



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA

ISSSTE
CENTRO MÉDICO NACIONAL 20 DE NOVIEMBRE

NOMBRE DE LA TESIS:

**MANIFESTACIONES OFTALMOLÓGICAS EN PACIENTES CON SÍNDROME
DE TURNER EN EL CENTRO MÉDICO NACIONAL 20 DE NOVIEMBRE**

TESIS DE POSGRADO PARA OBTENER EL TÍTULO DE
ESPECIALIDAD EN OFTALMOLOGÍA

PRESENTA:

DR. SERGIO RIOS ALVARADO

ASESORES:

DR. FERNANDO ESTEBAN ZAVALA HERRERA

JEFE DE SERVICIO OFTALMOLOGÍA:
DR. LUIS PORFIRIO OROZCO GÓMEZ

CIUDAD DE MÉXICO A AGOSTO 2019



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.

AGRADECIMIENTOS

A mis padres Araceli y Sergio quienes no solo han sido el puerto, sino también el faro y el bote salvavidas y que por eso es un regalo impagable para alguien que acostumbra a salir a navegar sin velas y a romper su barca.

A mis hermanos Thalía e Hiram quienes me han apoyado en cada segundo de mi carrera y me han llenado de la sabiduría y tranquilidad que se requiere.

A mis amigos por el simple hecho de existir.

A mis compañeros que no hubo un momento que no aprendiera de ellos, gracias por tomarme de la mano y no soltarme en este camino.

A mis maestros de quienes siempre aprendí la academia necesaria para mi desarrollo profesional y el noble arte de la oftalmología.

Al Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”, por permitirme desarrollarme con médico residente en formación y por brindarme excelentes momentos de mi vida.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	4
2. ANTECEDENTES.....	5
3. JUSTIFICACIÓN.....	7
4. OBJETIVOS.....	7
5. MATERIAL Y MÉTODOS.....	7
6. RESULTADOS.....	10
7. DISCUSIÓN.....	15
8. CONCLUSIONES.....	15
9. BIBLIOGRAFÍA	16
10. ANEXOS.....	17

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes en nuestro país y de este centro médico nacional debido a que es un hospital de concentración, el ST se caracteriza por ser un trastorno genético exclusivo del sexo femenino mediante la ausencia parcial o total de 1 cromosoma X.

La incidencia reportada en la literatura universal es de 1 de cada 2500 mujeres nacidas vivas, y aproximadamente el 3% de todos los fetos mujer. De acuerdo a datos epidemiológicos se estima que en México existen 28 mil casos reportados

Morgagni quien por primera vez, en 1761, describiera la aplasia de ovarios en una mujer de talla baja, posteriormente Neuhaus en 1890 y Kermauner en 1912, describieron casos de pacientes con condición similar, sin que se lograra una clara definición del síndrome. En 1930, Ullrich describió el caso de una niña con ptosis palpebral bilateral, cuello alado, línea de inserción del cabello baja en la región occipital, cúbito valgo, hipoplasia ungüeal y talla baja. En 1938, Henry Turner describió a un grupo de adolescentes con amenorrea primaria, infantilismo sexual y baja talla, estas pacientes también presentaban cúbito valgo, cuello alado, hipertelorismo mamario, implantación baja del cabello y linfedema de manos y pies. Posteriormente otros autores como Albright y colaboradores hallaron pacientes con los signos descritos por Turner y que además presentaban en la pubertad, altos niveles de gonadotropinas urinarias. Éste hallazgo permitió establecer que era una anomalía de la función gonadal más que una deficiencia de hipotálamo o hipófisis

El ST es la combinación de varias posibles deleciones parciales o totales en la mayoría de sus líneas celulares dentro de los cuales podemos encontrar los siguientes tipos de lesiones, cromosoma en anillo o deleción del brazo corto y/o largo del cromosoma X es el cariotipo más frecuente es 45,X (50.7%), seguido por el cariotipo en mosaico 45,X/46,XX (10.8%), 46,X,i(Xq) (10%), y 45,X,i(Xq) (9,5%)

Las manifestaciones clínicas asociadas al ST están directamente relacionadas con la alteración genotípica y fenotípica de la enfermedad. Diversas alteraciones numéricas y estructurales asociadas al cromosoma X en el ST son responsables de una amplia gama de anomalías evidenciadas durante el desarrollo físico, neurológico y psicológico de los individuos que padecen dicha enfermedad.

A continuación se enlistan las anormalidades más frecuentes de un paciente con ST por aparatos y sistemas.

Alteraciones cardiovasculares. Los defectos cardiovasculares, como aneurisma y disección de la aorta.

Alteraciones esqueléticas. Displasia ósea talla baja, acortamiento del cuarto y quinto metacarpiano, cúbito valgo, braquidactilia en manos y pies.

Alteraciones nefro urológicas. Riñones congénitos anormales (Riñón en herradura, Poliquistosis renal) se manifiesta con infección del tracto urinario de repetición.

