



**Universidad San Francisco de Quito**  
**Colegio de Ciencias de la Salud**

Caso clínico interactivo de una niña con talla corta procedente de la  
comunidad de Yaruquí, Quito.

Diagnóstico: Mosaico de síndrome de Turner (45X, 46XX)

**Andrés Daniel Zurita Játiva**

**Jaime Guevara Aguirre, Dr.**, Director de Tesis

Tesis de grado presentada como requisito para la obtención del título  
de Médico

Quito, septiembre de 2015

**Universidad San Francisco de Quito**

**Colegio de Ciencias de la Salud**

**HOJA DE APROBACIÓN DE TESIS**

**Caso clínico interactivo de una niña con talla corta procedente de la comunidad de Yaruquí, Quito. Diagnóstico: Mosaico de síndrome de Turner (45X, 46XX)**

**Andrés Daniel Zurita Játiva**

Jaime Guevara Aguirre, Dr.,

Director de Tesis

---

María Sol Bahamonde, Dra.,

Miembro del Comité de Tesis

---

Alexandra Reyes, Dra.,

Miembro del Comité de Tesis

---

Michelle Grunauer, Ph.D.,

Decana Escuela de Medicina

Colegio de Ciencias de la Salud

---

Quito, septiembre de 2015

## DERECHOS DE AUTOR

Por medio del presente documento certifico que he leído la Política de la Propiedad intelectual de la Universidad San Francisco de Quito y estoy de acuerdo con su contenido, por lo que los derechos de propiedad intelectual del presente trabajo de investigación quedan sujetos a lo dispuesto en la Política.

Asimismo, autorizo a la USFQ para que realice la digitalización y publicación de este trabajo de investigación en el repositorio virtual, de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Firma del estudiante: \_\_\_\_\_

Nombre: Andrés Daniel Zurita Játiva

CI: 1717272759

Fecha: Quito, septiembre de 2015

## RESUMEN

El Síndrome de Turner es una patología que afecta a 1 de cada 2,500 nacidas vivas. Puesto que esta es una enfermedad hereditaria, y por lo tanto incurable, es importante que el diagnóstico se haga lo más tempranamente posible, para poder así detectar y definir las complicaciones típicas de este trastorno de manera individualizada, para tratarlas más eficientemente. Con el objetivo propuesto, presento el caso de una niña de 2.4 años de edad de la consulta externa del Hospital Alberto Correa Cornejo de Yaruquí la cual fue traída por su madre por talla corta. Durante su evaluación advertimos la presencia de algunos rasgos fenotípicos compatibles con el síndrome de Turner. Esta impresión clínica fue finalmente ratificada por los resultados de su cariotipo, el cual reveló mosaicismo para esta enfermedad (45XO/46XX). El presente trabajo intenta revisar, de manera interactiva, los principales conceptos relacionados al síndrome de Turner, con el objetivo de establecer un método sencillo para el diagnóstico de estos casos en la consulta regular de cualquier hospital, para ser ejecutado por cualquier médico y así llegar a una referencia rápida al especialista.

Palabras clave: Síndrome de Turner, talla corta, mosaicismo, cariotipo y asociaciones.

## ABSTRACT

Turner syndrome is a condition that affects 1 in every 2,500 girls born alive. Since this is an inherited disease and incurable, it is important that the diagnosis is made as early as possible to detect and define the typical complications of this disorder individually to treat them more efficiently. In this study, I present the case of an outpatient girl of 2.4 years of the Hospital Alberto Correa Cornejo in Yarqui brought by his mother for short stature. During the evaluation, we noticed the presence of some phenotypic traits compatible with Turner syndrome. This clinical impression was finally ratified by the results of the karyotype, which revealed mosaicism for this disease (45XO / 46XX). This paper attempts to review, in an interactive way, the main concepts related to Turner syndrome, with the aim of establishing a single method for the diagnosis of these cases in any medical consultation and to be executed by any physician and reach a quick reference to the specialist.

Key words: Turner syndrome, short stature, mosaicism, karyotype and associations.

## TABLA DE CONTENIDOS

<b>RESUMEN.....</b>	<b>5</b>
<b>ABSTRACT.....</b>	<b>6</b>
 <b>Caso clínico de educación médica</b>	
<b>1. Objetivos.....</b>	<b>9</b>
<b>2. Pregunta de investigación.....</b>	<b>9</b>
<b>3. Historia clínica.....</b>	<b>10</b>
1. Anamnesis .....	10
2. Examen físico .....	11
<b>4. Diagnósticos presuntivos .....</b>	<b>12</b>
<b>5. Análisis/Evaluación .....</b>	<b>12</b>
 <b>Generalidades</b>	
1. ¿Qué es el crecimiento normal? .....	12
2. ¿Se puede predecir la talla final? .....	12
3. ¿Cuál es la definición de talla corta? .....	13
4. ¿Cómo se evalúa la talla corta? .....	13
5. ¿Cuáles son los variantes normales de la talla corta? .....	15
6. ¿Cuáles son las variantes patológicas de talla corta? .....	16
 <b>Caso de estudio</b>	
1. ¿Cómo se define el síndrome de Turner?.....	19
2. ¿Cuál es la epidemiología del síndrome de Turner?.....	19
3. ¿Cómo se clasifica el síndrome de Turner?.....	20
4. ¿Cuáles son las características fenotípicas del síndrome de Turner?.....	21
5. ¿Qué patologías se asocian a síndrome de Turner?.....	23
6. ¿Cuál es la fisiopatología del síndrome de Turner?.....	26
7. ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Turner?.....	27
8. ¿Cuál sería el abordaje de un paciente con síndrome de Turner?.....	28
9. ¿Evaluaciones adicionales en síndrome de Turner? .....	29
10. ¿Tratamiento en pacientes con síndrome de Turner?.....	30

## Propuesta

1. Criterios diagn3sticos del s3ndrome de Turner (M3todo AZ).....	35
<b>6. Conclusi3n.....</b>	<b>36</b>
<b>Referencias bibliogr3ficas.....</b>	<b>38</b>

## Im3genes

1. Imagen 1: Estatura de la Paciente pedi3trica .....	40
2. Imagen 2: Score Z (Peso/Edad y Talla/Edad de la paciente).....	40
3. Imagen 3: Per3metro cef3lico e IMC.....	41
4. Imagen 4: Cuello corto.....	41
5. Imagen 5: Micrognatia.....	42
6. Imagen 6: Paladar hendido.....	42
7. Imagen 7: Pezones ampliamente separados.....	43
8. Imagen 8: Cubito Valgus.....	43
9. Imagen 9: Edema en extremidades Superiores e Inferiores.....	44
10. Imagen 10: Genu Valgum .....	45
11. Imagen 11: Ecograf3a Renal y de v3as urinarias .....	46
12. Imagen 12: Ecograf3a Cardiacas .....	46
13. Imagen 13: Rx mano (Edad 3sea) .....	47
14. Imagen 14: Cariotipo .....	48

## CASO CLINICO DE EDUCACION MÉDICA

### 1. Objetivos

#### a. Objetivo General

- Analizar la talla corta como variable relevante en pacientes pediátricos para mejorar el diagnóstico específicamente del Síndrome de Turner (ST).

#### b. Objetivos Específicos

- Estudiar la talla corta en un caso único con una alteración genética específica (ST).
- Estudiar la importancia de la talla corta un paciente con (ST).
- Estudiar las características fenotípicas adicionales en esta paciente con (ST).
- Realizar una propuesta de criterios para el diagnóstico de pacientes con (ST).

### 2. Pregunta de Investigación

- #### a. ¿Es importante considerar Síndrome de Turner en todas las pacientes femeninas con talla corta severa (-3 SDS)?

Claramente el síndrome de Turner es una patología relevante debido a su epidemiología dentro de las diferentes etiologías al hablar de talla corta. La misma en nuestro país se encuentra subestimada por lo que es de suma importancia a nivel social, gubernamental y personal para los mismos pacientes, que a toda niña con talla corta severa se le descarte esta patología.

Así en este trabajo se dará un posible cuadro diagnóstico para mejorar el abordaje de estos pacientes (ST).

