.7	6.8	6.54	-	7.62	-	-	7.9	-	-	-	-	-
Perfil hormonal	FHS mUI/mL	10.4	129	0.100	-	0.100	-	-	93.9	-	-	-	-	-
	LH mUI/mL	19.5	14.9	0.27	-	0.100	-	-	41.5	-	-	-	-	-
	Estradiol pg/ml	8	20.1	-	-	3738	-	-	5	-	-	-	-	-
	Hormona de crecimiento ng/ml	5.2	1.9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

N: normal E: elevada : Valores disminuidos : Valores elevados

Valores de referencia: Hb: 9-16, Hto: 28-46, Leucocitos: 9-13 , Plaquetas:

Coolesterol: 122-217 , Triglicéridos: 10-128, HDL: 35-84 , LDL: 60-130

TSH: 1-6.4, T3: 0.3-8.6, T4 libre: 0.8-2.3, T4 total: 6.2-22

FHS: 1-11.2, LH: 0.02-11.7, Estradiol: 18-624, Hormona de crecimiento: 56-640

Fuente: Behrman, Kliegman, Jenson. Nelson Tratado de Pediatría. Pruebas de laboratorio: valores de referencia. 17ª. Edición. Saunders; 709; 2398-2419.

Los estudios de gabinete se realizaron en once casos, encontrando alteraciones más frecuentes fueron en el sonograma abdominal y pélvico en nueve casos, sobresaliendo problemas renales y úteros pequeños. El segundo estudio de gabinete con mayores hallazgos fue el ecocardiograma encontrando coartación aórtica en dos casos. El estudio genético se realizó en cinco casos, los hallazgos encontrados en cuatro casos fueron tipo 45,XX y un caso con mosaicismos 45,X/46,XY.

CUADRO 4
Principales estudios de gabinete y genético en 13 pacientes con Síndrome de Turner

Exámenes de gabinete	Casos												
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Eco abdominal y pélvico	Útero infantil Doble sistema colector Esplenomegalia	Útero hipoplásico Inflamación renal bilateral	N	Ectasia renal	Útero pequeño	Hepatomegalia	-	Ectasia renal bilateral Ovarios pequeños	-	-	Heterostaxia visceral variedad poliesplenia	Hidronefrosis GIII	Esteatosis
Telerradiografía de corazón y grandes vasos	-	-	N	N	-	N	N	-	-	-	Cardiomegalia		N
Ecocardiograma	N	N	N	-	-		CoA	-	CoA	-	VU, AU, EP	PCA	N
Radiografía de columna	Escoliosis	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Densitometría ósea	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Estudio genético	+	+	+	-	-	-	-	-	+	-	-	+	-

N: normal CoA: Coartación de aorta VU: ventrículo único AU: aurícula única EP: estenosis pulmonar PCA: Persistencia de conducto arterioso

Los problemas detectados al momento del diagnóstico enfermedad cardíaca en cinco casos seguido de enfermedad gastrointestinal en cuatro casos, enfermedad renal en cuatro casos e hipotiroidismo en dos casos. No se determinó la existencia de osteoporosis. **Cuadro 5**

CUADRO 5
Enfermedades asociadas en 13 casos de Síndrome de Turner

Problema detectado	Casos												
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Osteoporosis	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Hipotiroidismo	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad renal	+	-	-	+	-	-	+	-	-	-	-	+	-
Enfermedad gastrointestinal	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	+	+	+
Riesgo de enfermedad cardíaca y disección de aorta	-	-	-	-	+	+	-	+	-	-	+	+	-

DISCUSION

Para poder llevar a cabo un registro del Síndrome de Turner en nuestro hospital es necesario protocolizar un plan de estudio y diagnóstico el cual nos permita realizar diagnósticos tempranos y de esta manera brindar una terapéutica oportuna lo cual brindará mayor calidad de vida a nuestras pacientes. (5,20)

Una problemática encontrada al realizar este estudio fue que las pacientes con sospecha de Síndrome de Turner no seguían un protocolo de estudio y manejo, asociado a nivel económico bajo, nos impide complementar estudios esenciales, como el cariotipo y otros de importancia para su seguimiento. En el Hospital Infantil de México a las pacientes con este Síndrome se les implementa un protocolo diagnóstico y terapéutico, que implica llevar a cabo un registro y control de su prevalencia. Dentro de su investigación tienen bien definidos parámetros clínicos, antropométricos, laboratoriales e imagenológicos con los cuales debemos sospechar de un Síndrome de Turner, y no solo el diagnóstico, sino también una sospecha del cariotipo presente ya que han demostrado como dependiendo de la afectación cromosómica serán las características clínicas según si el error es parcial, total o de tipo mosaicismo, demostrando la importancia de mediciones específicas como de cada uno de los segmentos tanto superior e inferior, entre otras, lo cual en nuestro hospital no se lleva a cabo y probablemente no por poca prevalencia si no por falta de información y protocolización. (14, 15, 16)