Alteraciones oculares y de la visión. Se han descrito estrabismo, ptosis palpebral, hipertelorismo epicantos

Las alteraciones en la audición implantación baja de los pabellones auriculares y el acortamiento de los conductos auditivos externos, otitis media de repetición

Alteraciones dermatológicas. Las alteraciones dermatológicas aparecen en casi el 50% de personas con ST (). Los nevus son la lesión de aparición más frecuente y aumentan con la edad y con el tratamiento con hormona de crecimiento, al parecer no representan mayor riesgo de malignidad comparado con la población general

Alteraciones gastrointestinales y hepáticas. Se ha encontrado enfermedad Celiaca, enfermedad de Crohn y la colitis ulcerativa crónica inespecífica.

Alteraciones inmunológicas. Con fuerte asociación Tiroiditis de Hashimoto se presenta en pacientes con ST con frecuencia.

El diagnóstico El ST es una cromosomopatía detectable tanto en el periodo prenatal como posnatal, siendo este último el periodo más frecuente del diagnóstico: el 20% de los casos se diagnostica en la niñez y la mayoría son diagnosticados en la adolescencia cuando se evidencia la talla baja, retraso de la pubertad o amenorrea primaria.

Para el diagnóstico de ST se requiere hallazgos fenotípicos característicos de la enfermedad en población femenina asociados a la ausencia completa o parcial de uno de los dos cromosomas X, con o sin líneas celulares en mosaico

En todo individuo con alta sospecha clínica de ST debe solicitarse la realización de cariotipo en sangre periférica y si este resultara normal se debe solicitar otra muestra de cualquier otro tejido deben ser examinadas al menos 30 metafases, lográndose identificar aproximadamente el 10% de los mosaicismos, con una sensibilidad del 95%.

El tratamiento de ST dependerá de las afecciones que presente el paciente al momento del diagnóstico y será multidisciplinario con cada una de las especialidades correspondientes.

ANTECEDENTES

Se ha descrito manifestaciones oftalmológicas en síndrome de Turner en pocos trabajos de investigación.

En 1981 Adhikary HP. En una serie de 24 pacientes con síndrome de Turner, observó que la ambliopía estaba presente en diez paciente que equivale a (41,6 por ciento) de la muestra estudiada, estrabismo en nueve paciente que equivale al (37,5 por ciento) sin especificar tipo de estrabismo, , hipermetropía en diez pacientes que equivale a (41,6 por ciento), ptosis en siete pacientes que equivale a (29,1 por ciento), y epicanto bilateral en once pacientes que equivale a (45,8 por ciento).

En 1984 Georgia Antonakou Chrousos Et al. Describieron 30 pacientes con síndrome de Turner

Los hallazgos oftalmológicos de 30 pacientes con Síndrome de Turner. Fueron Estrabismo como afección más común 10 pacientes presentaron la afección que equivale al (33%). De los 10 pacientes con estrabismo ocho pacientes presentaron endotropía y dos presentaron exotropia

Se encontró hipermetropía como alteración oftalmológica en cinco pacientes.

Otras anomalías oculares encontradas fueron ptosis en cinco pacientes (16%)

Hipertelorismo en tres pacientes (10%)

Epicanto en tres pacientes (10%) (dos con epicanto palpebral y uno con epicanto inverso), fisuras antimongoloides en tres pacientes (10%) y

microcornea (9,5 mm de diámetro horizontal) en un paciente

Un paciente tuvo Nistagmo periódico con alternancia del punto de bloqueo.

En 2007 Brunnerová R1, Lebl J, Krásný J, Průhová S. Durante el período de siete años, examinaron repetidamente a 81 niñas y mujeres con síndrome de Turner; El rango de edad fue de 7-26 años. Se observó la aparición de enfermedades oftalmológicas y su posible asociación con el cariotipo. En los pacientes revisados la alteración oftalmológica más común fue la miopía con (29%), seguido de la hipermetropía con (24%), el epicanto (20%), los trastornos de la visión del color (17%), la ambliopía (12%), el estrabismo (10%) y la ptosis (5%). Las alteraciones de la visión del color se definieron como protanopia en el 8,5%, deuteranopia en el 3,4% y tritanopía en el 5,2%. La aparición de estrabismo y ptosis fue mayor que en la población promedio. La incidencia total de errores refractivos fue ligeramente más alta que en la población normal, con una incidencia diferente según el cariotipo.

JUSTIFICACIÓN

Se pretende conocer la casuística y estadística de las manifestaciones oftalmológicas en pacientes con síndrome de Turner en la población mexicana y en pacientes del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”.

OBJETIVO GENERAL

Describir cambios y anomalías en la exploración Oftalmológica de pacientes con diagnóstico de síndrome de Turner del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”.

Objetivos específicos:

- Describir el tipo de alteraciones oftalmológicas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Turner en el centro médico nacional 20 de noviembre.

MATERIAL Y MÉTODOS

Tipo y diseño de estudio:

Estudio descriptivo, retrospectivo.

Universo o población:

Se revisaran los expedientes de pacientes con diagnóstico de Síndrome de Turner en un periodo de 10 años (marzo 2009- marzo 2019)

Muestra:

Muestreo no probabilístico por conveniencia. Se incluyeron a todos los pacientes que cumplen los criterios de inclusión del servicio de oftalmología.