### 3. Historia clínica y examen físico

(Favor ver sección Imágenes)

#### 1. Anamnesis:

- i. Datos: Paciente femenina, de 2 años 4 meses de edad, tercera hija de pareja joven que no refieren consanguinidad, caucásica, nacida en la ciudad de Quito, procedente del área rural de Yaruqui.
- ii. Motivo de Consulta: Estatura corta
- iii. Enfermedad Actual (EA): Paciente traída a la consulta externa de pediatría del Hospital Alberto Correa Cornejo por su madre, la cual refiere que su hija tiene baja capacidad para ganar talla además de peso, por lo que su madre decide traerla a revisión.
- iv. Antecedentes Patológicos Personales (APP): No refiere la madre de la paciente; pero en la historia clínica se observa múltiples infecciones del tracto aéreo superior
- v. Antecedentes Patológicos Quirúrgicos (APQ): No refiere la madre de la paciente
- vi. Alergias: No refiere la madre de la paciente
- vii. Hábitos: Madre refiere que la paciente se alimenta solo en casa, come tres comidas al día, juega y se desenvuelve bien socialmente, descansa aproximadamente entre 9 -11 horas de sueño.
- viii. Antecedentes Patológicos Familiares (APF): No refiere la madre de la paciente.
- ix. Antecedentes Gineco-Obstetricos de la Madre (AGOM): Embarazo controlado por médicos del Hospital de Yaruqui, Parto por cesárea a las 37 semanas de gestación. Peso: 2.160gr, Talla: 43.8 cm, Pc: 33.8cm. complicaciones: Hipoglicemia inicial, permanece 7 días en termo-cuna previas al alta hospitalaria.

## 2. Examen Físico (EF):

- i. La paciente pediátrica, sexo femenino fenotípicamente, a la observación se ve una evidente talla corta para su edad, mostrada gráficamente con los gráficos de Score Z: -3 de talla y -2 peso (Imagen 1), el perímetro cefálico hasta los 2 años salió normal conjuntamente con el Índice de masa corporal "IMC" que salió normal debido a su talla y peso proporcionales (Imagen 2).
- ii. Paciente consiente, orientada, tímida y con poca se desenvoltura social.
- iii. Piel: Tez morena de piel, la cual aparenta leve palidez, no se evidencian descamaciones ni lesiones dérmicas.
- iv. Ojos: Conjuntivas claras, escleras anictéricas.
- v. Nariz: Irritativa, con abundante moco transparente, permeabilidad conservada en ambas fosas nasales.
- vi. Mucosas orales: Hidratadas, se evidencia placas dentales no definitivas con descoloración, opacos y con tinte amarillento. Se observa además un paladar ojival. Paladar blando eritematoso.
- vii. Cuello: Aparente cuello corto, sin adenopatías.
- viii. Tórax: Con buena expansibilidad, no se observa signos de dificultad respiratoria, pezones levemente separados.
- ix. Espalda: La espalda no muestra alteraciones esqueléticas, se aprecia una mancha de color café, aproximadamente de 3 X 2cm, con el cual madre asegura que nació y no ha cambiado de coloración pero ha crecido conforme se desarrolla la paciente.
- x. Corazón: Ruidos cardiacos rítmicos sin evidencia de soplos a la auscultación.

- xi. Pulmones: Murmullo vesicular conservado, con buen flujo aéreo, sin evidencia de estertores, sibilancias ni crepitantes.
- xii. Abdomen: Delgado, enflaquecido dando impresión de desnutrición. Ruidos hidro-aereos normales. Sin dolor a palpación superficial ni profunda, tampoco se palpan visceromegalias.
- xiii. Extremidades superiores: Falanges completas, aparente edema bilateral a nivel de manos y se evidencia cubito desviado hacia fuera.
- xiv. Extremidades inferiores: Falanges completas, aparente edema bilateral a nivel dorsal, se observa leve desviación bilateral de muslo y pierna hacia fuera.
- xv. Región inguino genital: Presencia de genitales femeninos externos

#### **4. Diagnósticos Presuntivos**

- a. Talla corta
- b. Rinofaringitis viral

#### **5. Análisis/Evolución**

##### **Generalidades**

##### **1. ¿Qué es el crecimiento normal?**

El crecimiento normal de un niño o niña se basa en el monitoreo constante de su talla medida "en cm, metros, pies o pulgadas", la cual debe ser continua y no lineal y debe cumplir y centrarse entre ciertos parámetros según edad y sexo para considerar que el niño está creciendo como la mayoría de la población (Rogol, 2014).

##### **2. ¿Se puede predecir la estatura final?**

La estatura que tendrá la persona es el resultado de una combinación de la genética y muchas variantes externas, las mismas que tienen

influencia somática en el crecimiento y en la maduración biológica. Por lo que no existe un método que detalle la estatura exacta que se va a llegar a tener. Por otra parte se puede tener un estimado u aproximado en base a la información de la estura biológica familiar combinada con la información del propio crecimiento del interesado además del desarrollo esquelético para lo cual también existen calculadoras. (Rogol, 2014)

### **3. ¿Cuál es la definición de talla corta?**

El patrón de crecimiento es un indicador de bienestar de la salud del niño. La talla corta se define como la talla abajo de dos o más desviaciones estándar de la media para individuos del mismo sexo y edad cronológica en una población (Rogol, 2014).

En nuestro caso la paciente claramente cumple con esta la definición de talla corta pues presenta menos de 3 desviaciones estándar lo que nos indica que la paciente tiene talla corta severa.

### **4. ¿Cómo se evalúa la talla corta?**

Una buena evaluación de la talla es fundamental al momento de tener un paciente con talla corta, el examinador tiene que conocer cómo medir de manera apropiada a un paciente y dependiendo de la edad del paciente saber que calculadora aplicar.

Los percentiles es una medida estandarificada por el CDC/NCHS (Center for Disease Control/National Center for Health Statistics) cuyos valores se basan en la relación estadística existente entre la talla de todos los niños con la misma edad y sexo. Esto se representa claramente en la campana de Gauss donde de cada 100 niños medidos, 5-95 tienen una estatura promedio la cual se considera una variante normal y los extremos después de las medidas dichas representan las variantes patológicas. La OMS desarrollo sus tablas de crecimiento las cuales pueden ser aplicadas a todo niño independientemente donde viva, su etnia, su estado socioeconómico,

su alimentación, etc. A estas tablas se la conoce como score Z (Rogol, 2014).

El score Z es una medida de distribución la cual indica el número estándar de las desviaciones de una observación, la cual puede estar por encima o por debajo de la medida. (WHO, 2015) Esta calculadora es más precisa debido a que indica mejor que tan lejos de la media normal se encuentran los pacientes. Los rangos normales se encuentran entre  $-2SD$  y  $+2SD$  (equivalentes en percentil: 2.5 y 97.5 respectivamente) (Rogol, 2014).

En nuestro caso la paciente de 2.4 años de edad tuvo una talla de 76.5cm, así su Score Z para edad, sexo y talla es de -3.3 y el percentil aproximado es de 0,10 (valores tomados de calculadora: (Rogol, 2014) UpToDate.) por lo que podemos concluir y afirmar su talla corta severa.

## 5. ¿Cuáles son las variantes normales de talla corta?

<b>Variantes Normales</b>	<b>Características Distinguibles</b>	<b>Evaluación Típica</b>	<b>Tratamiento</b>	<b>Edad Ósea</b>	<b>Velocidad de crecimiento</b>
<b>Estatura Corta familiar</b>	Padres pequeños debajo del 10mo percentil. Llega a adultez con estatura corta para la población, pero dentro del rango predictor por la estatura de los padres	Historia clínica, examen físico, edad Ósea.	No necesita tratamiento. Control y reevaluación de tablas de crecimiento según tabla de cada país.	Normal	Lenta- Normal (ej. desde 6 años hasta pubertad: Niñas: entre 4-5 cm/año . Niños: 3.5-4.5cm/año)
<b>Retraso Constitucion al de crecimiento y pubertad</b>	Crecimiento Normal para edad ósea pero no para edad cronológica. Casi siempre existe historial familiar de retraso de crecimiento/pubertad. Estatura en la adultez usualmente es normal.	Historia clínica, examen físico, edad Ósea. Estar alerta de posible enfermedad sistémica de base. Screening de laboratorio si velocidad de crecimiento es lenta	No necesita tratamiento. Control y reevaluación de tablas de crecimiento según tabla de cada país. +/- tratamiento esteroides sexuales durante embarazo	Retrasados	Retrasado durante los primeros 3-5años de vida. Normal durante la infancia. Pubertad es retrasada pero a la larga resulta normal.
<b>Pequeño para Edad Gestacional, con recuperación del crecimiento.</b>	La mayoría de infantes con talla corta para EG recuperan su estatura a los dos años de edad. Los que no recuperan hasta esa edad se podría pensar que tienen alguna patología	Historia clínica, examen físico, edad ósea. Para prematuros hay que ajustar la talla para la EG	Monitorear estrictamente el crecimiento de los infantes	Normal	Normal

(Alan D Rogol. MD, 2015)

