

Cuidado Clínico en el Síndrome de Turner

Una versión para pacientes y público en general de las *guías de práctica clínica para niñas y mujeres con síndrome de Turner, así como para sus padres, cuidadores y familiares*



Esta copia le es proporcionada por:



1. Introducción

Este documento resume “Las guías de práctica clínica para el cuidado de niñas y mujeres con síndrome de Turner [ST] de 2024”. Estas nuevas guías se basan en las de 2017, pero se han actualizado y ampliado para incluir áreas no abordadas anteriormente.

Este resumen, elaborado para las personas con ST y sus cuidadores, tiene como objetivo mejorar la atención a la paciente y fomentar la comunicación entre la persona con ST, padres o cuidadores y su(s) proveedor(es) de atención médica. La siguiente información se puede utilizar como una guía para las visitas con el(los) proveedor(es) de atención médica de ST.

2. Diagnóstico y genética del ST

2.1 Definición, análisis genético e indicaciones para pruebas

- El ST ocurre en 25–50 de cada 100,000 mujeres. El síndrome afecta a mujeres que tienen un cromosoma X intacto y una ausencia total o parcial del segundo cromosoma X. Esto se asocia a características clínicas particulares. (tabla 1).
- Los cambios cromosómicos más frecuentes en el síndrome de Turner son: 45,X (monosomía X), 45,X/46,XX (síndrome de Turner con mosaicismo) y anomalías estructurales del cromosoma X. También pueden ocurrir otras composiciones cromosómicas.
- El cariotipo específico (composición genética de los cromosomas) no siempre es un predictor confiable de los problemas de salud que pueden experimentar las personas. Por ejemplo, una persona con mosaicismo 45,X/46,XX tiende a presentar signos y síntomas más leves, como problemas de corazón menos graves, menor riesgo de hipertensión (presión arterial alta) y menos problemas relacionados con el sobrepeso, en comparación con alguien que tiene el cariotipo 45,X.
- El ST se diagnostica con mayor frecuencia durante la vida fetal, en la primera infancia, durante la preadolescencia (8–12 años) o en la adolescencia tardía/edad adulta temprana.



Tabla 1. Indicaciones para hacer pruebas genéticas para diagnosticar el síndrome de Turner [ST]

Como única característica clínica:	Si al menos dos de los elementos siguientes están presentes:
<ul style="list-style-type: none"> • Acumulaciones de líquido en el cuerpo del bebé antes de nacer (hidropesía) • Baja estatura de origen desconocido • Defecto del lado izquierdo del corazón • Pubertad/menstruación retrasada sin explicación • Infertilidad (dificultad para tener hijos) • Rasgos físicos característicos² 	<ul style="list-style-type: none"> • Anomalía en el riñón • Deformación del antebrazo • Problemas emocionales y/o problemas de aprendizaje • Múltiples marcas de nacimiento pigmentadas • Forma inusual de las uñas • Otros defectos particulares del corazón • Deficiencia auditiva < 40 años y baja estatura

1 Coartación (arco aórtico estrecho), estrechez de la válvula aórtica, otras anomalías de la válvula cardíaca izquierda y corazón izquierdo subdesarrollado.

2 Párpados hacia abajo, orejas bajas y prominentes, mandíbula pequeña, paladar estrecho, cuello corto ancho/alado.

2.2 El diagnóstico prenatal

- Los resultados anormales de la ecografía prenatal, como un aumento de la translucencia del cuello (nucal) o una prueba de sangre anormal (“triple screen”), pueden sugerir una mayor probabilidad de ST.
- Debe interpretarse con precaución un resultado positivo de ST en la prueba prenatal no invasiva, ya que puede haber resultados falsos positivos.
- El ST se puede confirmar prenatalmente mediante pruebas invasivas como la muestra de vellosidades coriónicas, la amniocentesis o la cordocentesis. Siempre se debe ofrecer asesoría genética antes de las pruebas invasivas.
- Si el ST se diagnostica prenatalmente, se debe realizar una ecografía del corazón durante el embarazo y después del nacimiento del bebé.
- Es fundamental llevar a cabo pruebas genéticas (cariotipo) para confirmar el ST después del parto.



2.3 El diagnóstico postnatal

- Todas las personas con sospecha de ST deben hacerse una prueba genética llamada cariotipo.
- Si se sospecha fuertemente que el diagnóstico es ST, pero no se demuestra con un cariotipo estándar, se deben realizar pruebas genéticas adicionales (por ejemplo, en células de la piel o de la boca) para confirmar o descartar el ST.

2.4 El beneficio del diagnóstico temprano del síndrome de Turner [ST]

- La falta de diagnóstico y el diagnóstico tardío del ST siguen siendo un problema importante.
- El diagnóstico temprano permite la detección oportuna y la intervención ante problemas como alineación anormal de los ojos, crecimiento deficiente, pérdida de audición, anomalías del corazón y los riñones, tiroides hipoactiva, intolerancia al gluten y diferencias de aprendizaje, para mejorar la calidad de vida. La fertilidad también puede mejorar en ciertas personas al permitir la extracción de óvulos o tejido ovárico a una edad más temprana.

3. El crecimiento

3.1 El crecimiento con ST

- La desaceleración del crecimiento con el ST comienza antes del nacimiento y empeora en los primeros años de vida. El tratamiento oportuno puede evitar una mayor pérdida del potencial de estatura.
- Las terapias que promueven el crecimiento, realizadas con hormona del crecimiento (HC), tienen como fin ayudar a las niñas a alcanzar una estatura que reduzca las limitaciones físicas y psicosociales y que permita el inicio de la pubertad a una edad similar a la de las compañeras.
- Los resultados de crecimiento varían, pero el objetivo es que la población femenina en general alcance una estatura adulta cercana al rango normal inferior o dentro de este. Entre los factores que predicen una estatura adulta más alta después de la terapia con HC están la estatura antes de comenzar, tener padres altos, comenzar la HC a una edad más temprana, recibir HC por más tiempo (especialmente antes de que comience la pubertad) y usar una dosis más alta de HC.