Siendo una de las cromosomopatías más frecuentes, en nuestro hospital existe un registro bajo de casos y consideramos que hay un subregistro. La falta de recursos económicos nos impiden realizar estudios diagnóstico esenciales y de alta especialidad a diferencia de hospitales grandes como en este caso el Hospital Infantil de México en donde tiene la facilidad de realizar cariotipo rápidamente, sin embargo ante los evidentes datos clínicos y la imposibilidad extrema de no poder realizar cariotipo se puede iniciar manejo. (4)

En nuestro estudio se realizó el diagnóstico al nacimiento en tres casos, seguida de los adolescentes, La distribución de la edad diagnóstica es bimodal, con un pico en la edad neonatal y otro en la edad puberal, la edad promedio de diagnóstico es a los 6.6 años (1, 6, 13)

Se encontró que motivo de consulta más frecuente de consulta fue por talla baja, esto es de importancia porque está presente en el 100% de los cariotipos 45,X y en el 96% de los mosaicismos. Se reconocen 4 fases en la estatura de este síndrome: retraso leve del crecimiento intrauterino, estatura normal hasta edad aproximada de 2 años, disminución de la estatura durante la infancia donde la detección es más pronunciada y la reducción de la estatura durante la adolescencia cuando no se produce un empuje puberal. (6)

Su evolución está marcada por el hipocrecimiento continuo con una estatura adulta sin tratamiento de 120 a 155cm con tendencia a la obesidad. (1)

No se presentaron antecedentes familiares de Síndrome de Turner en ningún caso, en general este Síndrome no es familiar, parece ser un acontecimiento al azar que puede suceder a cualquier persona. y no hay un mayor riesgo para las mujeres que ya tuvieron un hijo con el síndrome de tener otro niño con una anomalía cromosómica, sin embargo se

ha informado que las madres con síndrome de Turner que son un mosaico cromosómico tienen hijas con el síndrome que también son un mosaico cromosómico. (4,5 y 6)

Fueron 13 casos y se realizó el estudio genético en cinco casos, de cuales se presentó cuatro casos con cariotipo 45X y un caso de mosaicismo 45X/46XY, el Síndrome de Turner se presenta en uno de 4000 a 10 000 nacimientos vivos, lo que da una incidencia aproximada de 1 de cada 2 000 nacidas vivas. La mayoría de los fetos 45X son abortados espontáneamente durante el primer trimestre del embarazo en un 95% y un 2% fallece en la primera infancia. (4,5,6)

Los hallazgos de la exploración más frecuentes fueron la talla baja y cuello corto, es importante primeramente el conocer e identificar claramente las características clínicas de una paciente con Síndrome de Turner para realizar una búsqueda intencionada de sus características clínicas, de sus alteraciones agregadas, sus complicaciones o malformaciones a otro nivel de las cuales podría estar asociada. Es importante conocer la patología y el cariotipo para poder orientar en forma integral a la paciente (1)

En los estudios de laboratorio realizados se encontró falla gonadal, hipercolesterolemia y alteraciones tiroideas. Los estudios de gabinete mostraron alteraciones renales, pélvicas y cardíacas. Existe diferencias en las características clínicas, antropométricas e imagenológicas según la alteración del error cromosómico ya sea completo, parcial o de tipo mosaicismo. En los estudios realizados en el Hospital Infantil de México se especifican los hallazgos antropométricos, del fenotipo clínico y de las características imagenológicas según su cariotipo. (14,15 y 16)

La falta de información encontrada en nuestro hospital solo es el reflejo de lo que sucede a nivel nacional, por lo que actualmente surgió la idea de iniciar un control de registro y prevalencia nacional y de esta manera poder realizar un diagnóstico oportuno, brindar terapéutica temprana y tener a una paciente con mejor calidad de vida.

CONCLUSIONES

No es difícil que la propia portadora del síndrome desconozca el por qué de las anomalías que su cuerpo presenta en relación al desarrollo del resto de las niñas o mujeres con las que convive, sin que sus padres o personas cercanas puedan explicarle, por lo que el conocimiento del tema por parte del personal de salud y de la población en general, influirá en la aceptación y detección oportuna de este síndrome y de sus complicaciones. (1)

Dentro los datos encontrado en nuestras pacientes al igual que en los estudios comentados, corroboramos igualmente 2 picos de edad diagnóstica como lo fue en el recién nacido y un segundo pico en adolescentes. Igualmente en los hallazgos clínicos coincide como en otros estudios el dato clínico sobresaliente fue la talla baja y dentro de las alteraciones o malformaciones agregadas sobresalieron las renales y cardíacas.

Tenemos dificultades para realizar estudios esenciales, como el cariotipo y otros de importancia para su seguimiento ya que nuestra población es de nivel socioeconómico bajo, sin embargo ante la sospecha se deberá iniciar terapéutica aun sin cariotipo ya que aun con un cariotipo normal, pero una alta sospecha clínica deberá buscarse alteraciones en más células.