## 6. ¿Cuáles son las variantes patológicas de talla corta?

Variantes Patológicas	Características Distinguibles	Evaluación Típica	Tratamiento	Edad Ósea	Velocidad de crecimiento (ej. <4cm/año)
<b>Desnutrición</b>	Bajo Peso-Talla	Historia clínica (incluya dieta, hábitos e historia social), examen físico, edad ósea.	Corrección del déficit nutricional.	Retrasado o Normal	Lento
<b>Terapia Glucocorticoide</b>	Relacionado a dosis de medicamento más aún si es sistémica la administración.	Historia clínica, examen físico. Es importante pensar en una patología de base para el déficit de crecimiento.	Minimizar los glucocorticoides en dosis o dar alternado de ser posible. Considerar drogas alternativas.	Retrasado	Lento
<b>Enfermedad Gastrointestinal (especialmente Crohn, enfermedad Celiaca)</b>	Síntomas gastrointestinales (diarrea, dolor abdominal). Crohn puede tener úlceras orales y anales además de fisuras.	Historia clínica, examen físico, edad ósea. Screening de laboratorio debería incluir BH, VSG, CPR, serología celiaca.	Diagnóstico y tratamiento de causa de base, mejorar nutrición y evitar glucocorticoides.	Retrasado	Lento
<b>Enfermedad Reumatológica (especialmente Artritis idiopática juvenil)</b>	Fiebre, artralgia, rash, linfadenopatía.	Historia clínica, examen físico, edad ósea. Screening de laboratorio debería incluir BH, VSG, CPR, ANA, RF.	Diagnóstico y tratamiento de causa de base, mejorar nutrición y evitar glucocorticoides.	Retrasado	Lento

<p><b>Enfermedad Renal:</b></p> <p><b>Enfermedad renal crónica</b></p> <p><b>Acidosis tubular renal</b></p>	<p>Alteración del crecimiento puede preceder el diagnóstico de ERC. Otros síntomas; poliuria, edema, aumento de la creatinina, orina color te, hipertensión.</p>	<p>Historia clínica, examen físico, edad ósea. Screening de laboratorio debería incluir BUN, creatinina, EMO.</p>	<p>Diagnóstico y tratamiento de causa de base, mejorar nutrición, GH de necesitarla.</p>	<p>Retrasado</p>	<p>Lento</p>
<p><b>Cáncer</b></p>	<p>Cualquier Cáncer/tratamiento de cáncer con radioterapia o quimioterapia.</p>	<p>Historia clínica, examen físico, edad ósea. Screening de laboratorio según tipo de cáncer.</p>	<p>Dar adecuada nutrición, tratar cualquier deficiencia hormonal secundaria.</p>	<p>Retrasado</p>	<p>Lento</p>
<p><b>Enfermedades Pulmonares:</b></p> <p><b>Fibrosis quística (FQ)</b></p> <p><b>Deficiencias inmunes con infecciones recurrentes</b></p> <p><b>Asma severo</b></p>	<p>Síntomas respiratorios, infecciones recurrentes. En FQ: esteatorrea/síntomas gastrointestinales, falla de desarrollo.</p>	<p>Historia clínica, examen físico, edad ósea. Screening de FQ con prueba de sudor además de inmunodeficiencias.</p>	<p>Diagnóstico y tratamiento de causa base, dar adecuada nutrición, evitar glucocorticoides.</p>	<p>Retrasado</p>	<p>Lento</p>
<p><b>Enfermedades Inmunológicas</b></p>	<p>Infecciones recurrentes dependiendo de la inmunodeficiencia.</p>	<p>Historia clínica, examen físico, edad ósea. Manejo de inmunodeficiencias.</p>	<p>Diagnóstico y tratamiento de causa base.</p>	<p>Retrasado</p>	<p>Lento</p>

<p><b>Enfermedades Endocrinológicas</b></p> <p><b>Hipotiroidismo</b>  <b>Síndrome de Cushing (SC)</b>  <b>Deficiencia de Hormona de crecimiento (↓GH)</b>  <b>Pubertad precoz</b></p>	<p>Hipotiroidismo: letargia, intolerancia al frío, constipación.  SC: Obesidad con grasa centripeta, joroba de búfalo, estrías. ↓GH: falla en crecimiento progresivo más síntomas de deficiencia de hormonas pituitarias.</p>	<p>Historia clínica, examen físico, edad ósea.  Screening según causa de base: TSH, T4 libre, recolección de orina de 24h para cortisol libre, GH, IGF-1, IGFBP-3, LH, FSH.</p>	<p>Tratamiento de causa base como Hormona tiroidea, rGH.</p>	<p>Retrasado</p>	<p>Lento</p>
<p><b>Enfermedades Genéticas con efectos primarios en el crecimiento:</b></p> <p><b>Síndrome de Turner (ST)</b>  <b>Mutación del SHOX</b>  <b>Síndrome de Noonan (SN)</b>  <b>Síndrome de Russell-Silver (SRS)</b>  <b>Acondroplasia</b>  <b>Hipocondroplasia</b>  <b>displasia</b>  <b>Espondiloepifisiia (DE)</b>  <b>Osteogenesis Imperfecta (OI)</b></p>	<p>ST: sexo femenino, cuello corto, micrognatia, paladar ojival, pezones separados, cubito valgus, extremidades edema tizadas, genu valgum. SHOX: antebrazo corto, piernas cortas, cubito valgus. SN: alteraciones cardiacas, intelectuales, pectus excavatum, criptorquidismo. SRS: RCIU severo, frente prominente, comisuras de boca hacia abajo, asimetría corporal "hemihipertrofia". Acondroplasia: piernas y brazos cortos, tórax normal. Hipocondroplasia: más leve que anterior. DE: tronco corto y desproporcional para las extremidades, escoliosis, cifosis, osteoartritis. OI: fracturas recurrentes, escleras azules, escoliosis.</p>	<p>ST: cariotipo 45 X/mosaico. SHOX: genética molecular; mutación SHOX. SN: PTPN11, SOS1. SRS: genética molecular. Acondroplasia /Hipocondroplasia: FGFR3. DE: antropometría esquelética. OI: alteración Colágeno.</p>	<p>Tratamiento ST: Estrógenos, GH. SHOX: considerar GH. SN: considerar GH. SRS: considerar GH. Acondroplasia: Manejo de complicaciones como compresión cráneo cervical, apnea, estenosis espinal. Hipocondroplasia : vigilar estenosis espinal. DE: vigilancia de estenosis espinal, osteoartritis. OI: bifosfonatos y manejo de fracturas</p>	<p>Normal (Levemente retrasada en acondroplasia)</p>	<p>Lento (lento/normal en SN, OI)</p>

(Alan D Rogol. MD, 2015)

En nuestra paciente los hallazgos clínicos más relevantes por los que se llegó a un diagnóstico presuntivo fueron.

- i. Sexo: Femenino
- ii. Edad: 2 años 4 meses de edad (Infante)
- iii. AGO: Paciente fue un recién nacido pre-termino con peso y talla baja para edad gestacional (RNPT + PBEG).
- iv. Talla corta (Score Z: -3.3), Múltiples infecciones del tracto aéreo superior, paladar ojival, cuello corto, pezones levemente separados, edema en las cuatro extremidades, genu valgum, cubito valgum.

Con estos hallazgos detallados tanto de la anamnesis como del examen físico, se pensó que su causa de talla corta podría ser por una variante patológica-genética. Por epidemiología, sexo y fenotipo se llegó a un posible diagnóstico de Síndrome de Turner.

### **Caso de estudio**

#### **1. ¿Cómo se define síndrome de Turner?**

El síndrome de Turner es una alteración que se da solamente a personas de sexo femenino (mujeres) caracterizado por la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual (X). (Virginia Sybert, 2004).

La paciente en estudio es una niña que cumple con estas características.

#### **2. ¿Cuál es la epidemiología del síndrome de Turner?**

El síndrome de Turner es una patología genética la cual fue descrita por el Dr. Henry Turner en 1938 y afecta a 1 de cada 2,500 nacidas vivas. (Dr. Richard Stanhope, 2003) El síndrome de Turner es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes. Afecta aproximadamente al 3% de todos los fetos de sexo femenino; se estima que solamente el



- Mosaicismos
  - 45, X/46, XX
  - 45, X/46 Xi(Xq)
  - 45, X/46 Xi(Xp)
  - 45, X/46, Xr(X)
  - 45, X/46, XXp-
  - 45, X/46 XXq-
  - 45, X/46, XY
  - 45, X/46, Xi(Yq)
  - 45, X/46, Xt(X:Y)
  - 45, X/47, XYY
  - 45, X/47, XXY
  - 45, X/47, XXX
  - 45, X/46, XX/47,XXX
  - 45, X/46, XX/46, Xi(Xq)
  - 46, XX/46, X,i(Xq)
  - Etc...

