

SÍNDROME DE TURNER

AC Barreda Bonis, I González Casado, R Gracia Bouthelier

Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Barreda Bonis AC, González Casado I, Gracia Bouthelier R. Síndrome de Turner.

Protoc diagn ter pediatr. 2011;1:218-27

El síndrome de Turner (ST) es una entidad sindrómica caracterizada por talla baja, disgenesia gonadal y unos hallazgos fenotípicos característicos asociados a monosomía parcial o total del cromosoma X. La primera descripción corresponde a Ullrich en 1930¹, documentando Henry H. Turner en 1938 siete casos con el síndrome², pero no fue hasta 1959 cuando C.E. Ford descubre su base genética³.

GENÉTICA

La prevalencia se estima en torno a 1/2500-3000 recién nacidas vivas, aunque hoy se conoce que los fetos 45X suponen un 2% de las concepciones, siendo un 99% abortos espontáneos y un 1% aquellos que sobrevivirían. De hecho, el ST se implica en un 10% de las pérdidas acaecidas durante el primer trimestre de gestación⁴.

La monosomía parcial o total del cromosoma X sucede por una incompleta disyunción en la gametogénesis, o pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto. Habitualmente, los cromosomas de los progenitores son normales, siendo este trastorno de aparición esporádica con un riesgo mínimo de recurrencia en la descendencia. Generalmente, el cromosoma X materno es el que permanece íntegro en dos

tercios de los casos^{5,6}. Se desconocen los factores de riesgo para su aparición, siendo la edad materna un factor independiente⁴.

Tan solo un 50% de estos pacientes se englobarían en el denominado ST "clásico" o con cariotipo 45X, un 30% son mosaicos 45X/46XX y en un 20% se presentan ambos X, pero uno de ellos está incompleto o alterado: bien en forma de isocromosomas, cromosoma X en anillo o bien deleciones⁷. Aquellos pacientes con ST clásico presentan fenotipos más notorios desde el nacimiento, lo que supone su diagnóstico habitualmente en el periodo neonatal. Los mosaicos pueden pasar desapercibidos. Es difícil establecer una correlación genotipo-fenotipo, especialmente en casos de mosaicismo, debido a la imposibilidad de conocer la carga genética exacta en la globalidad de los tejidos diana⁴. Se sabe que la ausencia de los brazos cortos del cromosoma X se asocia a talla baja y fenotipo turneriano notable. Por el contrario, la falta de brazos largos se relaciona con más incidencia de disgenesia gonadal y menos estigmas físicos, incluyendo la talla baja⁸. A nivel psicológico existe cierto *imprinting*, de tal manera que aquellas pacientes con deleción en el X paterno presentan mejores puntuaciones en lenguaje verbal, mientras que aquellas en las que el X materno se encuentra ausente son

más propensas a padecer autismo y alteraciones del lenguaje⁵. Incluso hay estudios que relacionan la presencia del cariotipo 45X clásico y el isocromosoma con el doble de mortalidad frente a otros cariotipos⁹.

CLÍNICA

Perinatal

Durante el embarazo es posible encontrar signos de sospecha de ST, especialmente en aquellos pacientes con cariotipo 45X. Entre ellos tenemos el crecimiento intrauterino retardado, malformaciones cardíacas izquierdas, renales y aquellas debidas a malformación de los vasos linfáticos: aumento del pliegue nucal, *hydrops fetalis*, y el clásico higroma quístico a nivel nucal^{4,10}.

Es habitual que nazcan con 2-3 cm menos de lo estimado para su edad gestacional, así como con peso bajo (unos 500 g menos). Es típico el linfedema distal y algunos rasgos ya pueden apreciarse al nacimiento, tales como paladar arqueado, cuello alado, orejas y cabello de implantación baja, mamilas separadas y uñas displásicas. En este punto es preciso descartar malformaciones asociadas, en particular las cardíacas como coartación de aorta^{6,8}. La luxación congénita de caderas también es más frecuente⁴.