Definición de grupo control :

No aplica

Criterios de inclusión:

Se seleccionaron expedientes con las siguientes características:

- Paciente con Diagnóstico de síndrome de Turner
- Pacientes servicio de oftalmología Centro Médico Nacional 20 de Noviembre
- Sexo femenino y cualquier edad

Criterios de exclusión:

Se excluyeron expedientes de pacientes con las siguientes características:

- Sexo masculino
- Expedientes Incompletos de pacientes
- Pacientes sin Valoración oftalmológica
- Pacientes Finados a la fecha de revisión de expedientes

Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición	Tipo de variable
Edad	Tiempo transcurrido desde el nacimiento hasta el momento actual	Tiempo transcurrido desde la fecha de nacimiento dada hasta el momento del estudio	Años	Cuantitativa Discreta
Género	Características genóticas que definen el sexo	Características fenotípicas en los pacientes para definir su sexo	Masculino o Femenino	Cualitativa Dicotómica
Agudeza visual	Capacidad del sistema visual para percibir, detectar o identificar objetos especiales con unas condiciones de iluminación buenas	Capacidad del sistema visual para percibir, detectar o identificar objetos especiales con unas condiciones de iluminación buenas	Cartilla del ETDRS y su equivalencia en escala de Snellen y logMAR.	Cuantitativa Continua
Reflejos pupilares	Capacidad del sistema visual aferente y eferente de percibir e integrar estímulos en cada una de sus vías	Capacidad del sistema visual aferente y eferente de percibir e integrar estímulos en cada una de sus vías	Defecto pupilar aferente, defecto pupilar eferente, arreflectica.	Cualitativa nominal
Estrabismo	Enfermedad que altera la posición primaria de la mirada y que puede acompañarse de	Enfermedad que altera la posición primaria de la mirada y que puede acompañarse de alteraciones en los movimientos oculares	Hipotropía, hipertropía, exotropía, endotropía.	Cualitativa Nominal

	alteraciones en los movimientos oculares			
Presión intraocular	Medida de la presión intraocular	Medida de la presión intraocular	mmHg	Cuantitativa Discreta
Parpados y Anexos	Se identifica la zona afectada y se describe en parpados y anexos	Se identifica la zona afectada y se describe en parpados y anexos	Parpados, pestañas, cantos.	Cualitativa nominal
Segmento anterior	Se identifica la zona afectada y se describe en segmento anterior	Se identifica la zona afectada y se describe en segmento anterior	Cornea, cámara anterior, cristalino, iris	Cualitativa nominal
Fondo de ojo	Bajo midriasis farmacológica con tropicamida y fenilefrina, se identifica la zona anatómica afectada por la metástasis intraocular	Bajo midriasis farmacológica con tropicamida y fenilefrina, se identifica la zona anatómica afectada por la metástasis intraocular	Cuadrante temporal superior Cuadrante temporal inferior Cuadrante nasal superior Cuadrante nasal inferior	Cualitativa Nominal

Técnicas y procedimientos empleados:

Se recopiló la siguiente información de los expedientes:

- Exploración oftalmológica completa
- Agudeza visual y capacidad visual en unidades logMAR ingreso y última nota de evolución
- Edad y sexo
- Reflejos pupilares
- Exploración estrabológica
- Presión intraocular
- Exploración segmento anterior
- Exploración de Fondo de ojo

Procesamiento y análisis estadístico:

Se realizó el análisis mediante estadística descriptiva mediante el programa SPSS versión 19-0.

Se realizó registro de las variables de interés en hoja de cálculo de Excel.

RESULTADOS

Se revisaron registros del servicio de oftalmología del 01 marzo 2019 al 01 marzo 2019; encontrando:

Dentro de los expedientes evaluados se encontraron un total de 53 pacientes (100%) evaluados por el servicio de Oftalmología, con diagnóstico de síndrome de Turner dentro de los cuales 17 se excluyeron (32.1%): 10 expediente incompleto (59.0%), 4 no valorados por servicio de oftalmología (23.0%), 3 finado al momento de revisión (18.0%),