(Rosa Alpera, 2010)

El cariotipo de la paciente estudiada fue 45X/46XX

#### 4. ¿Cuáles son las características fenotípicas del síndrome de Turner?

Este síndrome usualmente se caracteriza por una serie hallazgos donde el principal es la talla corta y alteración en el funcionamiento de los ovarios, causando ausencia del desarrollo sexual e infertilidad pero a pesar de la pobre función ovárica, otros órganos sexuales como el útero y la vagina están presentes y de forma normal (Zacharin, 2012).

Las características fenotípicas más comunes con su incidencia son:

<b>Incidencia aproximada de las alteraciones clínicas más relevantes en síndrome de Turner</b>	<b>Alteraciones físicas</b>	<b>Incidencia %</b>
<b>Alteraciones esqueléticas</b>	Estatura corta	95-100
	Cuello corto	40
	Alteración del segmento superior inferior (U/L ratio)	97
	Cubitus valgus	47
	Metacarpianos pequeños	37
	Deformidad de Madelung	7.5
	Escoliosis	12.5
	Genu valgum	35
	Micrognatia	60
	Paladar ojival	36
<b>Alteraciones físicas</b>	Alteraciones del crecimiento	90
	Disgenesia gonadal	90
	pezones ampliamente espaciados /invertidos	74
	Cuello con pliegues triangulares	74
	Displasia de uñas	74
	alteración dental (desarrollo)	74
	Disgenesia renal	53
	Malformación cardíaca	53
	Alteraciones esqueléticas	53
	Otitis media	53
	Edema en pies y manos	41
	Deformidades oculares	41
<b>Obstrucciones linfáticas</b>	Cuello con pliegues triangulares	25
	Pelo bajo línea de cabello	42
	Oídos rotados	Común
	Edema en pies y manos	22
	Displasia de uñas severa	13
<b>Factores no conocidos</b>	Estrabismo	17.5
	Ptosis	11
	Nevi pigmentado múltiple	26

(Saenger Paul, 2014.)

La paciente al examen físico tubo las siguientes características fenotípicas: Talla corta (Score Z: -3.3), paladar ojival, cuello corto, pezones levemente separados,

edema tanto en extremidades superiores como en inferiores, genu valgum, cubito valgum. Confirmando así nuestro diagnóstico presuntivo para ST.

## 5. ¿Qué patologías se asocian a síndrome de Turner?

### v. Alteraciones cardiovasculares

- a. Anomalías cardíacas como: Coartación de la aorta o aorta bicúspide; para los cuales se recomienda estudios como ecocardiograma, resonancia magnética y electrocardiografía (CA, 2007)
- b. El screening y el monitoreo cardiovascular se basa en:
  1. Examen de presión arterial en 4 extremidades.
  2. Electrocardiograma (ver alteraciones en conducción).
  3. Exámenes de imagen (ver corazón, válvula aórtica, arco aórtico, medidas de diámetro de raíz aórtica y vena pulmonar).
  4. Ecocardiografía para infantes y niñas jóvenes
  5. Resonancia magnética y ecocardiografía para niñas mayores y adultas.
  6. Si pruebas anteriores salen normales: repetir evaluación (5 años) y considerar; HTA, embarazo, transición a clínica adulto.
  7. Si pruebas anteriores salen alteradas: Referir a especialidad cardiológica (Paul Saenger, 2014).

### vi. Edema y formación de queloide

- a. Linfedema de manos y pies el cual es presente en etapa pediátrica pero usualmente remite completamente. Por otra parte pueden ser controlados con cirugía vascular
- b. Mujeres con síndrome de Turner tienden a formar queloide; por lo que la cirugía debería evitarse de ser posible (CA, 2007).

**vii. Función cognitiva problemas de aprendizaje**

- a. Pacientes con síndrome de Turner pueden tener desorden de déficit de atención y dificultad en la organización visión-espacial, cognición social y problemas es resolución de problemas no verbales como matemáticas (Saenger Paul, 2014.).

**viii. Pérdida de la audición**

- a. La alteración neurosensorial de la audición, predominante a una frecuencia de 1000 a 2000 Hz se da en aproximadamente el 50% de pacientes mujeres con síndrome de Turner en la edad adulta (Barrenas ML, 1999).
- b. Esta falla se debe a un defecto en la cilios externos de la parte baja de la bobina media de la cóclea; mas asociación cuando es de cariotipo 45,X o 45, X/46, i(Xq) (Barrenas ML, 1999).
- c. Pacientes con síndrome de Turner tienden a tener un riesgo más alto de colesteatoma y a una alteración en el desarrollo del oído medio que puede progresar a un problema conductivo (Lim DB, 2014).

**ix. Alteraciones visuales**

- a. Dentro de las principales están el estrabismo, ptosis, hipertelorismo y epicanthus. El estrabismo ocurre entre los 6m-7años con un pico de incidencia a los 2.5 años.
- b. El 30-50% desarrolla pérdida visual secundaria o ambliopía. Por esta razón se recomienda que la evaluación oftalmológica sea rutinaria (Rosa Alpera, 2010).

**x. Síndrome metabólico**

- a. El síndrome metabólico: Hipertensión, dislipidemia, diabetes mellitus tipo 2 y obesidad es más común en pacientes con síndrome de Turner (4.4% más). Por lo que se pide valoración recurrente de test de glicemia basal (Gravholt CH, 1998).

**xi. Ortopedia**

- a. Las niñas con síndrome de Turner tienen mayor riesgo de padecer luxación congénita de caderas que puede estar asociada con la artritis degenerativa de caderas de la mujer mayor. Aproximadamente el 10% de las niñas desarrollan escoliosis debido a alteraciones vertebrales. La cifosis también puede constituir un problema importante (Rosa Alpera, 2010).

**xii. Osteoporosis**

- a. La osteoporosis y las fracturas osteoporóticas son más frecuentes en las mujeres con síndrome de Turner que en la población general, especialmente en aquellas que no han recibido terapia estrogénica o en las que han recibido de manera irregular. Por esta razón se recomienda evaluación periódica (Rosa Alpera, 2010).

**xiii. Hipotiroidismo**

- a. Pacientes con síndrome de Turner tienen una incidencia cada vez más alta de hipotiroidismo en un 25-30%, donde más del 50% tiene anticuerpos antitiroideos. Por lo que se pide evaluación anual de la función tiroidea (Elsheikh M, 2001).

**xiv. Enfermedad celiaca**

- a. El 4-6% de pacientes con síndrome de Turner tienen un aumento de riesgo de padecer enfermedad celiaca. Por lo que se pide un screening de anticuerpos IgA transglutaminasa como evolución primaria y de seguimiento cada 2-5 años (CA, 2007).

**xv. Alteración renal**

- a. Alteraciones en el tejido renal, tracto urinario y en vasos renales se pueden ver en el 38% de pacientes con síndrome de Turner. Las anomalías más frecuentes son:
  1. Riñón en herradura, fusión de los polos renales en 45, X.
  2. Alteraciones del sistema colector: duplicidad de pelvis y uréteres en mosaísmos (Rosa Alpera, 2010).

**xvi. Fertilidad**

- a. La mayoría de pacientes con síndrome de Turner con infértiles, pero la literatura menciona algunos casos donde mujeres con síndrome de Turner pudieron quedarse embarazadas sin ninguna terapia médica (Kaneko N, 1990).
- b. La terapia médica para que una mujer con síndrome de Turner pueda quedarse embarazada es la fertilización in vitro con donador de oocitos (Kaneko N, 1990).

**6. ¿Cuál es la fisiopatología del síndrome de Turner?**

La expresión fenotípica del ST se puede explicar en base a tres teorías: Estado de haploinsuficiencia de genes que normalmente se expresan en los dos cromosomas sexuales y que escaparían al fenómeno de inactivación, fenómeno de imprinting que modifica la expresión del gen en función de su procedencia; paterna o materna y por efectos

inespecíficos secundarios al desbalance cromosómico. El amplio espectro de signos somáticos presente en el síndrome de Turner indica que diferentes genes localizados en el cromosoma X pueden ser responsables del fenotipo completo. La talla baja se ha asociado con haploinsuficiencia de la región pseudoautosómica de los cromosomas X o Y (región distal a a región Xp22.2); en esta región se asienta el gen SHOX (short-stature homeobox) (Xp22.33) responsable del crecimiento y de otros hallazgos esqueléticos como la deformidad de Madelung; posiblemente otros genes localizados en el brazo corto del cromosoma X contribuyan a la variabilidad observada en el retraso de crecimiento. Aunque no existan hallazgos genéticos que expliquen la afectación visceral y de tejidos blandos, algunos datos fenotípicos como el linfedema, el pterigium colli y las anomalías cardíacas se han asociado con la hipoplasia linfática relacionada con genes que escapan a la inactivación del cromosoma X próximos a la región Xp11.3. Hay varios genes relacionados con la disgenesia gonadal como el DFFRX (Drosophilla fat facets related X en la región Xp11.4), ZFX (Zinc finger X en la región distal Xp) y los genes RPS4X (gen que codifica una isoforma de la proteína ribosomal S4) y DIAPH2 (gen necesario para una normal función ovárica) que mapean en el Xq. (Rosa Alpera, 2010) Para otros autores la atresia prematura de los oocitos radica en un desbalance cromosómico.