3.2 Eficacia y seguridad del tratamiento con HC

- Según estudios clínicos, el tratamiento con hormona de crecimiento (HC) ayuda a los niños a crecer entre 5 y 8 cm (2 a 3 pulgadas) en un período de tratamiento de 5.5 a 7.5 años. Esto significa que, en promedio, se espera que crezcan alrededor de 1 cm más por año.
- Si las niñas tienen un crecimiento compensatorio al rango normal dentro de los primeros 2 años de tratamiento y mantienen una buena tasa de crecimiento, es posible que lleguen a una estatura adulta de aproximadamente 152 cm (60 pulgadas = 5 pies).
- El tratamiento con HC se recomienda a una edad temprana para mejorar los resultados. Se puede ofrecer a partir de los 2 años si hay un crecimiento inadecuado, baja estatura o una probabilidad de baja estatura. El tratamiento con HC también puede iniciarse a edades más avanzadas si las placas de crecimiento aún están abiertas. El tratamiento continúa hasta que el crecimiento se completa.
- Se recomienda una dosis inicial de HC de 0.32–0.35 mg/kg/semana (equivalente a 45–50 µg/kg/día); puede aumentarse hasta 0.47 mg/kg/semana si la respuesta es deficiente. Las inyecciones de HC se administran todos los días en el tejido graso debajo de la piel. Para hacer un seguimiento de la respuesta, se mide la estatura cada 4 a 6 meses.

- En el síndrome de Turner [ST], el tratamiento con HC ha demostrado ser seguro. Los estudios indican un mayor riesgo de hipertensión intracraneal (aumento de presión en la cabeza) y epífisis femoral capital deslizada (causa dolor de cadera y cojera) durante el tratamiento con HC en el ST en comparación con otros niños en terapia con HC. Estas complicaciones son raras, pero pueden ser serias. La escoliosis (curvatura anormal de la columna) es común en el ST; la curvatura puede aumentar durante el tratamiento con HC. Hable con su médico si le preocupan estos síntomas.

3.3 Otras terapias promotoras del crecimiento

- En el momento de esta publicación, las inyecciones de HC de acción prolongada (semanales) aún están a la espera de aprobación para el ST.
- La oxandrolona no se recomienda y no está disponible en los Estados Unidos.

3.4 Terapia de reemplazo hormonal - sexual

- La mayoría de las personas con ST necesitan terapia de reemplazo hormonal (TRH) para comenzar la pubertad, aumentar el tamaño de los senos, tener períodos menstruales, mantener las características sexuales femeninas, desarrollar y mantener huesos fuertes, y normalizar el tamaño y la salud general del útero.
- El tratamiento con estrógenos se administra generalmente a través de la piel (transdérmica) u oralmente (por la boca). El cuerpo procesa el estrógeno transdérmico como el estrógeno producido por los ovarios y es la forma preferida de administrar estrógeno. El estrógeno oral se usa cuando el estrógeno transdérmico no se puede administrar.
- En el caso de las niñas jóvenes, no se recomienda administrar estrógeno a través de la vagina, pero podría usarse en adultas.
- El estrógeno también se puede administrar a través de una inyección, pero no es el método preferido.
- Los objetivos del tratamiento con estrógenos son imitar el desarrollo típico de la pubertad de una niña promedio y minimizar los riesgos. La tabla 2 muestra el momento, la ruta y la dosis de las opciones de reemplazo de estrógeno.

Tabla 2. Cambios recomendados en la dosis de estrógeno para la pubertad en niñas con síndrome de Turner

Inicio 11–12 años	Tiempo para medicación en caso de diagnóstico tardío y con crecimiento completo	Dosis de parche de estrógeno**	Dosis de parche de estrógeno**
Año 1 (1-12 meses)		7 µg (1/2 de 14 µg o ¼ del parche de 25 µg)	0.25 mg/d
Año 2 (13-24 meses)	Año 1 (1-4 meses)	12.5–14 µg/d	0.5 mg/d
Año 3 (25-36 meses)	Año 1 (4 – 12 meses)	25–37.5 µg/d	1 mg/d
Año 4 (37-48 meses)	Año 2 (13 -24 meses)	50-200 µg/d	2–4 mg/d
Use este régimen para el diagnóstico tardío cuando el crecimiento no está completo		** Agregar progesterona en caso de sangrado espontáneo Y más de 2 años con estrógeno (E2)	

- La función ovárica debe evaluarse mediante la medición de la hormona luteinizante (HL), la hormona foliculoestimulante (HFS) y la hormona antimulleriana (HAM) a los 8-9 años, y posteriormente de forma anual según sea necesario.
- El tratamiento debe comenzar a los 11–12 años si las pruebas de laboratorio demuestran que la pubertad no comenzará por sí sola. Las niñas con mosaicismo tienen más probabilidad de comenzar la pubertad por sí solas, pero es posible que no la completen por sí solas.
- Si las pruebas de laboratorio relacionadas con la pubertad son normales para la edad, es adecuado optar por la observación y esperar la aparición de una pubertad espontánea. Sin embargo, es importante considerar la terapia de reemplazo hormonal (TRH) en caso de que los ovarios dejen de funcionar.