Infancia

El diagnóstico del ST en Pediatría se realiza fundamentalmente en el contexto de talla baja e infantilismo sexual debido a disgenesia gonadal. Otros hallazgos se resumen en la [tabla 1](#)¹¹.

Tabla 1. Clínica del síndrome de Turner¹¹.

CLÍNICA	FRECUENCIA (%)
Musculoesquelética	
Talla corta	100
Cuello corto	40
Proporción anormal de segmento superior/inferior	97
Cubitus valgus	47
Metacarpianos cortos	37
Deformidad de Madelung	8
Escoliosis	35
Genu valgo	35
Micrognatia y paladar ojival	38
Mamilas hipoplásicas y muy separadas	80
Obstrucción linfática	
<i>Pterigium colli</i>	25
Implantación baja de cabello	42
Edema de manos y pies	80
Displasia de las uñas	13
Dermatoglifos característicos	35
Defectos de células germinales	
Fallo gonadal	96
Infertilidad	99
Otras anomalías	
Cardiovasculares	55
Renales	39
Nevus pigmentados	50
Ptosis	11
Estrabismo	18
Defectos de audición	50
Anomalías asociadas	
Tiroiditis de Hashimoto	34
Hipotiroidismo	10
Alopecia	2
Vitiligo	2
Anomalías gastrointestinales	3
Intolerancia a hidratos de carbono	40

Talla baja

La talla baja es el hallazgo más frecuente (100%) de las pacientes con ST. Por ello es un diagnóstico a tener en cuenta en niñas con talla baja en edad pediátrica. Desde el nacimiento, estas pacientes ya presentan una longitud 2-3 cm inferior a lo establecido. La velocidad de crecimiento se enlentece en los tres primeros años de vida, siendo la talla inferior al percentil 3 aproximadamente en un 75% de las

afectas a los 3,5 años⁷. Ello se intensifica en la época de la pubertad, al no presentar el estirón causado por las hormonas sexuales⁵. Así, la talla final en pacientes sin terapia hormonal se estima en torno a 142 cm (20 cm inferior a lo normal), aunque también influyen la talla media parental, especialmente la materna, y el grado de mosaicismo⁹.

El hipocrecimiento en el ST es multifactorial. La mayor influencia la ejerce el gen SHOX (*Short Stature Homeobox-containing gene on the X chromosome*) localizado en la región pseudoautosómica del cromosoma X (porción distal del Xp22.2). Este gen se ha involucrado en algunas tallas bajas familiares, en la displasia mesomélica de Langer. Es por ello que, para algunos autores, el ST es una displasia ósea, donde la alteración del SHOX condicionaría el hipocrecimiento sobre todo a nivel mesomélico, *cubitus valgus*, deformidad de Madelung, genu valgo, acortamiento de metacarpianos (sobre todo el cuarto: signo del puño) y metatarsianos, ensanchamiento de falanges distales, paladar ojival, micrognatia, escoliosis (10%), etc.¹². Por otro lado, en la talla baja también se implica cierta insensibilidad a la hormona de crecimiento (GH), lo que supone tener que dar dosis más elevadas de GH en su tratamiento⁹.

Disgenesia gonadal: infantilismo sexual

Hacia la semana 18 de la gestación comienza la apoptosis de las células germinales en el ovario, con sustitución progresiva por tejido conectivo. Aproximadamente el 76% de las niñas con mosaicismos y el 26% de las que tienen cariotipo 45X presentan ovarios detectables, aunque la falta del cromosoma X acelera

la desaparición de las células germinales, de forma que a los dos años no existen prácticamente oocitos y evolutivamente aparecen “cintillas” gonadales⁸.