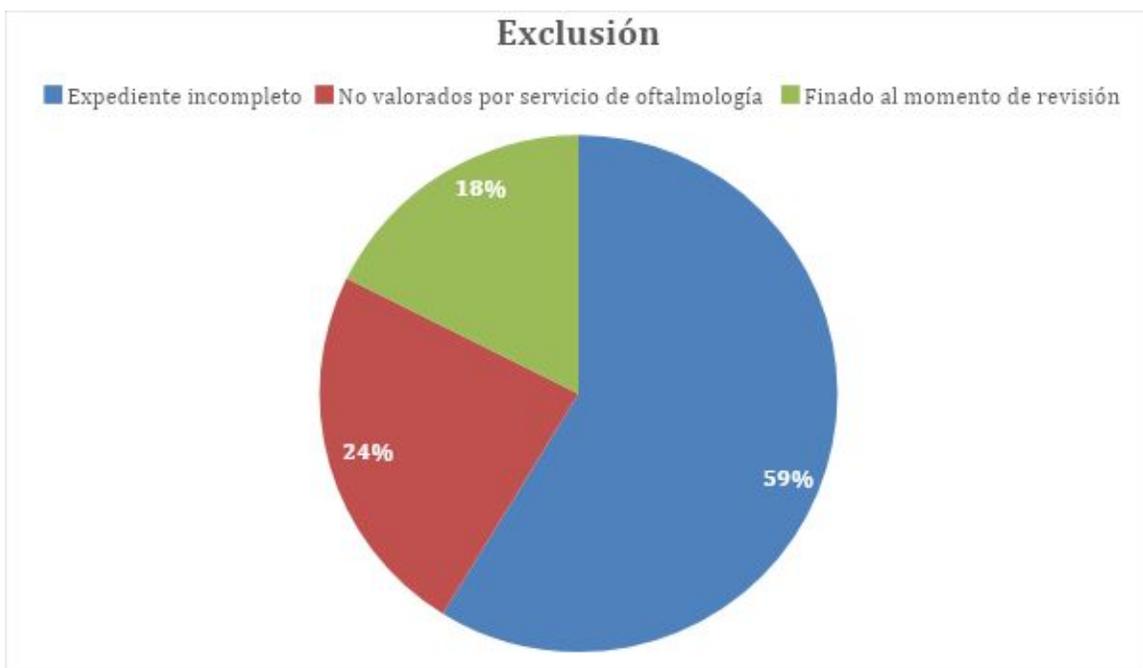


Gráfico 1: Total de pacientes que no cumplen criterios de inclusión y causas

De los 36 expedientes evaluados (67.9%) que cumplían con criterios de inclusión para este estudio; 36 (100 %) fueron del sexo femenino.

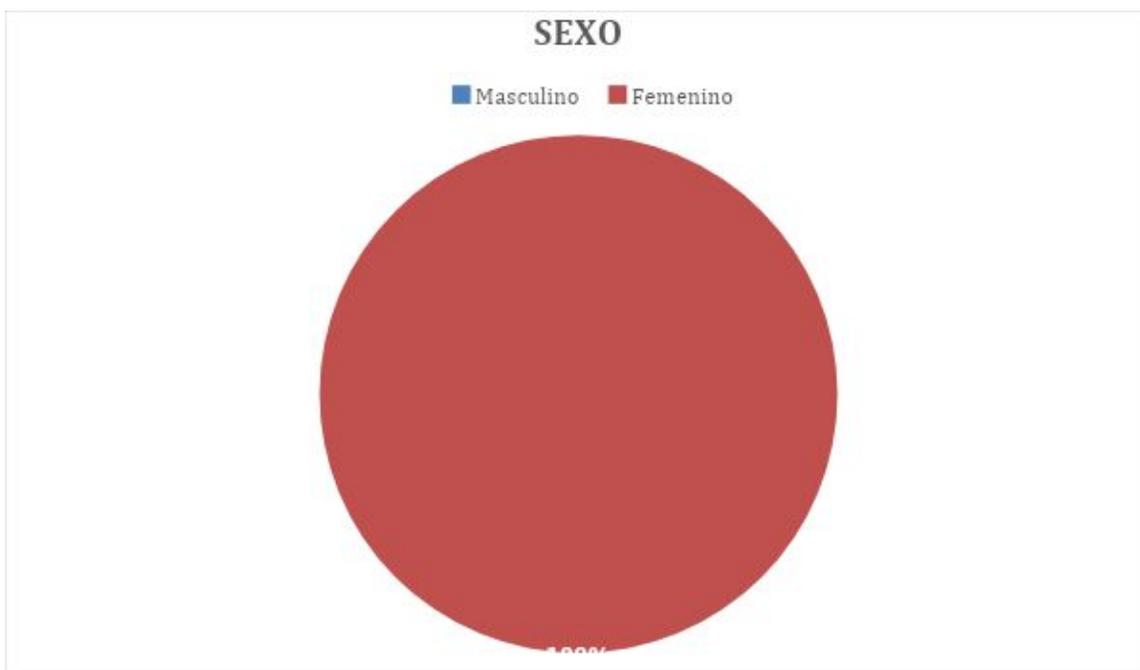


Gráfico 2: Porcentaje de pacientes y distribución por género

Con un promedio de edad al diagnóstico de 6 años (73 meses), con una mediana de 4.5 años (54 meses) y una moda de 2 años (24 meses).