- El uso de dosis bajas de estrógeno es especialmente importante para conservar la estatura, independientemente del tratamiento con HC.
- Los incrementos en la dosis de estrógeno pueden ocurrir cada 6 a 12 meses para imitar la pubertad normal hasta que se alcance la dosis en adultas durante un período de 2 a 4 años (ver tabla 2).
 - Las evaluaciones del tamaño de los senos, el crecimiento uterino, la satisfacción de la paciente, su edad y el potencial de crecimiento en altura son los principales factores que determinan el grado de aumento de la dosis de estrógeno.
 - Si las niñas son notablemente bajas en estatura, pero siguen creciendo, pueden permanecer en dosis más bajas de estrógeno por más tiempo; si las niñas terminan de crecer al inicio de la pubertad, las dosis se pueden aumentar más rápidamente.
- Las niñas con síndrome de Turner suelen tener un útero normal, por lo que se debe agregar progesterona para mantener el útero saludable. Su médico recomendará agregar progesterona si se produce sangrado menstrual o manchado, o después de 2 años de tratamiento con estrógeno y si el útero está maduro. Si el manchado ocurre antes de 18 meses con estrógeno, se puede aumentar la dosis o se puede agregar progesterona, según el tamaño del útero basado en un ultrasonido.
 - Se prefiere la progesterona cristalina micronizada (por ejemplo, Prometrium® 100–200 mg).
 - El acetato de medroxiprogesterona ya no es la primera opción si la forma micronizada está disponible.
 - La progesterona se agrega durante 10-12 días cada mes para inducir el sangrado menstrual. El estrógeno se continúa durante esos días. En las niñas jóvenes, se recomienda la dosificación mensual para evitar el sangrado uterino anormal. En las mujeres mayores, el régimen de progesterona se puede alterar para reducir la frecuencia de los períodos menstruales.
 - También se puede usar progesterona intrauterina (un DIU, o dispositivo intrauterino).
- Una vez completado el crecimiento, las personas pueden optar por una píldora combinada de estrógeno y progesterona o una píldora anticonceptiva oral (PAO). Aunque el estrógeno transdérmico es el más eficaz, es fundamental elegir un tratamiento que sea aceptable para usted o su hija. Las píldoras anticonceptivas orales son preferibles a no recibir ningún tratamiento. Una vez que se alcanzan las dosis de reemplazo de estrógeno en adultas, el tratamiento se mantiene hasta la edad promedio de la menopausia.
- Deben hacerse pruebas del riesgo de coágulos de sangre en niñas que comienzan a tomar estrógeno oral si hay antecedentes personales o familiares de coágulos de sangre.
- Un parche de estrógeno puede cortarse en partes más pequeñas para administrar dosis más bajas. Aunque los farmacéuticos no suelen recomendar esta práctica, muchos endocrinólogos sí la apoyan. Este enfoque es efectivo y se considera seguro.
- Los estrógenos equinos conjugados no se prefieren debido a los riesgos cardíacos y derrames cerebrales.
- Se recomienda realizar una prueba de salud para los huesos (DXA) una vez que una persona alcance dosis adultas de estrógeno, si el tratamiento con estrógeno se retrasa, o al hacer la transición a la atención médica de adultas.

4. La fertilidad en mujeres con síndrome de Turner

- Debido a la insuficiencia ovárica temprana (cuando los ovarios dejan de funcionar correctamente), la mayoría de las mujeres con ST no pueden quedar embarazadas por sí solas.
- A una edad temprana, es importante hablar de las diferentes formas de crear una familia (fertilidad asistida, subrogación, adopción, donación de óvulos, opción de no tener hijos) y de que las mujeres con ST quizá no puedan quedar embarazadas de forma natural o en absoluto.
- Los problemas con la fertilidad pueden causar problemas de salud mental y desafíos en relaciones románticas. Se recomienda apoyo psicológico.



4.1 Embarazo natural (capacidad de quedar embarazada sin ayuda médica)

- Los embarazos naturales son raros, ocurren en menos del 10% de las mujeres con ST, se observan generalmente en mujeres con ST en mosaico (45,X/46,XX). El riesgo de perder al bebé antes del nacimiento (aborto espontáneo) o de tener un bebé con un defecto de nacimiento es mayor.
- Las mujeres con ciertos problemas del corazón pueden tener un mayor riesgo de sufrir complicaciones cardíacas graves durante el embarazo y es probable que se recomiende que no queden embarazadas. Las mujeres con ST que quedan embarazadas también tienen un mayor riesgo de preeclampsia (problemas de presión arterial) y la necesidad de una cesárea (parto por cirugía en lugar de parto natural).

4.2 Preservación de la fertilidad mediante ovocitos autólogos (óvulos propios de la mujer) y criopreservación del tejido ovárico.

- Dado que las mujeres con síndrome de Turner (ST) tienen un número de óvulos que disminuye rápidamente desde una edad temprana, es recomendable considerar el tratamiento de fertilidad a una edad temprana. Este proceso debe llevarse a cabo en centros especializados y contar con apoyo psicológico adecuado.
- La criopreservación (congelación en un laboratorio) de óvulos es una opción para las mujeres que tienen períodos por sí solas y pueden entender el procedimiento. Los períodos espontáneos ocurren en aproximadamente el 15% de las niñas con ST. Esto es más común con el síndrome de Turner en mosaico, pero puede ocurrir en aquellas con 45 X. Los óvulos congelados pueden fertilizarse con espermatozoides en un laboratorio; a esto también se le conoce como fertilización in vitro (FIV).
- Se desconoce la tasa de éxito del embarazo con óvulos criopreservados. También se desconoce el número óptimo de óvulos necesarios para un nacimiento vivo exitoso en el ST. Los propios óvulos de una paciente tienen un mayor riesgo de portar anomalías en el cromosoma X.
- Actualmente, hay investigaciones sobre la criopreservación del tejido ovárico (donde el ovario se extirpa quirúrgicamente y se congela para usarse más tarde) en personas con ST.