Por ello, un 90% de los ST presentarán insuficiencia ovárica, con falta de aparición de caracteres sexuales secundarios, amenorrea primaria e infertilidad en la época puberal⁵. No hay que confundir la aparición de pubarquia con pubertad en estas pacientes, puesto que depende de los esteroides suprarrenales.

No obstante, aquellas niñas con masa residual ovárica funcional pueden presentar telarquia: un 10-15% de las niñas con cariotipo 45X y hasta un 30% de los mosaicos pueden presentar pubertad espontánea⁷, que no suele superar el estadio II-III de Tanner⁸. Un 10-15% pueden menstruar e incluso un 2-5% pueden quedarse embarazadas^{6,9}, siendo embarazos de alto riesgo debido a la hipoplasia de genitales internos (hipoestrogenizados), a alteraciones cardiovasculares y a una mayor tasa de abortos y malformaciones⁸.

Es primordial una terapia hormonal sustitutiva en el momento adecuado para garantizar una adecuada feminización y adaptación social, un pico de masa ósea suficiente sin condicionar un adelanto en el cierre de fisis, mejorar la función cognitiva y evitar el síndrome metabólico derivado del fallo ovárico precoz de estas pacientes.

Malformaciones cardíacas

Un 30% de las niñas con ST presentan cardiopatía congénita, predominando defectos del corazón izquierdo: válvula aórtica bicúspide (30-50%), coartación de aorta (30%) y menos

frecuentemente dilatación aórtica (5%), cuya disección es potencialmente mortal. Defectos del lado derecho, como drenaje venoso pulmonar anómalo, vena cava superior izquierda, del tabique auricular o ventricular, *ductus* arterioso persistente, valvulopatía mitral o corazón izquierdo hipoplásico, son menos frecuentes⁶.

Se postula la asociación de cardiopatía al gen *SHOX* o a la malformación linfática, siendo más frecuente en aquellas pacientes con 45X y cuello alado⁹. Según el defecto cardiaco precisarán profilaxis de endocarditis en algunas situaciones. Es preciso monitorizar la dilatación aórtica, especialmente en sujetos de riesgo como aquellos con válvula aórtica displásica, con coartación, estenosis o insuficiencia, o hipertensión¹⁰.

Malformaciones renales

Un 30-50% de los ST padecen alguna malformación renal, siendo la más frecuente el riñón en herradura, seguida de sistemas colectores dobles. Estas pacientes tienen más riesgo de infección de orina, por lo que precisarán *screening* anual para descartarla⁶ y de hidronefrosis por anomalías en la unión pieloureteral que necesitarán de controles ecográficos⁷. Las malformaciones estructurales se asocian a 45X, mientras que las anomalías del sistema colector suceden con mayor frecuencia en mosaicos y alteraciones estructurales del cromosoma X¹⁰.

Fenotipo turneriano

En este apartado describiremos la apariencia externa de estas pacientes, si bien las anomalías esqueléticas han sido previamente expuestas.

A nivel **facial** se describe la “facies de esfinge”, hipomímica y con expresión melancólica debido a la oblicuidad antimongoloide de los ojos y el labio superior fino en V invertida. Pueden existir epicantho, ptosis y estrabismo. La nariz es recta y prominente. El *filtrum* largo y marcado. El paladar es ojival, y junto a la coexistencia con micrognatia, condiciona las dificultades en la alimentación y el fallo de medro que presentan estas pacientes fundamentalmente en los primeros años de vida⁵. Los pabellones auriculares son grandes, de baja implantación y retrovertidos. El cuello es corto, debido a la hipoplasia de vértebras cervicales, con piel redundante formando el *pterigium colli*. El cabello se implanta bajo en la parte posterior del cuello⁸.

Las malformaciones linfáticas, además de condicionar el *pterigium colli*, provocan el tórax ancho, en escudo, prominente, con aumento del diámetro biacromial, que sugiere la imagen de mamilas separadas. Los pezones son hipoplásicos, en ocasiones invertidos⁸.

