



PROPOSITUS

Hoja informativa del ECEMC

Edita: **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas**

Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Madrid.

Nº 12

Noviembre 2000

SÍNDROME DE TURNER (45, X)

Información general sobre las personas con esta anomalía cromosómica.

Autor: Jaime L. Frías. Dpto de Pediatría. University of South Florida. Tampa. Florida

GENERALIDADES:

El síndrome de Turner se refiere al cuadro clínico producido por la monosomía de los cromosomas sexuales por ausencia total o parcial de uno de los cromosomas X. Se observa pues en mujeres y se caracteriza por talla baja, disgenesia gonadal y malformaciones congénitas. Su frecuencia es de 1/1500 a 1/2500 niñas recién nacidas. Sin embargo, se estima que sólo 1 de cada 100 embriones con monosomía total o parcial del cromosoma X llegan a término y que los 99 restantes son abortados espontáneamente, por lo general durante el primer trimestre del embarazo.

Estudios moleculares han demostrado que en 2/3 de los pacientes la X presente es de origen materno, mientras que en el 1/3 restante, es de origen paterno. En contraste con otras cromosopatías numéricas (por no disyunción), la edad materna no influye en su ocurrencia. Más de un 50% de los casos son mosaicos, es decir, tienen más de una línea celular. De estos, los más comunes son 45,X/46,XX o 45,X/46,X,i(Xq) (isocromosoma del brazo largo del cromosoma X). El cromosoma Y está involucrado en algunos casos, ya sea como mosaico (45,X/46,XY) o como una anomalía estructural (cromosoma Y dicéntrico o fragmentos). Se pensaba que el riesgo de gonadoblastoma en estos casos era hasta del 30%, pero estudios recientes muestran que el riesgo es menor del 10%. Sea cual fuere este riesgo, es importante considerar una gonadectomía o un seguimiento con ecografía a intervalos frecuentes, con el fin de detectar cambios en las gónadas disgenésicas.

EVALUACIÓN CLÍNICA:

Estudios recientes demuestran que, a pesar de que el síndrome de Turner es un cuadro bien conocido por los médicos, sólo un 20-50% de los casos se diagnostican prenatalmente, en el período del recién nacido o durante la infancia. El diagnóstico tardío tiene la grave consecuencia de privar a la niña de las intervenciones dirigidas a prevenir la morbilidad asociada y a normalizar el crecimiento y desarrollo hasta donde sea posible.

Para evitar esto, es necesario tener un índice alto de sospecha y practicar un cariotipo en todas aquellas niñas que tengan:

- Uno o más de los signos siguientes: talla bajo el percentil 5 que no tenga explicación adecuada, pterigium colli, linfedema periférico, coartación de la aorta o pubertad retrasada
- O dos o más de los siguientes: displasia de uñas, paladar ojival, acortamiento de 4º metacarpiano, y estrabismo

En cuanto a la evaluación de niñas con S. de Turner, es importante recalcar lo siguiente:

- Evaluación cardiovascular: el 30% tiene una cardiopatía congénita, con predominio de defectos obstructivos izquierdos (válvula aórtica bicúspide y coartación de la aorta). La dilatación de la raíz aórtica es rara (<5%), pero potencialmente grave por la posibilidad de ruptura. Por ello, toda niña con síndrome de Turner debe ser evaluada con ecocardiografía. Aquellas en que se encuentre una cardiopatía congénita deberán recibir profilaxis con antibióticos por el peligro de endocarditis bacteriana subaguda y continuar siendo controladas por el cardiólogo, de acuerdo con la lesión observada.
- Evaluación de la anatomía renal con ecografía
- Evaluación de la audición (prestar especial atención a la otitis media)
- Evaluación periódica de la función tiroidea
- Evaluación endocrinológica dirigida al tratamiento de la talla reducida y a la inducción de la pubertad. Se recomienda iniciar el tratamiento con hormona de crecimiento a los dos años de edad. Si se comenzara más tarde (9-12 años), se debe combinar con esteroides anabolizantes (oxandrolona). Aproximadamente el 30% de las niñas con S. de Turner muestran signos espontáneos de pubertad y entre el 2-5% tienen menstruaciones. Cuando se desea iniciar la pubertad, los estrógenos deben usarse en forma que no comprometan el crecimiento estatural.
- Evaluación neuropsicológica

PRONÓSTICO:

La evolución de las niñas con síndrome de Turner es favorable en la mayoría de los casos, sobre todo si no hay malformaciones asociadas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Saenger P (1996): Turner's síndrome. N Engl J Med 335:1749-1754
2. Sävendahl L, Davenport ML (2000): Delayed diagnoses of Turner's síndrome: Proposed guidance for change. J Pediat 137:455-459
3. Lin A, Lippe B, Rosenfeld R (1998): Further delineation of aortic root dilatation, dissection, and rupture in patients with Turner síndrome. Pediatrics 102:e12-20