4.3 Embarazo con el óvulo de otra mujer (donación de óvulos)

- Para la mayoría de las mujeres con ST, la donación de óvulos es la única manera de quedar embarazada.
- Las mujeres con ST que quedan embarazadas tienen un mayor riesgo de complicaciones que la población general en cuanto al embarazo (problemas de presión arterial, cesárea, necesidad de dar a luz más temprano) y en cuanto a tener bebés pequeños.
- Por seguridad, las mujeres con ST sometidas a FIV solo deben recibir un embrión transferido a la vez.

4.4 Recomendaciones para el seguimiento durante el embarazo

- El seguimiento seguro del embarazo en mujeres con ST y el parto del bebé deben estar a cargo de un equipo de especialistas en medicina materno-fetal (mayor riesgo en el embarazo), médicos del corazón con experiencia en ST y apoyo en salud emocional.

5. Problemas de salud cardiovascular en el Síndrome de Turner

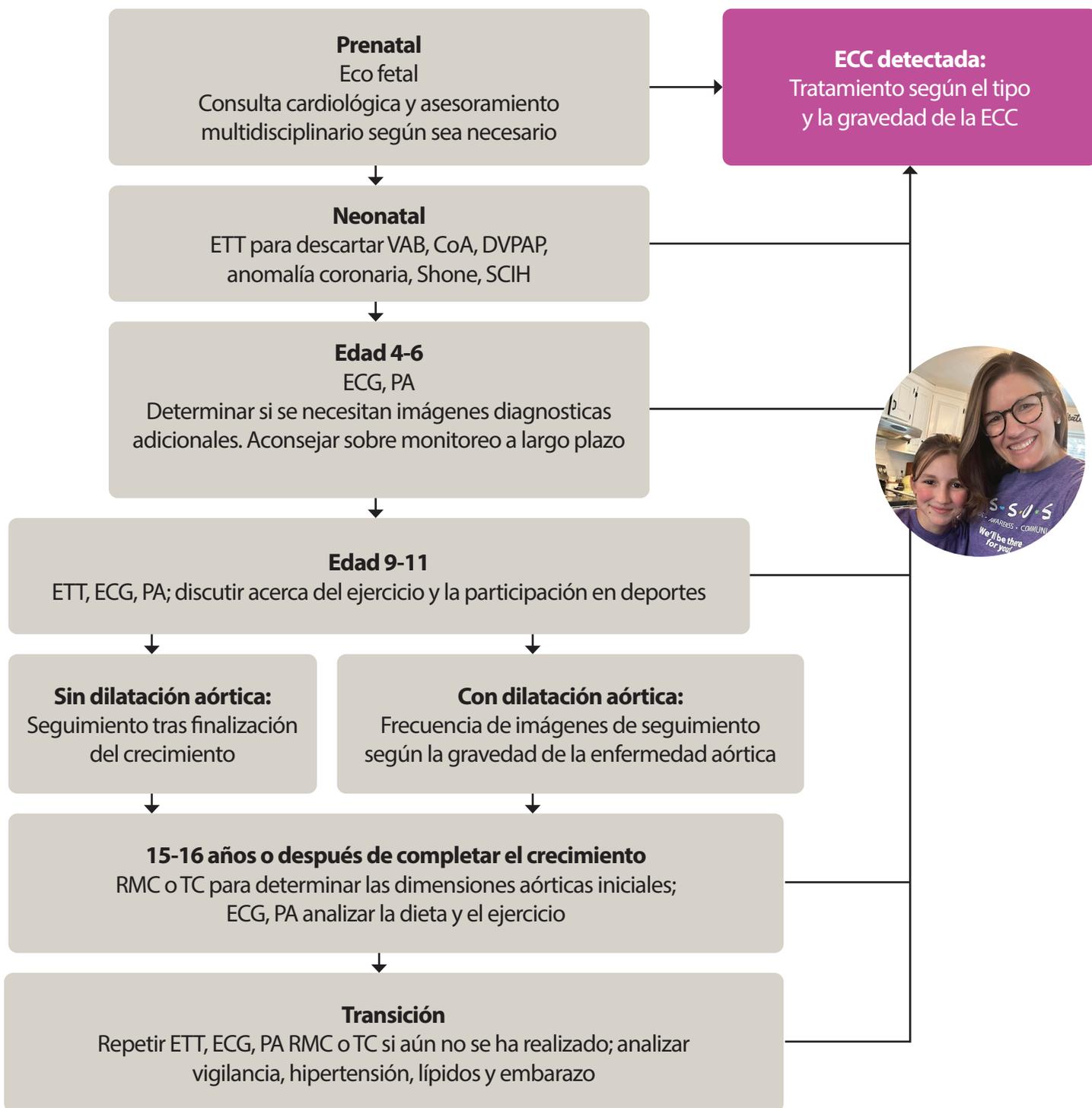
5.1 Antecedentes y vigilancia

- Las personas con ST tienen un mayor riesgo de enfermedad congénita (presente al nacer) o adquirida del corazón y los vasos sanguíneos.
- La enfermedad cardíaca congénita (ECC) afecta aproximadamente al 50% de las niñas, siendo las condiciones más comunes una válvula aórtica anormal (bicúspide), coartación de la aorta (un estrechamiento de la arteria principal del tórax) y una aorta dilatada, que en raras ocasiones puede provocar un desgarro, con consecuencias potencialmente catastróficas.
- Algunos de estos problemas de los vasos sanguíneos son difíciles de ver con el ultrasonido, por lo que se requieren otras imágenes, como la resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés).
- Los problemas de los vasos sanguíneos como la presión arterial alta, enfermedad isquémica/coronaria y derrame cerebral, son otras posibles complicaciones.