## **7. ¿Cómo se diagnostica síndrome de Turner?**

El diagnóstico del síndrome de Turner puede ser posible antes del nacimiento (pre natal) como después del nacimiento (post natal). El diagnóstico pre natal se da al ver características en el ultrasonido que hagan sospechar síndrome de Turner; como extra pliegues de cuello o como edema fetal. También pueden tener alteraciones en el screening materno (Alfa-fetoproteína, B hCG, Estriol no conjugado). La confirmación se hace cuando por medio de amniocentesis se toma una muestra del líquido alrededor del feto o cuando se toma una muestra de

la placenta. La sospecha para diagnóstico post natal se da cuando al nacer la paciente de sexo femenino tiene alguna alteración fenotípica como la talla corta o el edema en miembros inferiores, corazón izquierdo hipoplásico o coartación de la aorta, etc.

Pero el diagnóstico se basa en el cariotipo de la paciente. Rutinariamente se cuenta 20-30 células ya que con este número se puede detectar pacientes mosaicos y da diagnóstico (Virginia Sybert, 2004).

Por otra parte el uso de citometría de flujo o hibridación de ADN para buscar material del cromosoma "Y" se ha sugerido en toda paciente con cariotipo 45, X. (Alvarez - Nava F, 2003). El análisis de muestra de saliva para ver cuerpos de Barr (heterocromatina nuclear) ya no se usa debido a su inexactitud. (Saenger Paul, 2014.)

## **8. ¿Cuál sería el abordaje de un paciente con síndrome de Turner?**

Nivel 1:

1. Biometría hemática completa más sedimentación eritrocitaria (ESR).
2. Edad ósea
3. Urianálisis "EMO" (microscopia, pH, Osmolaridad)
4. Coproparasitario (parásitos, esteatorrea, sangre oculta)
5. Química sanguínea (glucosa en ayunas, urea, creatinina)
6. Reactante de fase aguda (fosfatasa alcalina)
7. Electrolitos (calcio, fósforo)
8. Función hepática (ALT, AST)

Nivel 2:

1. Exámenes de laboratorio específicos: TSH, T4 libre.
2. Exámenes de Imagen: Ecocardiograma, Rx, Ecografía abdominal, MRI.

### 3. Cariotipo para descartar Turner (en pacientes femeninos)

(Si todo lo anterior resulto Normal y la talla está dentro de -2 a -3 SD, se tiene que observar la velocidad de crecimiento del paciente por 6-12 meses. Si paciente tiene talla <3SD, proceder con nivel 3)

#### Nivel 3:

1. Serología Celiaca (anticuerpos anti endomisio o anti transglutaminasa)
2. Biopsia duodenal
3. Test de estimulación de hormona de crecimiento "GH" con glucagón o insulina y niveles séricos de IGF-1 (Preetam Nath, 2010).

## 9. Evaluaciones adicionales en síndrome de Turner

Los pacientes con síndrome de Turner no tienen deficiencia de la hormona de crecimiento (GH) por lo que no es una indicación hacer un test de secreción de hormona. Por otra parte hay otras pruebas que podrían realizarse:

- a. Debido a su riesgo aumentado por tener hipotiroidismo / bocio debido a tiroiditis autoinmune en estos pacientes se debería evaluar TSH inicialmente un vez al año como prueba preventiva. . (Saenger Paul, 2014.)
- b. Infantes, niñas con diagnóstico de síndrome de Turner deberían someterse a una evaluación periódica con ecocardiograma o mejor aún con resonancia magnética para detectar alteraciones cardiovasculares como coartación de aorta cuya morbi-mortalidad es alto. Además se recomienda un chequeo rutinario de la tensión arterial en las 4

extremidades además de un EKG anual. . (Saenger Paul, 2014.)

- c. Debido al riesgo de estos pacientes a diabetes y enfermedad renal crónica se recomienda hacerse inicialmente y una vez por año una prueba de glucosa, creatinina y Urianálisis. . (Saenger Paul, 2014.)
- d. Se recomienda debido su riesgo alto de luxación de caderas una Rx de cadera después del mes y en la adultez (>30) una prueba de de densidad ósea para ver si riesgo de osteoporosis (-2.5 SD.) . (Saenger Paul, 2014.)
- e. Se recomienda que por su cuenta los pacientes con este síndrome se sometan a evaluaciones oftalmológicas y audiológicas. (Saenger Paul, 2014.)
- f. Los pacientes con síndrome de Turner a pesar que pueden llegar a tener un coeficiente intelectual normal (excepto en casos raros en pacientes que tienen un cromosoma X diminuto los cuales pueden tener retardo mental severo), se recomienda con un nivel de evidencia alto que deberían someterse a evaluaciones psicológicas para evaluar sus habilidades de aprendizaje, motoras, sociales y de madurez las cuales deberían ser antes de iniciar los programas escolares (Collins AL, 2004). Por otra parte se ha visto que pacientes con ST tienen alteraciones en habilidades no verbales como alteración social, dificultad en resolver problemas de matemáticas, déficit psicomotor y problemas con la organización visual/espacial por lo que se les hace difícil manejar (Sybert VP, 2004).

## **10. Tratamiento en pacientes con síndrome de Turner**

El tratamiento de esta enfermedad genética se debe realizar multidisciplinariamente por especialidades y con seguimiento de mismo para evitar todo lo detallado en este artículo. En este trabajo

se detallara las bases fundamentales del tratamiento de la manera más sencilla ya que no corresponde para este estudio, de tener dudas se pide referirse a libros de endocrinología pediátrica.

### **Terapia de talla**

- a. Hormona de crecimiento (GH): la GH es el tratamiento estándar para aumento de talla en la mayoría de pacientes con ST. De ser posible el tratamiento debe iniciar alrededor de los 5 años y continuar hasta que su crecimiento este completo a eso de los 16 años. El tratamiento se basa en una inyección diaria la cual por lo general es bien tolerada (Jane, 2011).

Otras fuentes mencionan que la terapia con hormona de crecimiento recombinante debe iniciar lo antes posible cuando la talla de la paciente caiga debajo del 5 percentil (score Z-3), lo cual sucede dentro del segundo al quinto año de vida. Esta se debe administrar subcutánea a una dosis de 0.375mg/kg por semana (0.053 mg/kg/d). Dosis >0.47mg/kg/s se usan en US (Paul Saenger, 2014).

- b. Oxandrolone: la adición de una tableta esteroide levemente anabólica, desde los 9 años de edad a demostrado aumentar la estatura final en la adultez; dada en una dosis pequeña, controlada la cual no se asocia a efectos adversos (Jane, 2011). Otras fuentes mencionan que niñas entre 9-12 años con talla corta extrema son candidatas para añadir un andrógeno como el oxandrolone a una dosis de 0.05 mg/kg/d o menos.

En esta consideración se debe recordar que dosis altas podrían resultar en virilización y mayor aceleración en la maduración esquelética (Paul Saenger, 2014).

c. Terapia de reemplazo estrogénico: En Inglaterra, se comienza con una dosis baja de tabletas entre los 12-14 años la cual se aumenta aproximadamente alrededor de 3 años mimetizando el proceso normal del desarrollo puberal. Después el reemplazo hormonal en la adultez se da vía oral o por parches para mantener el útero, corazón y huesos en forma saludable. Las mujeres dependiendo de la opción que tomen tendrán su proceso menstrual normal pero al no producir oocitos si desean embarazarse se necesitara una donación de los mismos (Jane, 2011).