En las **extremidades** es notorio la desproporción segmento superior/inferior, observándose acortamiento distal, piernas musculadas, la citada deformidad de Madelung con acortamiento del cuarto o el quinto metacarpiano, *cubitus valgus*... El linfedema distal neonatal desaparece a lo largo de los 18 primeros meses de vida. Condiciona unas uñas hipoplásicas e hiperconvexas características^{10,12}.

A nivel cutáneo se describen nevus múltiples, hemangiomas, mayor incidencia de dermatitis atópica y predisposición a formación de cicatrices queloides⁷.

Otras alteraciones

A nivel **ocular** se han descrito estrabismo, ptosis, epicanto, hipertelorismo, ambliopía, daltonismo, queratocono, glaucoma, lenticono, cataratas, daltonismo, etc.⁶. De todos ellos, el estrabismo es el más frecuente, afectando a un 30% de las pacientes, sobre todo a los 2-3 años de edad, aunque puede aparecer desde los seis meses hasta los siete años. Su corrección es prioritaria puesto que puede degenerar en ambliopía en un 30-50% de los casos⁷.

Las alteraciones **auditivas** (50-85%) son frecuentes e importantes⁵. Son comunes la presencia de otitis media y mastoiditis con progresión a colesteatoma, particularmente entre uno y seis años de edad, con una incidencia máxima (> 60%) a los tres años. Parece que el hipocrecimiento del hueso temporal juega algún papel. Es crucial el tratamiento agresivo de estos procesos, pues un 50-90% de las niñas con ST presentarán cierto grado de hipoacusia neurosensorial, con rápida progresión a partir de los 35 años de edad. Existe correlación positiva con los cariotipos 45X y 46X,I(Xq) y las alteraciones en la audición¹⁰.

Un 30% de las pacientes con ST desarrollan hipotiroidismo (tiroiditis linfocitaria de Hashimoto), un 50% presentan anticuerpos antitiroideos positivos, siendo más propensas aquellas con 46X,I(Xp)¹³ e independientemente del tratamiento con GH. También son frecuentes otras inmunopatías, tales como la enfermedad celíaca (8%), la enfermedad inflamatoria intestinal (2-3%), la alopecia, el vitíligo, la artritis idiopática juvenil, etc.⁷. En algunas niñas se observa cierto grado de hipertransaminasemia (FA, GOT, GPT, GGT) (35-45%), que se normalizan tras terapia estrogénica⁹.

Psiquismo

La inteligencia suele ser normal, aunque tienen mayor tendencia a presentar déficits de aprendizaje, especialmente en las áreas no verbales: visoespacial, matemáticas, psicomotricidad, etc. Todo ello sumado a la hipoacusia puede condicionar dificultades de aprendizaje^{7,8}. En general, poseen poca capacidad de organización y de concentración, con riesgo 18 veces mayor a padecer trastorno de déficit de atención e hiperactividad. Esto, sumado a las condiciones físicas (talla baja, apariencia infantil), provoca bajos niveles de autoestima y una dependencia hacia sus progenitores, con fracaso en la autonomía, depresión, ansiedad, etc.⁵. La terapia con GH no ha demostrado claros beneficios sobre las funciones cognitivas; sin embargo, la terapia sustitutiva con estrógenos mejora la memoria verbal y no verbal, el tiempo de procesamiento y motricidad, así como la oxandrolona parece que mejora la memoria de trabajo¹².

Adultos

A parte de las complicaciones ya mencionadas, cabe señalar el alto riesgo de las pacientes con ST de padecer síndrome metabólico. Un 25-78% de las pacientes con ST adultas presentan alteración de la tolerancia a la glucosa y un riesgo aumentado de padecer DM tipo 2 (riesgo relativo: 4,4) frente a la población general. Ello se debe a resistencia insulínica y a una hiporrespuesta en las células beta del páncreas. Asimismo, la obesidad, el incremento de la masa grasa y visceral como consecuencia del sedentarismo y el hipogonadismo contribuyen a ello. La terapia hormonal sustitutiva mejora la sensibilidad a la insulina y la GH incrementa la masa magra, aunque tam-

bién incrementa la insulinoresistencia en los primeros 6-12 meses de tratamiento⁹.