- Se recomienda realizar una resonancia magnética del corazón; sin embargo, si el ultrasonido resulta normal, esta prueba puede posponerse hasta que la paciente sea capaz de permanecer quieta durante el examen sin necesidad de sedación, lo que generalmente ocurre en los primeros años de la adolescencia.
- Una resonancia magnética cardíaca debe realizarse al momento del diagnóstico, si tiene 13 años o más.

Figura 1. Protocolo de seguimiento sugerido para niñas con ST



ETT: ecocardiograma transtorácico; VAB: válvula aórtica bicúspide; CoA: coartación aórtica; DVPAP: drenaje venoso pulmonar anómalo parcial; SCIH: síndrome de corazón izquierdo hipoplásico; ECG: electrocardiograma; PA: presión arterial; RMC: resonancia magnética cardiovascular; TC: tomografía computarizada.

5.2 Manejo médico y quirúrgico del agrandamiento aórtico y aneurismas

- El agrandamiento y el desgarro de la aorta ocurren con más frecuencia en el Síndrome de Turner que en la población general; las personas con válvula aórtica bicúspide, coartación de la aorta o presión arterial alta tienen un mayor riesgo de desgarro de la aorta y pueden necesitar ver al médico del corazón (cardiólogo) con más frecuencia.
- El desgarro de la aorta puede ocurrir a edades más tempranas y con cambios aórticos menos graves en el ST (30-35 años) en comparación con la población general.
- Al medir el tamaño de la aorta en una persona con síndrome de Turner, no se debe comparar con otros de la misma edad, sino con el tamaño corporal del individuo. Esto se suele hacer utilizando una puntuación Z, un índice aorta-estatura o un índice de tamaño aórtico. El índice aorta-estatura es particularmente útil, ya que se ha demostrado que es un mejor indicador del riesgo de desgarro de la aorta en el síndrome de Turner.
- El tratamiento de la presión arterial alta puede ser útil para prevenir el desgarro aórtico.
- Las pacientes deben discutir la posibilidad de una cirugía de la aorta para prevenir el desgarro en caso de que se produzca un aumento rápido en el tamaño de la aorta, se presente hipertensión no controlada, haya antecedentes de otros problemas cardíacos o si el tamaño aórtico ya es moderadamente elevado.

5.3 La enfermedad cardíaca congénita

- Las personas con cariotipo 45,X o cuello alado tienen más probabilidad de presentar problemas cardíacos o vasculares.
- Si el ST se diagnostica antes del nacimiento, se debe hacer un ecocardiograma fetal; si se detectan anomalías, la familia debe reunirse con un médico pediátrico del corazón antes del nacimiento.
- Incluso si las imágenes del corazón tomadas antes del nacimiento son normales, en una bebé con ST, se debe hacer una ecografía del corazón a los 2-3 días después de nacer o antes.
- Se debe hacer una ecografía cardíaca en el momento del diagnóstico en todas las personas con ST.
- El 25% de las personas con ST tienen una válvula cardíaca anormal; el tratamiento es el mismo que se brinda a otras personas con este problema que no tienen ST.
- Los problemas cardíacos pueden causar dolor en el pecho, dolor al respirar o desmayos. Se debe consultar a un médico independientemente de la evaluación previa si se presentan estos síntomas.

5.4 El electrocardiograma (ECG)

- Un electrocardiograma es un registro de la actividad eléctrica del corazón. Los electrodos se colocan sobre la piel del pecho y se conectan a una máquina que mide la actividad eléctrica del corazón.
- Se debe hacer un electrocardiograma en el momento del diagnóstico para buscar cualquier anomalía en el corazón que no se pueda ver en la ecografía.
- Anteriormente se pensaba que las personas con síndrome de Turner tenían un mayor riesgo de prolongación del intervalo QT corregido (QTc), un hallazgo que se observa en el electrocardiograma. Sin embargo, actualmente se considera que esto no es cierto.
- Incluso si es normal, se debe repetir un electrocardiograma al iniciar medicamentos que cambian el QTc.

5.5 Participación en deportes y ejercicio

- Las personas con ST que no tienen anomalías en los vasos sanguíneos o en el corazón pueden participar en todos los deportes.
- Las guías tienen recomendaciones específicas con respecto a la participación deportiva de las personas con ensanchamiento aórtico, pero el levantamiento de pesas debe evitarse.

5.6 La hipertensión o presión arterial alta

- La presión arterial alta ocurre en el 20-40% de las niñas y hasta el 60% de las adultas con ST.

- En fases tempranas, la presión arterial alta puede ocurrir durante la noche y mantenerse normal durante el día. Por lo tanto, se recomienda la monitorización ambulatoria de la presión arterial con un dispositivo que monitoriza la presión arterial por 24 horas. Esto se recomienda en niñas mayores de 10 años.
- Si una persona con ST tiene presión arterial alta, se deben evaluar otras causas de presión arterial elevada, como problemas cardíacos, renales y de vasos sanguíneos.
- El tratamiento para la presión arterial alta en el ST es similar al de la población general e incluye cambios saludables en el estilo de vida, controlar el peso y/o tomar medicamentos.



5.7 Coágulos de sangre y sangrado

- El ST no aumenta el riesgo de coágulos de sangre o sangrado, y no se necesita una evaluación de rutina antes de comenzar la terapia con estrógenos, a menos que se indique lo contrario.

5.8 Colesterol alto

- Si se encuentra colesterol alto, es importante verificar otras causas, como la disfunción de tiroides o formas familiares de colesterol elevado. Es importante trabajar en una alimentación saludable y ejercicio regular.
- El uso de estatinas para tratar el colesterol alto puede aumentar el riesgo de diabetes, pero se necesita más investigación al respecto.

