



Por un niño
sano en un
mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría

MIEMBRO de la ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE PEDIATRÍA y de la ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

Síndrome de Turner

Es una anomalía cromosómica caracterizada por la falta completa o parcial de un cromosoma X. Es una de las causas frecuentes de abortos en el primer trimestre del embarazo (como muchos otros cuadros genéticos). La mayoría de los que llegan a la finalización del embarazo son mosaicos.

Los hallazgos clínicos son muy heterogéneos y muchas veces sutiles lo que muchas veces dificulta su diagnóstico precoz y preciso.

Una de las primeras manifestaciones es la presencia de linfedema de manos y pies en el período neonatal.



Además suelen presentar cuello alado (pterygium colli) tórax en escudo con hipertelorismo mamario y baja implantación de las orejas y del cabello en la nuca. Debido al linfedema las uñas suelen ser característicamente incrustadas e hiperconvexas.



Presentan mayor riesgo de padecer malformaciones cardiovasculares (coartación de aorta, aorta bicúspide), renales (riñón en herradura, hidronefrosis) y deformidades esqueléticas (cubito valgo, 4 to y 5to metacarpianos cortos, metatarsianos cortos, escoliosis, displasia de rodillas y otros huesos largos).

Como complicación tienen mayor riesgo de padecer hipoacusia (conductiva y neurosensorial), enfermedades autoinmunes como enfermedad celíaca, tiroiditis de Hashimoto y enfermedad del tejido conectivo,

diabetes y hepatitis autoinmune. Es importante evaluar la visión recurrentemente por el riesgo aumentado de problemas visuales: miopía, estrabismo, ptosis, etc.

La mayoría de las niñas presentan hipogonadismo hipergonadotrófico por ausencia o deficiencia de ovarios. Los mosaicos XO/XY presentan riesgo de gonadoblastoma y deben operarse en forma preventiva. Solo un pequeño porcentaje desarrolla espontáneamente, siendo la mayoría de las veces necesaria la terapia de reemplazo hormonal.

Las capacidades cognitivas suelen ser normales, presentando disfunciones que se manifiestan por trastornos del aprendizaje, visoespaciales, de las funciones ejecutivas, de la atención y la memoria. Todos estos síntomas causan con mayor frecuencia problemas emocionales y de la autoestima.

Desde el punto del crecimiento, algunas de estas niñas presentan retardo de crecimiento prenatal, y lo más característico es que desde alrededor de los 4 años, empiezan a crecer más lento, lo cual persiste durante toda la infancia. En la mayoría de las niñas al no presentar desarrollo puberal espontáneo, se suma la pérdida de los centímetros que se adquieren en esa época, y como promedio, las niñas con Síndrome de Turner en Argentina presentan una talla final de 137.9 cm, por debajo del promedio de la población argentina (160 cm). En algunas ocasiones, estas niñas presentan pocos estigmas clínicos y prácticamente la baja talla es su casi único signo visible. Es por ese motivo que en toda niña con baja talla sin diagnóstico es necesario realizar un estudio cromosómico para su detección.

La Food and Drug Administration (FDA) desde 1996, la EMEA desde 1993, y Argentina desde 2007 han aprobado el uso de hormona de crecimiento (GH) en las niñas con Síndrome de Turner.

Otros tratamientos que deberán instaurarse en estas pacientes son el de la terapia hormonal de reemplazo con estrógenos y progesterona

En síntesis para el pediatra general. las características clínicas más relevantes son la presencia de baja talla familiar(100% de los casos), la disgenesia Gonadal (80-100%) ,capacidad cognitiva normal y displasia esquelética. La Incidencia es de 1/2000 mujeres y 1/5000 recién nacidos vivos.

Grupo Nacional de Trabajo de Enfermedades poco Frecuentes