Por otro lado, el 30% de las adolescentes y un 50% de las adultas con el síndrome padecen hipertensión arterial, cuyo origen no está bien dilucidado (cardiogénico, renal, vascular, disautonomía...). El fallo ovárico precoz condiciona un perfil proinflamatorio a nivel vascular⁹.

Todo esto condiciona una mortalidad aumentada hasta cuatro veces en estas pacientes. Hasta un 41% de las muertes son debidas a cardiopatía isquémica o ictus, mientras que un 8% se deben a cardiopatía congénita¹³. Asimismo, existen una serie de comorbilidades, que se resumen en la **tabla 2**.

La disección de aorta afecta a 40 de cada 100 000 pacientes con ST, y suele precederse de dilatación de la raíz aórtica en un 3-42% de los casos. Es preciso el control estricto de la tensión arterial y del diámetro de la aorta mediante ecocardiografías y angiorresonancia (más precisa en adultos), especialmente durante el embarazo, cuando el riesgo de ruptura es elevado^{6,13}.

Además, estas pacientes están predispuestas a procesos neoplásicos, sobre todo aquellas

con restos de cromosoma Y, donde el riesgo de gonadoblastoma es de un 7,9% acumulado a la edad de 25 años; además de tumores del sistema nervioso central, meningiomas, y tumores de vejiga y de útero⁶.

Osteoporosis

No es infrecuente el hallazgo de osteoporosis en el ST. El déficit estrogénico puede contribuir, aunque hay autores que defienden que es un defecto primario del propio hueso^{6,8}. La incidencia de fracturas se eleva en las pacientes con ST a partir de los 45 años de edad. De ahí la necesidad de una correcta sustitución hormonal, monitorización densitométrica, ingesta de calcio adecuada y ejercicio físico en las afectas por este síndrome¹⁰.

MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO

Ante aquellas pacientes con los datos clínicos mencionados, especialmente en los aspectos de talla baja y retraso de la pubertad, es preciso la realización de un cariotipo en linfocitos de sangre periférica, con al menos un análisis mínimo de 30 células. Con ello generalmente se obtiene el diagnóstico. En aquellos casos de sospecha firme y resultado normal del cariotipo, se procedería a examinar los fibroblastos de la piel⁶. En aquellas situaciones de diagnóstico intraútero es obligada la reevaluación postnatalmente¹⁰.

Por otro lado, es necesaria la detección de restos de cromosoma Y, ya que se relaciona con la aparición de gonadoblastoma en un 7-10% de los casos^{8,10}. Según estudios recientes, no parece que guarde relación con la presencia del SRY¹⁴.

Tabla 2. Comorbilidades en el síndrome de Turner⁹.

Hipotiroidismo	5,8
Diabetes mellitus tipo 1	11,6
Diabetes mellitus tipo 2	4,4
Cardiopatía isquémica, arterioesclerosis	2,1
Hipertensión arterial	2,9
Accidente cerebrovascular agudo	2,7
Cirrosis	5,7
Osteoporosis	10,1

En la **tabla 3** se expone el protocolo de seguimiento de estos pacientes¹⁵. En los primeros años es conveniente análisis de orina y ecografías renales que descarten infección y otras malformaciones asociadas⁶. La prevalencia de trastornos inmunitarios obliga a vigilar la función tiroidea desde los cuatro años cada 2-4 años, así como marcadores que descarten enfermedad celíaca, y a partir de los seis años en el caso de la hepatitis. En el adulto se realizará anualmente analítica de sangre (función hepática, renal, glucosa en ayunas y lipidograma) con función tiroidea. Cada 3-5 años se evaluará la función auditiva, corazón (ecorresonancia) desde los 12 años de edad y densitometría desde los diez años⁷.