5.9 Riesgos cardiovasculares durante el embarazo

- Las mujeres con Síndrome de Turner tienen un mayor riesgo de complicaciones cardiovasculares durante el embarazo, como el desgarro de la aorta y los problemas relacionados con la presión arterial alta.
- Antes de un embarazo planificado, se debe hacer una resonancia magnética del corazón. Un médico del corazón y un especialista en medicina materno-fetal deben dar asesoría personalizada sobre la seguridad del embarazo. El tratamiento de la presión arterial alta incluye medicamentos con fin de mantener la presión arterial por debajo de 130/80 para prevenir (aún más) la dilatación aórtica.
- Se puede considerar el uso de aspirina para prevenir la presión arterial alta que comienza alrededor de la semana 12 del embarazo.
- Incluso si hay un riesgo mínimo, se debe hacer una ecografía cardíaca de la madre alrededor de las 20 semanas de embarazo y se deben realizar pruebas adicionales si se detecta un agrandamiento de la aorta.
- Un equipo formado por al menos un obstetra, un cardiólogo (médico del corazón) y un anestesiólogo con conocimientos sobre el corazón materno y la enfermedad aórtica deben crear un plan de parto.
- Se recomienda que a una persona con síndrome de Turner se le aconseje no quedar embarazada si presenta síntomas de enfermedad cardíaca obstructiva grave (debido a una aorta estrecha), si es asintomática, pero tiene función cardíaca deteriorada (disfunción ventricular izquierda), o si su prueba de tolerancia al ejercicio es anormal.

5.10 Transición y adultez

- Las adultas con Síndrome de Turner que no tienen problemas cardíacos deben seguir viendo a un médico del corazón cada 5-10 años.

6. Comorbilidad en ST: El seguimiento de los problemas de salud asociados

- Problemas en recién nacidos y bebés: Mayor riesgo de bajo peso al nacer, problemas cardíacos congénitos, dificultades para alimentarse y niveles bajos de azúcar en la sangre.
- Problemas en los ojos: Existe un mayor riesgo de problemas en los ojos como errores de refracción (por ejemplo, miopía), estrabismo (ojo fuera de línea), ambliopía (ojo débil), ptosis (párpado caído), cataratas (opacidad del cristalino del ojo), glaucoma (aumento de la presión en el ojo) y pliegues inusuales del párpado.
- Problemas de oído y audición: La pérdida de audición y las infecciones frecuentes del oído son comunes en el ST. Se recomienda hacer exámenes de audición de forma rutinaria (ver las tablas 3, 4, 5).

- **Problemas dentales:** Las personas con ST pueden tener diferentes problemas dentales. Se recomienda el tratamiento de los dientes mal alineados para prevenir deformidades dentales, apiñamiento de dientes, trismo (espasmo maxilar-muscular), dificultades para masticar, obstrucción respiratoria y alteración en la digestión.
- **Piel y linfáticos:** La acumulación de líquido debajo de la piel, conocida como linfedema, es común en el síndrome de Turner. Esto puede variar desde hinchazón severa en el feto hasta la inflamación de manos, pies o cuello. La hinchazón de manos y pies puede mejorar espontáneamente a los 2 años de edad, aunque en algunos casos puede ser necesaria una terapia profesional si las uñas de las manos, las de los pies y/o la piel están gravemente afectadas. Además, las personas con síndrome de Turner tienen una mayor predisposición a desarrollar diversas erupciones cutáneas, cicatrices queloides (cicatrices duras y gruesas) y lunares más pigmentados (manchas marrones en la piel).
- **Trastornos cardiometabólicos:** El riesgo de diabetes tipo 1 y tipo 2 aumenta en las personas con ST, junto con tasas más altas de sobrepeso y obesidad. Se recomienda una dieta saludable y ejercicio regular.
- **Problemas renales (de los riñones):** Las anomalías renales estructurales afectan al 18%-60% de las personas con ST. Se recomienda una ecografía renal en el momento del diagnóstico para detectar anomalías. Las infecciones del tracto urinario son más frecuentes en algunas personas con ST.
- **Problemas gastrointestinales y hepáticos (del hígado):** La enfermedad inflamatoria intestinal (por ejemplo, enfermedad de Crohn), la enfermedad celíaca (sensibilidad al gluten) y las anomalías de la función hepática ocurren con más frecuencia en personas con ST. Las personas con pruebas de función hepática anormales tienen más probabilidades de desarrollar problemas del hígado.
- **Problemas en los huesos:** Existe un mayor riesgo de fracturas (huesos rotos) y huesos débiles en el ST. La terapia con estrógenos ayuda a mejorar la fuerza de los huesos y se recomienda consumir suficiente calcio y vitamina D para mejorar la salud de los huesos.
- **Autoinmunidad:** Las personas con ST están en mayor riesgo de tener enfermedades autoinmunes, como disfunción de tiroides y enfermedad celíaca.
- **Problemas musculoesqueléticos:** Los problemas musculoesqueléticos son más comunes en el ST; se debe evaluar a las personas si tienen dolor de espalda, muñeca, codo, rodilla o tobillo/pie.

7. Seguimiento de la salud para detectar comorbilidades (problemas de salud asociados) a lo largo de la vida

7.1 La clínica del Síndrome de Turner

- Se recomienda que las niñas y las mujeres con ST asistan a clínicas especializadas interdisciplinarias o multidisciplinarias para hacer el seguimiento de la salud, además de ir con su proveedor de atención primaria.

7.2 La función sexual en adultas

- Las mujeres con ST deben ver a un ginecólogo con experiencia en insuficiencia ovárica.

7.3 Vigilancia del cáncer

- El riesgo de cáncer de mama en las mujeres con ST es menor que en la población general, pero se recomienda seguir las recomendaciones nacionales de detección.
- Las personas con material del cromosoma Y tienen un mayor riesgo de crecimientos anormales en sus ovarios. Por lo tanto, es importante determinar si/cuándo se deben remover los ovarios de forma quirúrgica; además, debe tomarse en cuenta el impacto de la cirugía en el potencial de fertilidad.