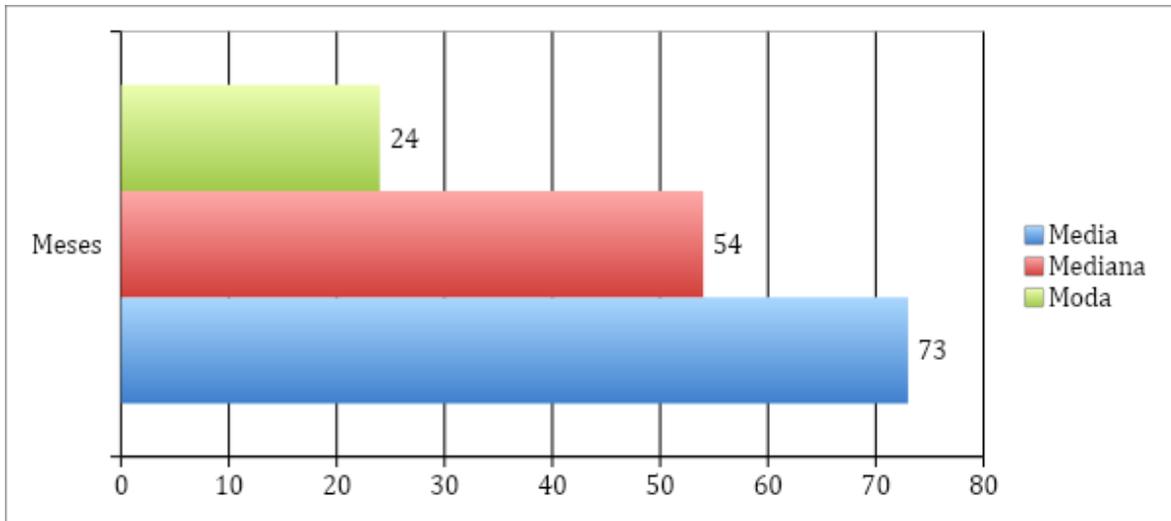


Grafico 3: Edad de la población estudiada con diagnóstico de Síndrome de Turner.

También se analizó frecuencia de estrabismo de los cuales 9 pacientes 25% resulto con desviación en la posición primaria de la mirada 6 exotropia frecuencia de 66.3%, 3 con endotropia frecuencia de 33.3%.

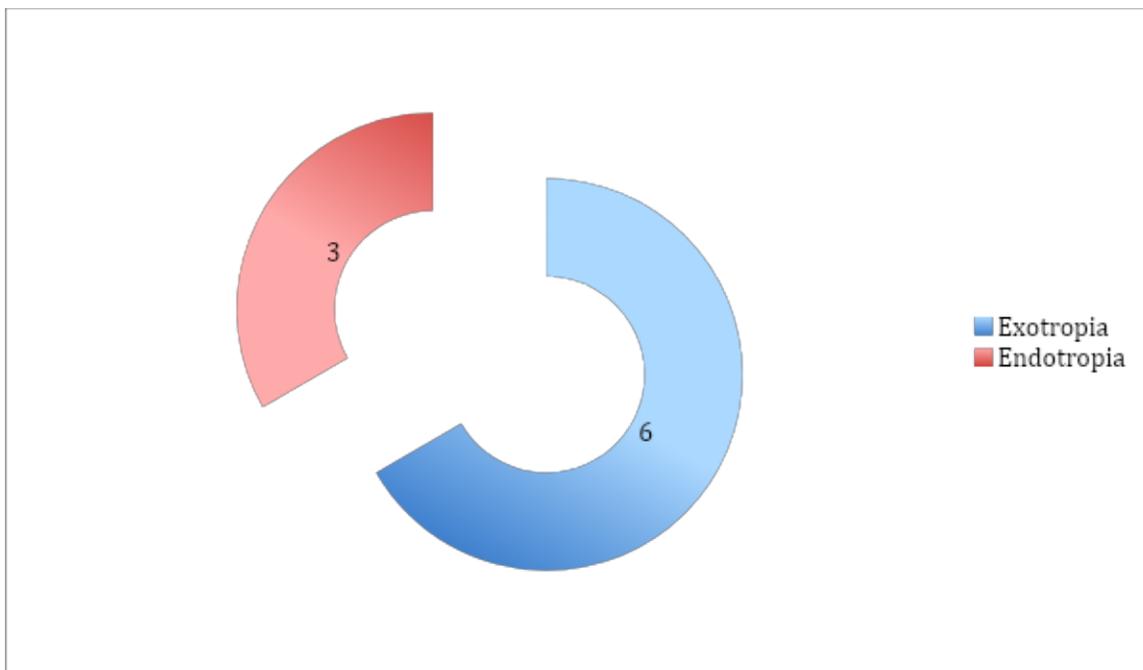


Grafico 4: Frecuencia de Estrabismo

La agudeza visual en promedio encontrada al momento del diagnóstico fue de 0.4 en escala logarítmica equivalente a 20/50 en escala en pies para ambos ojos.