Últimamente las niñas con ST necesitan de terapia estrogénica exógena. El objetivo de este tratamiento es:

- Inducir y mantener el desarrollo sexual además de un sangrado uterino cíclico (con progestina)
- Completar la maduración ósea y optimizar la masa ósea
- Optimizar la función cognitivo/motor

La dosis inicial debe ser baja (ej. parche transdérmicos de 6.25 ug/d o depósitos mensuales de 0.2-0.4 mg/m) esta dosis deberá aumentarse gradualmente durante los siguientes dos años hasta llegar a una dosis de adulto (típicamente parche 100-200ug/d). Este aumento gradual mimetiza la pubertad normal y desarrollo mamario.

(Paul Saenger, 2014)

d. Progestinas: niñas que usen estrógenos deberán recibir progestinas para prevención de hiperplasia endometrial. (dosis: 200mg/d por 10 días cada mes). (Paul Saenger, 2014)

### **Alteraciones cardiológicas**

- a. Pacientes con coartación de la aorta deben ser sometidos a cirugía para corrección.
- b. Pacientes con alteraciones cardiacas deben ser evaluados regularmente; tensión arterial, repetir métodos de imagen c/5-10años o antes de embarazarse.
- c. Pacientes que solo tienen ecocardiograma deben realizarse una resonancia al ser más adultas y puedan soportar el procedimiento  
(Paul Saenger, 2014)

### **Función cognitiva problemas de aprendizaje**

- a. Existe evidencia que menciona que el reemplazo hormonal tiene efectos beneficios positivos en la función cognitiva y problemas de aprendizaje.
- b. El reemplazo temprano con estrógenos ha demostrado ser más significativo cognitivamente que en la edad adulta (Ross JI R. A., 1993).
- c. El reemplazo con andrógenos también ha demostrado aumentar la función cognitiva en mujeres con síndrome de Turner. (Ross JI M. M., 2009).

### **Pérdida de la audición**

- a. Tratamiento de pérdida de la audición con audífonos ha demostrado ayudar en el ámbito social a las pacientes con esta alteración (Hultcrantz M, 1997)

### **Osteoporosis**

- a. Para disminuir el riesgo de osteoporosis la terapéutica con estrógenos, calcio y vitamina D ha tenido

resultados satisfactorios. Además que el tratamiento con hormona de crecimiento mejora la densidad mineral ósea en las niñas con síndrome de Turner. (Rosa Alpera, 2010)

### **Fertilización**

- a. La terapia médica para que una mujer con síndrome de Turner pueda quedarse embarazada es la fertilización in vitro con donador de oocitos mas una terapéutica adecuada de estrógenos y progestinas han demostrado una buena respuesta endometrial (Press F, 1995).
- b. Cabe mencionar que a pesar de la terapéutica médica, muchas mujeres con síndrome de Turner no pueden quedarse embarazadas, y si de querer hacerlo el médico de cabecera deberá presentar otras opciones como la adopción, etc.

### **Apoyo psicológico**

- a. A partir de la experiencia clínica acumulada se puede afirmar que las mujeres con síndrome de Turner están bien integradas en la sociedad. Existen algunos rasgos de personalidad común en todas ellas como un menor umbral emocional, mayor tolerancia a la adversidad, una relativa falta de energía y un mayor conformismo. En general tienen una inmadurez emocional, timidez e imagen corporal negativa siendo esto de predominio en la adolescencia. Cabe recalcar que la inteligencia no está afectada excepto en aquellas que tienen un cromosoma X en anillo. Por esta razón la educación y la ayuda psicológica con grupos de apoyo y

asociaciones es fundamental para que las mujeres que padezcan esta enfermedad así como los que las rodeamos podamos entenderlas y ayudarlas (Rosa Alpera, 2010).

## Propuesta

### 1. Criterios diagnósticos del síndrome de Turner (Criterios AZ)

Debido al subdiagnóstico del síndrome de Turner propongo un método de mi autoría en base a los criterios más relevantes de la patología. El mismo ayudara a los médicos de primer nivel a diagnosticar el síndrome de Turner de manera más eficiente siendo benéfico para los pacientes en tiempo y economía para un mejor abordaje tanto en manejo diagnóstico como terapéutico de las pacientes que padezcan la enfermedad.

Para que el mismo indique probabilidad alta de síndrome de Turner, deberán cumplirse con dos criterios mayores y dos menores:

#### Criterios AZ

Criterios Mayores	Criterios Menores
Talla corta (Z score: <-3)	Pezones ampliamente espaciados /invertidos
Alteración del segmento supero inferior (U/L ratio)	Cuello con pliegues triangulares
Alteración edad ósea	Micrognatia
	Edema en pies y manos
	Otitis media
	Cubitus valgus
	Paladar ojival
	Genu valgum
	Alteraciones cardiacas
	Alteraciones renales
	Alteraciones esqueléticas

Con estos criterios se aplica un método sencillo para el diagnóstico de esta enfermedad genética el cual es muy práctico para aplicarlo y ejecutado por cualquier médico en la consulta de 1 nivel de atención en salud y en cualquier hospital, así llegar a una referencia rápida al especialista.

## 6. Conclusión

Este estudio presenta una metodología basada en un reporte de caso interactivo, el mismo que permite un análisis de un caso real de una niña que tiene síndrome de Turner "ST", por medio de la digitalización de un paciente virtual con el fin de obtener resultados retroalimentativos de la patología y dar a conocer una percepción más amplia de la presentación sobre este síndrome. Además este nuevo formato de estudio ayuda a un acercamiento previo a la interacción médico/paciente, donde además de trabajar con un paciente virtual se puede llegar a un diagnóstico más eficiente en base a preguntas diagnósticas con respuesta y tutoría inmediata direccionando así el aprendizaje. Por otra parte mi sistema de análisis en base a los criterios AZ, propone un diagnóstico más eficiente del síndrome de Turner en cuanto a tiempo, economía y bienestar para la paciente y estado. Luego que una paciente como la descrita llegue al centro de salud "categoría 1", en su primera consulta se evaluará a la paciente, se aplicaran los criterios AZ (si se piensa en ST), se pedirán exámenes complementarios de una manera directa y estandarizada (componente n: nivel 1 y nivel 2) y se referirá al especialista. Así ya con los resultados, la paciente ira a su segunda en un Hospital de 3 nivel, donde el especialista tiene solo dos posibilidades: O bien confirma el diagnóstico y comienza una terapéutica más temprana o si cree que el diagnóstico presuntivo no fue correcto, analizar los exámenes realizados y emitir un diagnóstico alternativo. Así la eficiencia se demuestra con una mejoría de tiempo (aproximadamente 4-5 meses "diagnóstico previo") reducción de recursos económicos (disminuyendo múltiples

exámenes complementarios y citas médicas) y de beneficio personal/social (paciente con terapéutica temprana "mejor calidad de vida" y una mejor casuística de la patología a nivel nacional).

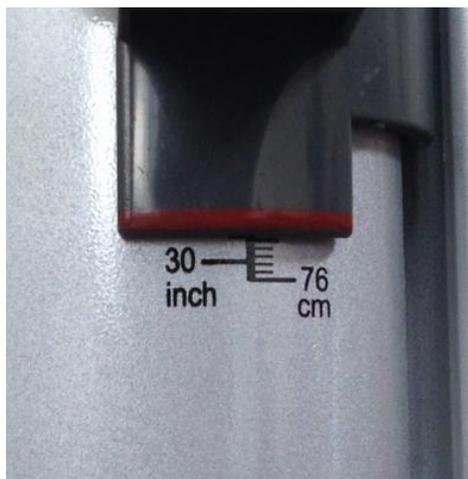
## Referencias Bibliográficas

- Alan D Rogol. MD, P. (2015). Causes of short stature. *UpToDate*, 3.
- Alvarez - Nava F, S. M. (2003). Molecular analysis in Turner Syndrome. *Journal of pediatrics*, 142.
- Barrenas ML, N. O. (1999). The influence of karyotype on the auricle, otitis media and hearing in Turner syndrome. *Pubmed*, 163.
- CA, B. (2007). Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. *PubMed*, 92.
- Collins AL, C. A. (2004). a comparison of the clinical and cytogenetic findings in nine patients with a ring (X) cell line and 16 45,X patients. *PubMed*, 31.
- Dr. Richard Stanhope, M. V. (2003). Turner Syndrome A Guide For Parents and Patients. *Child Growth Foundation*, 4.
- Elsheikh M, W. J. (2001). Autoimmune thyroid syndrome in women with Turner`s syndrome--the association with karyotype. *PubMed*, 55.
- Gravholt CH, J. S. (1998). Morbidity in Turner syndrome. *PubMed*, 51.
- Hultcrantz M, S. L. (1997). Turner`s syndrome and hearing disorders in women aged 16-34. *PubMed*, 103.
- Jane, E. (2011). TURNER SYNDROME. *British society for Paediatric Endocrinology and Diabetes*.
- Kaneko N, K. S. (1990). Turner`s syndrome-- review of the literature with reference to a successful pregnancy outcome. *PubMed*, 29.
- Lim DB, G. E. (2014). Cholesteatoma has a high prevalence in Turner syndrome, highlighting the need for earlier diagnosis and the potential benefits of otoscopy training for paediatricians. *PubMed*, 103.
- Paul Saenger, M. M. (2014). Management of Turner Syndrome (gonadal dysgenesis). *UpToDate*.
- Preetam Nath, J. K. (2010). Short Stature: Evaluation and Management. 629.
- Press F, S. H. (1995). Outcome of ovum donation in Turner`s syndrome patients. *PubMed*, 64.
- Rogol, A. D. (2014). Diagnostic approach to children and adolescents with short stature. *UpToDate*, 1.
- Rosa Alpera, M. V. (2010). Síndrome de Turner. *Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica*, 6.