Talla baja

El uso de **GH** en las pacientes con ST es una indicación aceptada y avalada por diferentes estudios multicéntricos. Se obtienen mejorías de 7-10 cm en la talla final^{4,14}.

El tratamiento con GH debe iniciarse cuando la talla se sitúe por debajo de $-1,5$ desviaciones estándar (DE) con respecto a la población general o la velocidad de crecimiento sea inferior al percentil 10 para su edad ósea. No debería demorarse más tarde de los cuatro años de edad ni iniciarse antes de los dos años de vida^{4,10}.

Tabla 3. Seguimiento del síndrome de Turner¹⁵.

	Prenatal	Neonatal	Infancia (< 1 año)					Preescolar (1-5 años)					6-13 años	13-21 años
		0 meses	2 meses	4 meses	6 meses	9 meses	12 meses	24 meses	3 años	4 años	5 años	Anual.	Anual.	
Antropometría	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	
Hipertensión/coartación			+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	
Nevus												+	+	
Estrabismo		S	S	O	O	O	O	OE	O	O	O	S	S	
Exploración ORL y auditiva		O	S	S	O	S	O	OE	E	S	S	SE	SE	
Maloclusión dentaria								+	+	+	+	+/E	E	
Displasia de caderas		+	+	+	+	+								
Escoliosis y cifosis										O	O	O	O	
Retraso puberal												+	+	
Linfedema		+	+	+	+	+	+	+	+	+	+			
Disfunción tiroidea										+		+	+	
Intervención psicológica														
Desarrollo/comportam.		+	+	+	+	+	+	+	E	+	+	+/E	+	
Rendimiento escolar									E	+	+	+/E	+	
Socialización		+	+	+	+	+	+	+	E	+	+	+/E	+	
Aspectos sexuales												+	+	

S: subjetivo (por la historia clínica); O: objetivado mediante test de referencia; E: examen rutinario en este periodo independientemente de la historia clínica.

En el momento del diagnóstico:

- Exploración física completa con medición de TA en MMSS y MMII.
- Sistemáticos de sangre y orina con función renal, hepática y lipidograma.
- T4L, TSH, anticuerpos antitiroideos.
- Búsqueda de restos de cromosoma Y (si cariotipo X0).
- Ecografía pélvico-renal y análisis de orina.
- Derivar a genetista, endocrinólogo, cardiólogo de referencia.
- Dar hoja informativa a los padres.

La dosis inicial recomendada es de **0,045 mg/kg/día**, pero es flexible y puede ajustarse hasta un máximo de 0,067 mg/kg/día en aquellos casos con inicio a edades tardías, con talla inicial muy baja o con respuesta inadecuada en el primer año de tratamiento. Los niveles de IGF-I han de permanecer en el rango de la normalidad (+2 DE). El tratamiento con GH ha de retirarse cuando la edad ósea sea superior a los 14 años y la velocidad de crecimiento sea inferior a 2 cm durante el último año¹⁰.

El estudio internacional KIGS estableció unas variables predictivas de talla adulta, siendo por orden de importancia: talla al inicio del tratamiento con GH (+), respuesta en el primer año (+), talla genética (+), edad al inicio del tratamiento (-) y dosis media semanal de GH (+). La ganancia en centímetros, además, está influida por la edad al inicio de la pubertad (+) y el peso al nacimiento (+). El cariotipo no ejerce influencia¹⁴.