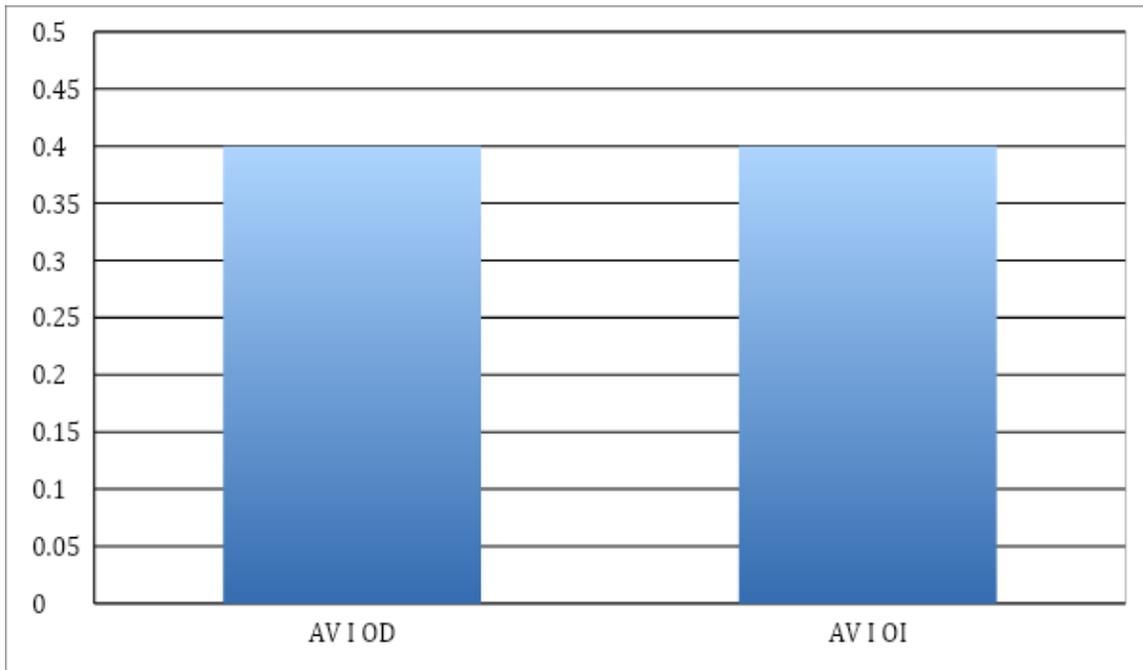


Grafico 5: Agudeza visual inicial y final bilateral

De los 36 pacientes analizados, 18 no presentaron anomalías (50%), 9 pacientes presentaron epicanto simple (25%), 6 presentaron Epicanto Inverso (16.6%) 3 presentaron telecanto (8.3%)

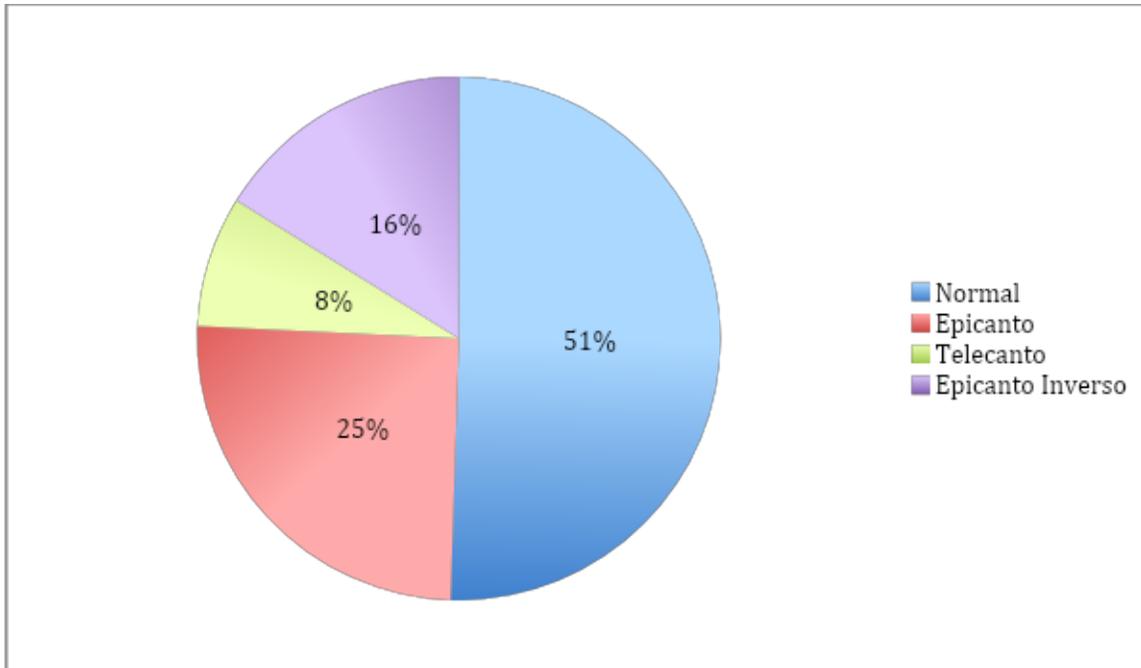


Gráfico 6: Porcentaje de alteraciones palpebrales

De los 36 pacientes estudiados no se encontró ninguna anomalía en segmento anterior ni en polo posterior .