- Ross JI, M. M. (2009). Effects of treatment with oxandrolone for 4 years on the frequency of severe arithmetic learning disability in girls with Turner syndrome. *PubMed*, 155.
- Ross JI, R. A. (1993). Estrogen effects on cognition and social function in Turner syndrome. *Excerpta Medica*, 215.
- Saenger Paul, M. M. (27 de August de 2014.). Clinical manifestations and diagnosis of Turner Syndrome (gonadal dysgenesis). *UptoDate*, 10.
- Sybert VP, M. E. (2004). Turner's syndrome. *PubMed*, 351.
- Virginia Sybert, E. M. (2004). Turner's Syndrome. *The New England Journal of Medicine*, 1227.
- Walter William, I. S. (1950). *Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist*. California: Stanford university press.
- WHO. (2015). *Organizacion mundial de la Salud*. Recuperado el 5 de 6 de 2015, de [http://www.who.int/childgrowth/standards/height\\_for\\_age/es/](http://www.who.int/childgrowth/standards/height_for_age/es/)
- Zacharin, M. (2012). Hormones and Me Turner Syndrome. *Australian Paediatric Endocrine Group*, 5.

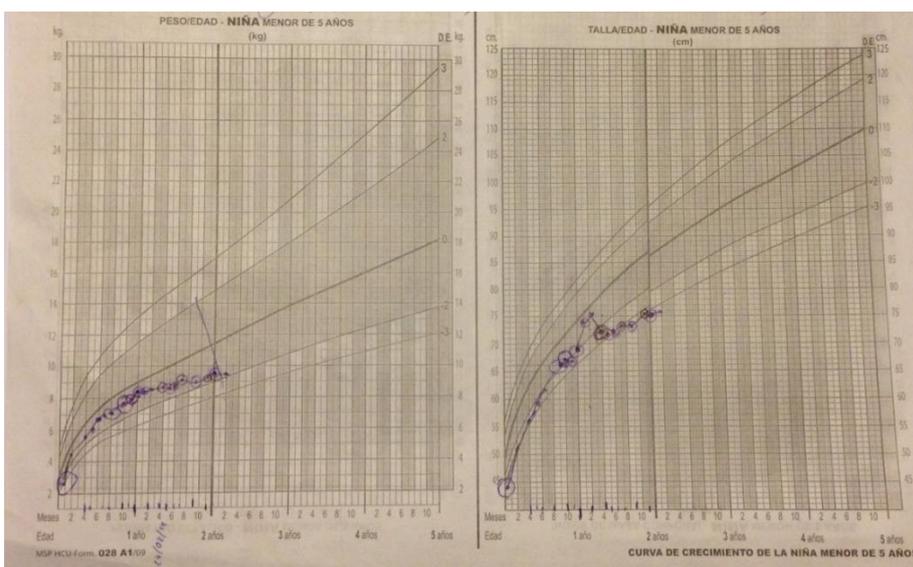
## Imágenes

**Imagen 1:** Estatura de la Paciente.



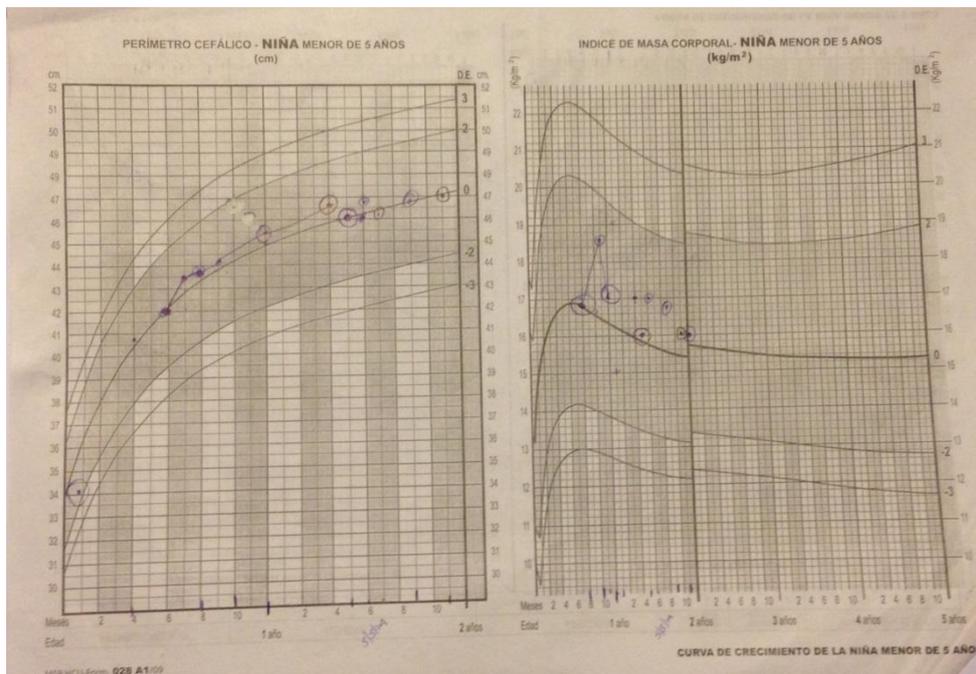
Paciente de 2.4 años con una talla aproximada de 76.5cm o 30.3in.

**Imagen 2:** Score Z (Peso/Edad y Talla/Edad de la paciente)



Grafica de la paciente: A: score Z para peso/edad en -2. B: score Z para Talla/edad: -3.3

**Imagen 3: Perímetro cefálico e IMC**



Grafica de la paciente: A: Perímetro cefálico score 0. B: Índice de masa corporal ajustado para edad con score 0.3.

**Imagen 4: Cuello corto**



Imagen de una paciente 2.4 años de edad con cuello corto.

**Imagen 5: Micrognatia**



Imagen de una paciente de 2.4 años de edad con micrognatia

**Imagen 6: Paladar hendido**



Imagen de una paciente de 2.4 años de edad con paladar hendido

**Imagen 7:** Pezones ampliamente separados



Imagen de una paciente de 2.4 años de edad con pezones ampliamente separados

**Imagen 8:** Cubito Valgus



Imagen de una paciente de 2.4 años de edad con cubito valgus

**Imagen 9:** Edema en extremidades Superiores e Inferiores



A



B



C

Imagen de una paciente de 2.4 años de edad con edema en extremidades: A: Mano izquierda. B Mano derecha. C pies edematizados

**Imagen 10:** Genu Valgum



Imagen de una paciente de 2.4 años de edad con leve genu valgum

## Imagen 11: Ecografía Renal y pélvica

**MINISTERIO DE SALUD**  
Dirección Distrital de Salud No. 17 D09-  
Hospital "Alberto Correa Cornejo"  
SERVICIO DE IMAGEN

PACIENTE: [REDACTED]  
EDAD: 2 años  
FECHA: 29-01-15  
ESTUDIO: ECOGRAFIA RENAL Y PELVICA  
SOLICITA: Dra. VILLAFUERTE  
H.C. o C.I.: 104740

Total imágenes: 9

**INFORME:**

**ECOGRAFIA RENAL Y DE VIAS URINARIAS**

Riñones de localización, forma y tamaño conservado, bordes lisos y regulares, la ecogenicidad es normal bilateralmente, relación cortico-medular conservada, no se evidencian lesiones focales, sólidas o quísticas en el **parénquima renal**. Sin signos de ectasia ni litiasis.

**El riñón derecho:** mide 4.6 x 2.5 x 1.7 cm en sus diámetros longitudinal, transversal y AP respectivamente, con un Espesor de la cortical de 5.6 mm.

**El riñón izquierdo:** mide 5.2 x 2.3 x 3.1 cm. en sus diámetros longitudinal, transversal y AP respectivamente, con un Espesor de la cortical de 7.3 mm.