La GH reduce la masa grasa e incrementa la masa magra, mejora la tensión arterial y la función cardíaca. Mejora las proporciones corporales disarmónicas del ST, excepto el tamaño de los pies. Empeora la sensibilidad a la insulina, que persiste tras 6-12 meses del cese del tratamiento y no remite a valores previos. Aunque la HbA1c se eleva, en general no alcanza rangos patológicos. Sin embargo, mejora el perfil lipoproteico con incremento de colesterol HDL⁹. Es preciso vigilar estos aspectos durante el tratamiento, así como la aparición de edema, escoliosis o epifisiolisis femoral¹⁰.

La **oxandrolona** en combinación con GH en dosis de 0,05 mg/kg/día es una opción en aquellas pacientes de diagnóstico tardío con compromiso de talla importante y edades com-

prendidas entre los nueve y los 12 años. Es necesario con control de la edad ósea, signos de virilización, enzimas hepáticas e intolerancia hidrocarbonada^{10,13,14}. Nuestra experiencia nos hace aconsejar que se deben usar dosis de 0,01 mg/kg/día al inicio por el riesgo de androgenización.

Inducción de la pubertad

La edad de inducción de la pubertad es un aspecto controvertido, ya que supone un avance en la edad ósea restando potencial de crecimiento, pero es necesaria para la adquisición del fenotipo femenino, reforzar la autoestima y la función cognitivo-motora y lograr una adecuada masa ósea en estas pacientes¹³.

La edad óptima ha de consensuarse con la paciente y su familia. Actualmente no se propugna retrasar la inducción más allá de los 15 años debido al impacto psicoemocional derivado del infantilismo sexual.

No obstante, el tratamiento estrogénico no compromete la talla final si la GH se inició a una edad temprana con 3-4 años de tratamiento previo⁹. La mayoría de los autores coinciden en inducir la pubertad a partir de los 13 años de edad cronológica y sobre los 12 años de edad ósea. Se comenzará con dosis bajas de estrógenos, preferiblemente VO, bien 0,3-0,5 mg/día de valerato de estradiol (*Progynova*®) o 2,5-5 mg/día de etinilestradiol (no comercializado en España). Se aumentará paulatinamente según evolución de la mama hasta alcanzar los 2 mg de valerato de estradiol o 50 µg de etinilestradiol. Ello se realiza aproximadamente en unos dos años (Tanner III-IV), y a partir de entonces se añadirá acetato de medroxiprogesterona, 5-10 mg/día del día 10 al

21 del ciclo, para establecer ciclos menstruales imitando la cadencia de la pubertad fisiológica¹⁶. Se monitorizará el estadio de Tanner, edad ósea y crecimiento uterino mediante ecografía durante el tratamiento inductivo¹⁰. Cuando quedan pocos centímetros de crecimiento residual (edad aproximada 16-18 años) se recomienda transición a tratamiento percutáneo, en forma de parches con estrógenos y progestágenos^{14,16}.

La terapia hormonal sustitutiva mejora el perfil glucémico y cardiovascular al incidir en el estado proinflamatorio vascular presente en el fallo ovárico prematuro. Además, mejora la función cognitiva y se postula que puede actuar como preventivo del cáncer de colon. No se asocia con hepatopatía y generalmente el tratamiento se mantiene a pesar de cifras de hipertransaminasemia, que mejoran parcialmente¹⁰. Si persisten altas más allá de 6-12 meses se realizará una ecografía que descarte esteatosis hepática o se referirá al especialista¹⁴. Otros efectos adversos son edemas, retención hidrosalina, ganancia ponderal, coledoclitiasis, pancreatitis, hipercoagulabilidad...

Otros aspectos del tratamiento

La transición a unidades de adultos se realizará cuando se haya adquirido la talla final y la

inducción puberal se haya completado, generalmente a los 18 años. Es preciso un manejo multidisciplinario, con especial atención al desarrollo de síndrome metabólico.