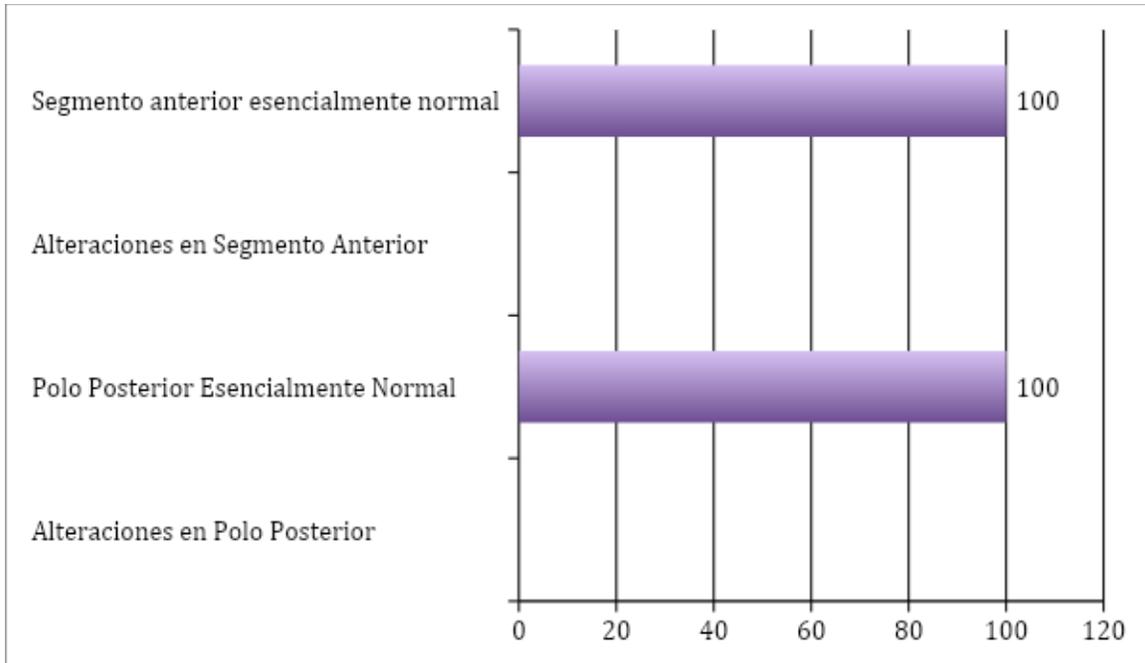


Gráfico 7: Frecuencia de Alteraciones en segmento anterior y en polo posterior.

DISCUSIÓN

El síndrome de Turner es una condición presente desde el nacimiento y continúa persistente sin tratamiento; a la cual se han asociado diferentes patologías oculares, esto puede conllevar a un desarrollo visual anormal, el cual puede derivar en ambliopía que terminará por mermando la calidad de vida .

Es importante resaltar el resultado obtenido en nuestro estudio de un 25% para alteraciones mayores como desviación en la posición primaria de la mirada, el cual es un gran porcentaje de alteraciones que deterioran la calidad visual. La edad de presentación durante la consulta fue de un promedio de 6 años; esta edad de primera consulta retrasa de una manera muy importante el diagnóstico oportuno y el tratamiento; el cual debe establecerse antes del desarrollo visual final aproximadamente a los 7 años, dejando muy poco tiempo de acción; recordando que esta etiología está presente desde el nacimiento.

CONCLUSIONES

Las alteraciones visuales pueden conllevar a ambliopía que es una causa de ceguera reversible que afecta nuestra población pediátrica durante el desarrollo de la vía visual, es importante el diagnóstico oportuno y se debe llevar a cabo un amplio conocimiento de esta patología en los primeros niveles de atención para un estrecho control y tomar acción quirúrgica cuando se requiera

El tiempo transcurrido entre el diagnóstico y tratamiento es vital para una recuperación visual.