Vejiga poco distendida, de contornos regulares, sin lesiones ocupantes de espacio, ni defectos de repleción, con un volumen aproximado de 10 cc. al momento del estudio.

IDG: Sin hallazgos patológicos.

**ECOGRAFIA PELVICA**

Vejiga poco distendida con volumen de 10 cc.  
Imagen que sugiere útero en anteversión que mide 1.9 x 0.8 x 1.0 cm con un volumen aproximado de 0.93 mm  
Ovarios no visualizados de difícil valoración (paciente muy inquieta e irritable).

**Atentamente,**  
  
**DRA. MARIELA MOSQUERA**  
RADIOLOGIA  
MSP: LIBRO 23 FOLIO 118 No. 355

Yaruqui - Calle Eloy Alfaro S/N y Panamericana Norte TELEFAX 022777-201  
022777-192 e.mail:hyaruqui@andinanet.net

Informe médico ecográfico renal y pélvico de la paciente en estudio (ST)

## Imagen 12: Ecografía Cardíaca

MEDICO: H. Yaruqui  
FECHA: 03-02-2015  
ESTUDIO: ECOCARDIOGRAMA

* ESTUDIO MODO M		PACIENTE (cm)	
Ventriculo derecho	1.16		
Ventriculo izquierdo diástole	2.25		
Ventriculo izquierdo sístole	1.31		
Septo	0.56		
Pared posterior	0.50		
Fracción de eyección	73%		
Fracción de acortamiento	42%		
Aurícula izquierda	1.40		
Raíz aorta	1.39		
Arteria Pulmonar (BD)	1.31		

Doppler	Sístole (m/s)	Diástole (m/s)	Flujo (mm)	Gradiente (mmHg)	Área (cm <sup>2</sup> )
Aorta	1.23				
Pulmonar	1.06				
Mitral	0.92				
Tricuspidal	1.97	0.67		15.5	
CIV/PCA					
DIAPLOS					

**\* HALLAZGOS**

Situs solitus, levocardia  
Relación anatómica normal  
Tamaño y espesor de cámaras normales  
Normofunción de ventrículo izquierdo  
Presencia de CIA ostium secundum de 0.35cm de longitud con flujo restrictivo de izquierda a derecha. Ausencia de otras malformaciones congénitas o adquiridas  
Arterias coronarias normales  
Flujos por válvulas normales  
Normotensión pulmonar (TAS 25mm)  
Pericardio normal

  
Dr. Hyarqui

Asesoría Card. y Med. Int. 2015  
Calle 20 de Mayo 100  
Caj. 2015-1000  
Mód. 2015-1000  
Dist. Ecuador

Informe médico Eco cardiológico de la paciente en estudio (ST)

### Imagen 13: Rx mano (Edad Ósea)

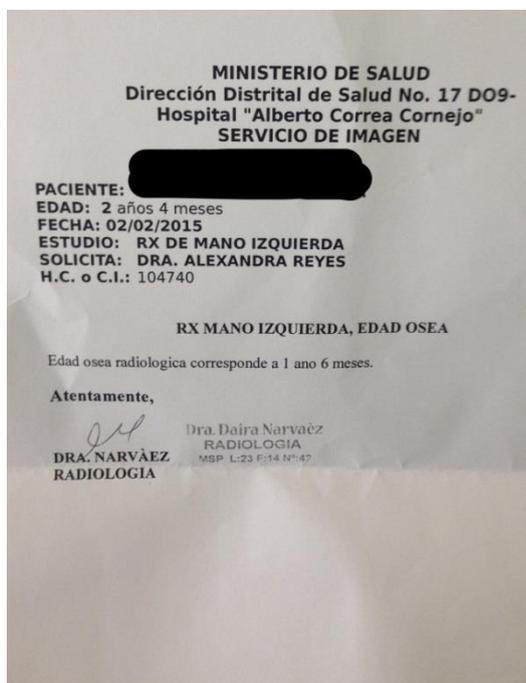


A Paciente femenina 2.4años mano izquierda



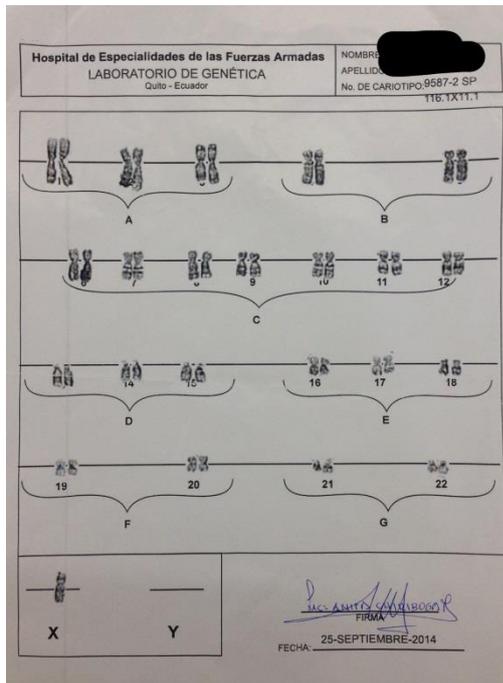
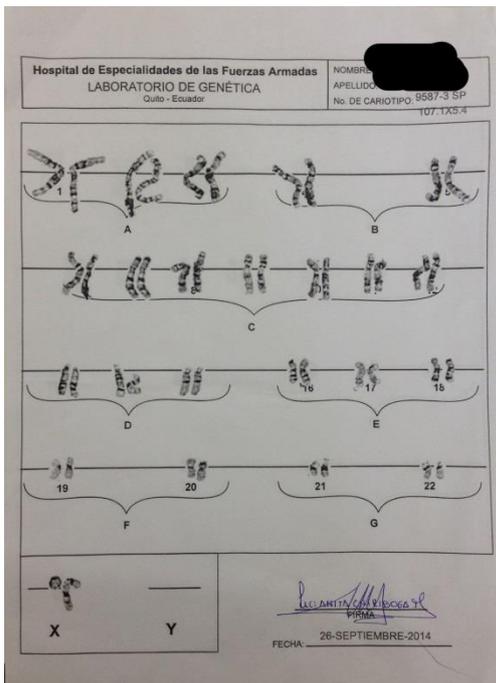
B Edad osea 18m (Walter William, 1950)

C



A: Edad ósea radiológica de una paciente de 2 años 4 meses de edad con síndrome de Turner la cual muestra una edad ósea de 1 año y medio (B), mostrando así un retraso óseo de 8 meses de edad. B Edad ósea normal de una paciente con 18 meses. C: Informe médico que comprueba el retraso ósea de la paciente.

Imagen 14: Cariotipo



HOSPITAL DE ESPECIALIDADES FF.AA. NO. 1  
Reporte de Notas de Evolución

Marzo del 2014

NOTAS DE EVOLUCIÓN

Fecha: 29/09/2014 11:11 Medico: [REDACTED]  
Médico: [REDACTED]  
Especialidad: [REDACTED]  
Dx: 096- SÍNDROME DE TURNER

Historia clínica: [REDACTED]

1. ANTECEDENTES:  
 1.1. EMBAZAZO NORMAL, CONTROLADO EL PARTO EN VÍVOR CÉSAREO A LAS 37 SEMANAS DE GESTACIÓN SOMATOMETRÍA DE LA RN: PESO: 2.800 GRMS - TALLA: 48 CM - P.C. 3.8 CM EA  
 1.2. NADA EN PÉDICA, FRECUENCIA HIPÓGLICEMIA, PERMANECE UNA SEMANA EN TERAPIA CON DIABETA CON INSULINA.  
 1.3. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 1.4. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

2. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 2.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 2.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

3. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 3.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 3.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

4. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 4.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 4.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

5. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 5.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 5.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

6. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 6.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 6.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

7. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 7.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 7.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

8. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 8.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 8.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

9. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 9.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 9.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

10. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 10.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 10.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

11. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 11.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 11.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

12. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 12.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 12.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

13. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 13.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 13.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

14. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 14.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 14.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

15. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 15.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 15.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

16. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 16.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 16.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

17. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 17.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 17.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

18. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 18.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 18.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

19. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 19.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 19.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

20. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 20.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 20.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

21. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 21.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 21.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

22. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 22.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 22.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

23. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 23.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 23.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

24. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 24.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 24.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

25. EXAMENES DE LABORATORIO:  
 25.1. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES  
 25.2. EN EL MOMENTO DE LA PARTO: 4 MESES - SENTADA: 8 MESES - MARCHA: 15 MESES

Cariotipo de la paciente en estudio: con mosaico de síndrome de Turner: 45X, 46XX.