Table 3. Recomendaciones para el tamizaje en el ST en infantes hasta los 9 años de edad

Prueba en el momento del diagnóstico	Examen adicional
Peso, estatura, peso para la estatura, índice de masa corporal	Cada visita
Presión arterial	Anual
Examen del oído y evaluación auditiva	Anual
Examen de los ojos (6-12 meses de edad o más)	Una vez, luego según sea necesario
Evaluación dental	Cada 6-12 meses
Función tiroidea	Anual
Función hepática (del hígado)	Una vez
Evaluación de fertilidad (hormona antimulleriana)	Considerar anualmente
Hormonas de la pubertad (hormona foliculoestimulante, estradiol)	A las 4-12 semanas y a los 9 años
Prueba de enfermedad celíaca (sensibilidad al gluten) (empezando a los 2 años de edad)	Cada 2-5 años
Electrocardiograma (ritmo del corazón)	En el diagnóstico y seguimiento según lo recomendado
Ecocardiograma (una ecografía del corazón)	En el diagnóstico y seguimiento según lo recomendado
Ecografía renal	En el diagnóstico, luego según sea necesario
Examen de la espalda-evaluación de la escoliosis (curvatura de la columna vertebral)	Cada 1-2 años
Evaluación de dislocación de cadera (menos de 6 meses de edad)	En cada consulta con el pediatra durante la infancia
Examen de la piel	Anual
Examen del desarrollo a cargo del pediatra	Cada 3 meses durante la infancia y luego anual
Evaluación neuropsicológica (a partir de los 5-11 años de edad)	Al menos una vez si está indicado clínicamente
Asesoría genética	Según sea necesario
Asesoría de fertilidad (con la familia)	En el diagnóstico

Tabla 4. Recomendaciones para el tamizaje en el ST de los 10 a los 17 años de edad

Prueba en el momento del diagnóstico	Examen adicional
Peso, estatura, peso para la estatura, índice de masa corporal	Cada visita
Presión arterial	Anual
Examen del oído y evaluación auditiva	Anual
Examen de los ojos	Según sea necesario
Evaluación dental	Cada 6-12 meses
Función tiroidea	Cada 1-2 años
Función hepática	Cada 1-2 años
Enfermedad celíaca (sensibilidad al gluten)	Cada 2-5 años
Prueba de diabetes	Anual
Recuentos sanguíneos (prueba de anemia)	Anual
Niveles de vitamina D.	Cada 2-3 años
Evaluación de fertilidad (hormona antimulleriana)	Según lo determinado por un médico
Hormonas de la pubertad (hormona foliculoestimulante, estradiol)	Anual
Electrocardiograma	Al menos una vez, seguimiento según lo recomendado
Ecocardiograma (una ecografía del corazón)	Al menos una vez, seguimiento según lo recomendado
Ecografía renal	Al menos una vez, seguimiento según lo recomendado
Ecografía de la pelvis a los 12 años	Después de 12 años según sea necesario
Examen de senos para el desarrollo	Cada 6-12 meses
Examen de la espalda-evaluación de la escoliosis (curvatura de la columna vertebral)	Anual
Examen de la piel	Anual
Examen académico	Anual
Evaluación neuropsicológica	Al menos una vez si esta indicado clínicamente
Asesoría genética	Según sea necesario
Asesoría de fertilidad	Según sea necesario
Asesoría preconceptiva / de anticoncepción	Según sea necesario

Tabla 5. Recomendaciones para el tamizaje en el TS en adultas

Prueba en el momento del diagnóstico	Examen adicional
Peso, estatura, peso para la estatura, índice de masa corporal	Anual
Presión arterial	Anual
Examen del oído y evaluación auditiva	Según sea necesario
Examen de los ojos	Según sea necesario
Evaluación dental	Cada 6-12 meses
Función tiroidea	Cada 1-2 años /con nuevos síntomas
Función hepática (del hígado)	Cada 1-2 años
Enfermedad celíaca (sensibilidad al gluten)	Cada 2-5 años /con nuevos síntomas
Prueba de diabetes	Cada 1-2 años/con nuevos síntomas
Recuentos sanguíneos (prueba de anemia)	Cada 1-2 años
Niveles de vitamina D	Cada 2-3 años
Nivel de lípidos (colesterol)	Cada 3 años
Electrocardiograma (ritmo del corazón)	Cada 5-10 años
Ecocardiograma (una ecografía del corazón)	Cada 5-10 años
Ecografía renal	Según sea necesario
Ecografía de pelvis	Según sea necesario
Examen de la piel	Anual
Estudio de densidad ósea (de los huesos)	Cada 5-10 años
Prueba psicosocial	Anual
Asesoría genética	Según sea necesario
Asesoría de fertilidad	Según sea necesario
Asesoría preconcepcional / de anticoncepción	Según sea necesario

8. Transición de la atención pediátrica a la atención de adultas

- Cada paciente debe tener un camino personalizado para la transición a la atención médica de adultas. Las conversaciones entre la persona con Síndrome de Turner y el proveedor médico deben comenzar en la adolescencia.
- Los proveedores médicos deben asegurarse de que todas las evaluaciones estén actualizadas antes de la transición.
- Existen recursos para la transición, como los disponibles en el sitio web de la Sociedad Endocrina, que abordan la preparación, la transferencia de registros e información, así como el desarrollo de conocimientos y habilidades de autocuidado, incluyendo áreas específicas relacionadas con el síndrome de Turner.
- Las barreras para una transición exitosa incluyen el deseo de permanecer con un proveedor médico conocido, la capacidad de recibir atención médica de un proveedor médico de adultas con conocimiento del ST, el conocimiento de la paciente sobre problemas médicos, medicamentos y costos.
- Los temas específicos para el ST que se abordarán son la importancia de la terapia continua con estrógenos, problemas reproductivos, necesidades asociadas al ST y requisitos de estilo de vida, atención del corazón a lo largo de la vida y problemas psicosociales, educativos y vocacionales.