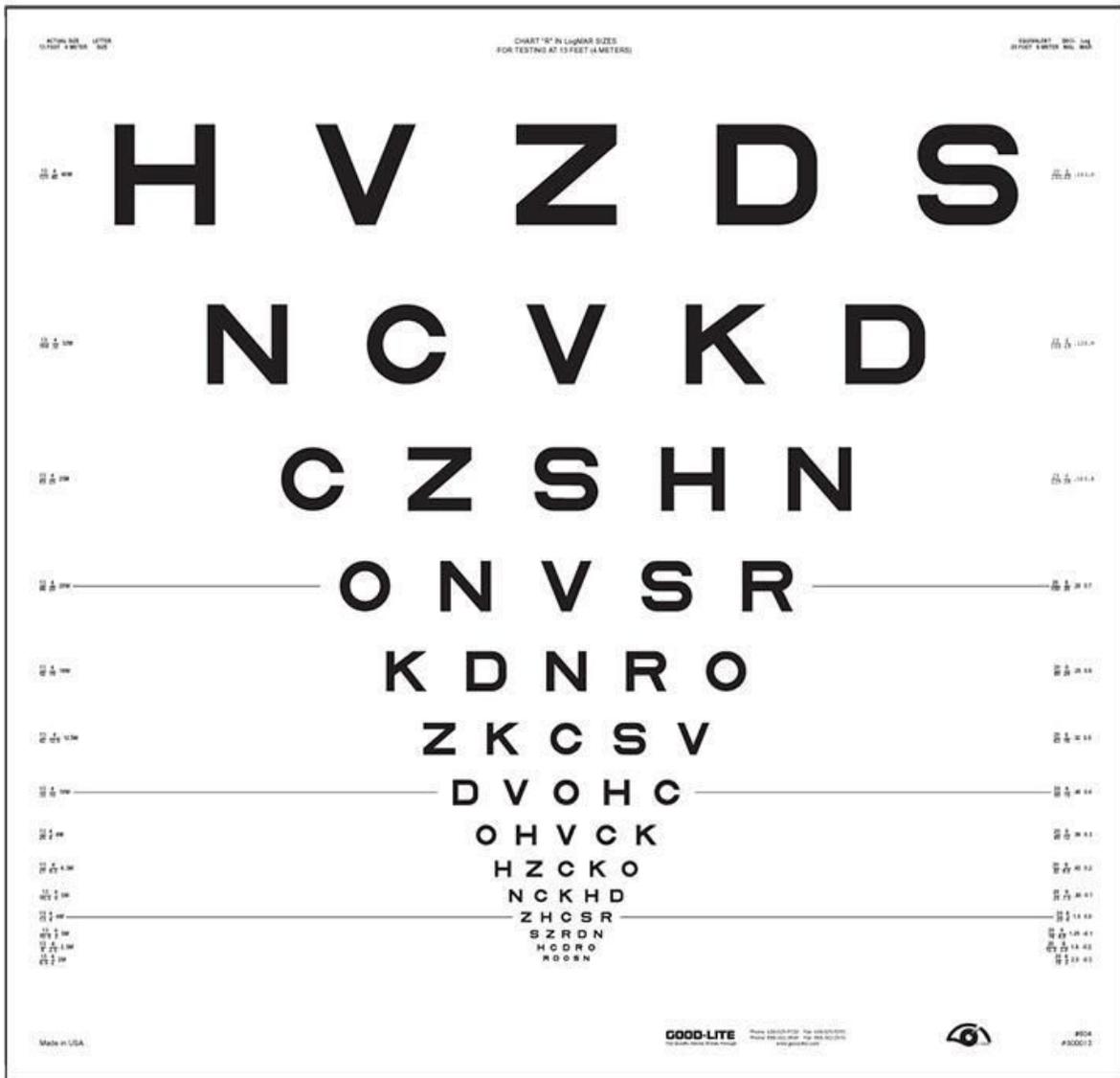
BIBLIOGRAFÍA

1. Saenger P, Albertsson Wikland K, Conway GS, Davenport M, Gravholt H, Hintz R, Hovatta O, Hultcrantz M, Landin-Wilhelmsen K, Lin A, Lippe B, Pasquino AM, Ranke MB, Rosenfeld RG, Silberbach M. Recommendations for the diagnosis and management of Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86: 3061-3069.
2. Ranke M, Saenger P. Turner syndrome. *Lancet* 2001; 358: 309-314.
3. Ferrández A, Labarta JI, Calvo M, Mayayo E, Puga B, Cáncer E, Ruiz Echarri M. Síndrome de Turner. En: *Tratado de Endocrinología Pediátrica*. Pombo M, ed. 3o edición. McGraw Hill- Interamericana, Madrid. 2002; 780-803.
4. Rodríguez Hierro F. Disgenesias gonadales. En: *Tratado de Endocrinología Pediátrica y de la Adolescencia*. Argente J, Carrascosa A, Gracia R, Rodríguez F., eds. 2aed. Doyma, Barcelona. 2000;798-806Mokhtarzadeh A, Bradley M. Safety and Long-term Outcomes of Congenital Ptosis Surgery: A Population-Based Study. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2016 Jul 1; 53(4): 212-217.
5. M. Pilar Bahillo-Curienes, Pablo Prieto-Matos, Rocío Quiroga González, Turner syndrome: Study of 42 cases *Medicina Clínica (English Edition)*, Volume 147, Issue 8, 21 October 2016, Pages 348-351 Sun J, Kim S, Yang S. Refractive error characteristics in patients with congenital blepharoptosis before and after ptosis repair surgery. *BMC Ophthalmol*. 2016; 16: 177.

ANEXOS

ANEXO 1

Anexo 1: Cartilla de visión del ETRS



Anexo 2: Cartilla de visión de ETDRS con símbolos LEA para pacientes iletrados

100 SYMBOLS[®]
Developed by Ed Highman, M.D.
FOR TESTING AT 13 FEET (4 METERS)

ACORN 100
SYMBOLS 100

SYMBOLS 100
ACORN 100

20 Δ = 100'

GOOD-LITE[®]

GOOD-LITE[®] Phone: 800-841-1288 Fax: 800-841-1288
Phone: 404-522-2222 Fax: 404-522-2222
www.good-lite.com

#140
#1000 #253333

Anexo 3: Esquema Fondo de ojo, división por cuadrantes.