El inicio de un registro y control de prevalencia nacional favorecerá un protocolo de estudio para detectar a la pacientes con sospecha de Turner e iniciar diagnóstico y tratamiento tempranos. (4)

BIBLIOGRAFIA

1. Rieser P, Underwood L. Síndrome de Turner: una guía para familias. Segunda edición. Sociedad de síndrome de Turner. 1992; 1-19.
2. M. Cruz, J. Bosh. Atlas de Síndromes pediátricos. Nestlé México. 2003; 4; 112-113.
3. Armendares S, Guizar JJ. Síndrome de Turner. Guizar JJ, Zafra G. Atlas. Diagnostico de Síndromes genéticos. Manual moderno. 2000; 13; 50-53.
4. Hall J, Gilchrist D. Síndrome de Turner y sus variantes. *Pediatr clin North Am.* 1990(6): 1481-1499
5. Senado de la República. (s.f.). 2007 Gaceta del Senado. De <http://senado.senado.gob.mx>
6. Doswell B, Visootsak J, Brady A, Graham Jr J. Turner Syndrome: An Update and Review for the Primary Pediatrician. *Clinical Pediatrics* 2006; 45(4):301-313.
7. Guzman R. Defectos congénitos en el recién nacido. *Trillas.* 1986; 4; 181-183.
8. INEGI. (s.f.). Censos de población y Vivienda 1995 y 2005. De <http://www.inegi.org.mx/>.
9. Cruz M, Bosch J. Atlas de Síndromes pediátricos. Nestlé México. 2003; 1; 22-23.
10. Asociación Síndrome de Turner México. (s.f.). De http://www.turnermexico.org.mx/que_es.html
11. Olivar J, Peñalver D, Pavón de Paz I, Iglesias P, Días P, Monereo S. Síndrome de Turner diagnosticado tardíamente: a propósito de un caso. *Endocrinol Nutr.* 2007; 54(10): 570-2.
12. Calzada R, Dorantes LM, Barrientos M. Recomendaciones de la Sociedad Mexicana de Endocrinología Pediátrica, A. C., para el uso de hormona de crecimiento en niños y adolescentes. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex.* 2005; 62(5): 362-374.
13. Massa G, Verlinde F, De Schepper J, Thomas M, Bourguignon J, Craen M, Zegher F, Francois I, Du Caju M, Maes M, Heinrichs C. Trends in age at diagnosis or Turner syndrome. *Arch Dis Child.* 2005;90:267-268.
14. Corona JR, Kumasawa MR, Gálvez JL, Corona A, Corona E. Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el Síndrome de Turner. Parte I. Perfil antropométrico. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1997; 54(11): 536-542.
15. Corona JR, Kumasawa MR, Gálvez JL, Corona A, Corona E. Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el Síndrome de Turner. Parte II. Fenotipo clínico. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1998; 55(3): 131-137.
16. Corona JR, Kumasawa MR, López ME, Gálvez JL, Corona A, Corona E. Abordaje semiológico de tres diferentes constituciones cromosómicas en el Síndrome de Turner. Parte III. Fenotipos imagenológicos. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1998; 55(4): 182-188.

17. Saenger P, Albertsson K, Conway G, Davenport M, Gracholt C, Hintz R, Hovatta M, Hulcrantz M, Landin-Wilhelmsen K, Lin A, Lippe A, Paquino M, Ranke M, Rosenfeld R, Silberbach M. Recommendations for the Diagnosis and Management of Turner Syndrome. *JCE&M*. 2001;86(7):3061-3069.
 18. Cárdenas AB, Osorio S, Alvarez B, Hidrops fetal no inmune: Una presentación del Síndrome de Turner. *Bol Med UAS* 2007; 17(2): 36-39.
 19. Martínez y Martínez R, Ramírez Dueñas L. Cromosomopatías más frecuentes. En: Martínez y Martínez R, editor. *La salud del niño y del adolescente*. 4era. ed (en prensa). México: El Manual Moderno; 20.
 20. Centro Nacional para Salud de la Infancia y Adolescencia. (s.f.). 2010. Recuperado el 26 de Julio de 2010, de <http://www.censia.salud.gob.mx/>
-

ANEXOS

Anexo 1

Hoja de recolección de datos

Signo	Presente
Talla baja	
Fala gonadal	
Micrognatia	
Cubito valgo	
Implantación baja del pelo en nuca	
Cuello corto	
Arco de paladar en cúpula	
Nevos múltiples	
Cuello alado	
Linfedema de manos y pies	
Escoliosis	
Deformidad de Madelung	
Exámenes:	
Hemograma antes y durante el tratamiento	
Glicemia	
Perfil de lípidos	
Perfil tiroideo, T4 libre, Ac antitiroideos	
Epoca peripuberal FSH, LH, Estradiol	
ECO abdominal	
Telerradiografía de corazón y grandes vasos	
ECOCARDIOGRAMA	
Radiografía de columna	
Densitometría ósea	
Problemas:	
Osteoporosis	
Hipotiroidismo	
Enfermedad renal y gastrointestinal	
Riesgo de enfermedad cardíaca y disección aortica	