9. La neurocognición y el comportamiento

9.1 Antecedentes

- El Síndrome de Turner puede afectar el aprendizaje y la calidad de vida. La mayoría de las personas con ST tienen inteligencia promedio.
- Las personas con ST pueden tener diferentes problemas de aprendizaje, como dificultades de aprendizaje no verbal, y requieren evaluaciones para determinar cuáles dificultades están presentes, en su caso. Entre los problemas que pueden existir están los problemas de atención, memoria, organización, dificultades emocionales y sociales, habilidades visuales-espaciales (orientación espacial y juicio de las distancias), memoria visual (reconocimiento de caras), lenguaje, función motriz, cognición social y rendimiento académico.

9.2 Primera infancia

- Las niñas con ST con retrasos motores, dificultades de alimentación o problemas sociales/de comportamiento se benefician de la intervención temprana. Además de las dificultades motrices finas y visuales-espaciales, las personas con ST tienen un mayor riesgo de dificultades específicas de aprendizaje en matemáticas (discalculia).
- Las niñas pequeñas con ST pueden beneficiarse de la terapia conductual, la capacitación para el manejo a cargo de los padres o la terapia de análisis conductual aplicado (ABA, por sus siglas en inglés) si es necesario. A medida que las niñas crecen, pueden surgir características neuropsicológicas adicionales del ST; por lo tanto, el seguimiento constante es importante.

9.3 Edad escolar

- Las habilidades de razonamiento verbal son más fuertes que las habilidades de razonamiento no verbal/visual-espacial.
- Las áreas específicas que causan preocupación son la debilidad motora fina que afecta la escritura y el dibujo, el aumento del riesgo de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y las dificultades específicas con las matemáticas. Pueden ser necesarias las adaptaciones escolares o una intervención más significativa.
- Puede haber dificultades continuas para determinar distancias, con matemáticas y razonamiento. Las dificultades con las habilidades sociales, ansiedad y depresión se vuelven más notables en la adolescencia.

9.4 La edad adulta

- Estas diferencias pueden hacer que la independencia sea más difícil.
- Los trastornos psiquiátricos, como la depresión y los trastornos de atención en adultas con Síndrome de Turner, son más altos que en la población general.
- Las personas con ST afirman que se sienten más aisladas socialmente que sus compañeros y tienen menos relaciones cercanas. Las mujeres con ST pueden beneficiarse de programas para fortalecer sus habilidades sociales.

10. Optimización de la atención médica a lo largo de la vida

- La atención médica para las mujeres con síndrome de Turner se adapta perfectamente a la telemedicina y a los registros médicos en línea. Siempre que sea posible, se recomienda que las pacientes reciban atención en una clínica multidisciplinaria.

10.1 El rol de las organizaciones de apoyo a las pacientes

- Las personas con ST y sus familias pueden beneficiarse de participar en organizaciones de apoyo del ST.

10.2 Registros de investigación para el Síndrome de Turner

- Los registros de investigación del ST registran datos clínicos y psicosociales de personas con Síndrome de Turner para mejorar la comprensión de los resultados comunes y raros.

Organizaciones de ST que ofrecen información y apoyo

Turner Syndrome Association of Australia – <https://www.turnersyndrome.org.au/>

Turner Syndrome Society of Canada – <http://www.turnersyndrome.ca/>

Turner Syndrome Foundation (US) – <https://www.turnersyndrome.foundation.org/>

Turner Syndrome Global Alliance - <https://tsgalliance.org>

Turner Syndrome International Group – <https://tsint.org/>

Turner Syndrome Society of the United States – <http://www.turnersyndrome.org>

Turner Syndrome Support Society (UK) – <http://tss.org.uk/>



Los enlaces web para otras organizaciones sobre el ST en todo el mundo están disponibles en el sitio web del Turner Syndrome International Group (<https://tsint.org/index.php/web-links>).

La versión original de las guías del síndrome de Turner para pacientes fue desarrollada por los doctores Philippe Backeljauw y Claus H. Gravholt con el aporte de personas con ST y activistas. Se actualizó de acuerdo con los nuevos lineamientos del Pediatric Endocrine Society Turner Syndrome Special Interest Group (Grupo de Interés Especial de la Sociedad Endocrina Pediátrica del Síndrome de Turner), que incluye a Elizabeth Dabrowski, MD, Giovanna Beauchamp, MD, Catalina Cabrera Salcedo, MD, Melizza Carlucci, MD, Carolina DiBlasi, MD, Victoria Elliott, MD, Doris Fadoju, MD, Karen Klein, MD, Jennifer Law, MD, Roopa Kanakatti Shankar, MD y Nandini Vijayakanthi, MBBS. Los autores agradecen a todos los que dedicaron su tiempo a proporcionar comentarios importantes.



Bibliografía: Claus H Gravholt, Niels H Andersen, Sophie Christin-Maitre et al., Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Documentos del Congreso Internacional sobre el Síndrome de Turner de Aarhus de 2023, *European Journal of Endocrinology*, Volumen 190, número 6, junio de 2024, páginas G53–G151, <https://doi.org/10.1093/ejendo/lvae050>.



Cuidado Clínico en el Síndrome de Turner

Una versión para pacientes y público en general de las
Guías de práctica clínica para niñas y mujeres con síndrome de Turner,
así como para sus padres, cuidadores y familiares

Diseño de folleto cortesía de:



www.TurnerSyndrome.org