En aquellas pacientes con función ovárica residual se está ensayando la posibilidad de criopreservación de ovocitos antes de su regresión. En aquellas con fallo ovárico se preparará el útero durante 1-2 años (4-8 mg de 17-B-estradiol y progestágenos) hasta un grosor endometrial óptimo (7 mm). Se transferirá un embrión. En ocasiones se precisará cesárea debido a pelvis estrecha. Es importante la monitorización de tensión arterial y diabetes mellitus, y la realización de ecocardiografía debido al alto índice de complicaciones cardiovasculares durante la gestación^{10,14}. En general, no se recomienda el embarazo, dada la gran incidencia de malformaciones fetales y casos descritos de mortalidad materna.

Para concluir, hay que tener presente que en las pacientes con ST lo que más condiciona su vida es la talla baja, la inexistencia de caracteres sexuales secundarios y la infertilidad. De hecho, en estudios de calidad de vida realizados se objetivan puntuaciones bajas en el funcionamiento social y altas en escalas de depresión, hechos a tener en cuenta en su tratamiento evolutivamente⁴.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ullrich O. Eur J Pediatr. 1930;49:271-6. Primera descripción del síndrome.
2. Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck and cubitus valgus. Endocrinology. 1938;23:566-74.
3. Ford CE, Jones KW, Polani PE, De Almeida JC, Briggs JH. A sex-chromosome anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). Lancet, 1959;4(1):711-3. Alusión a la genética del síndrome.

Descripción del síndrome por H. Turner.

4. Morgan T. Turner Syndrome: Diagnosis and Management. *American Family Physician*. 2007; 76(3):403-10.
Resumen de las distintas evidencias en el ST.
5. Collin J. An Introduction to Turner Syndrome. *Paediatric Nursing*. 2006;18(10):38-43.
Aborda el manejo evolutivo y dificultades psicológicas.
6. Saenger P. Clinical manifestations and diagnosis of Turner syndrome. March 30, 2009 [consultado en abril de 2010]. Disponible en <http://www.uptodate.com>
Actualización en la incidencia, la clínica y el seguimiento del ST.
7. Síndrome de Turner: una guía para familias. Disponible en: www.turner-syndrome-us.org
Página de apoyo de lectura fácil y práctica para las pacientes afectas.
8. Oliver A, González Casado I. Tratamiento y seguimiento en niñas con Síndrome de Turner. Actualizaciones terapéuticas en endocrinología. *Revista de Hormona y factores de crecimiento*. 2009;XII(1):12-9.
9. Hjerrild BE, Havmand K, Gravholt CH. Turner syndrome and clinical treatment. *British Medical Bulletin*. 2008;86:77-93.
Resumen de la clínica y los riesgos del ST.
10. Saenger P. Recommendations for the Diagnosis and Management of Turner Syndrome. *JCE & M*. 2001;86(7):3061-9.
Artículo completo basado en la clínica y el tratamiento.
11. Galán E. Síndrome de Turner. [monografía en Internet]*. Madrid: Asociación Española de Pediatría: 2001 [consultado el 16 de mayo de 2010]. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/genetica/index.htm>
Protocolo de la AEP previo, sencillo y asequible, generalista.
12. Kesler SR. Turner Syndrome. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2007;16(3):709-22.
Artículo que aborda los aspectos psicológicos del ST y su posible base.
13. Saenger P. Management of Turner syndrome (gonadal dysgenesis). September 23, 2009 [consultado en abril de 2010]. Disponible en <http://www.uptodate.com>
Actualización del manejo y tratamiento del ST, sobre todo enfocado a adultos.
14. Bondy CA. Care of Girls and Women with Turner Syndrome: A Guideline of the Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007; 92(1):10-25.
Revisión actual sobre el manejo y tratamiento del ST.
15. Frías JL, Marsha L, Davenport, the Committee on Genetics, and the Section on Endocrinology. *Pediatrics*. 2003;111:692-702.
Guía de seguimiento del ST publicada por la Academia Americana de Pediatría.
16. Gracia Bouthelie R, Oliver Iguacel A, González Casado I, Alcalde de Alvaré A. Optimization of Treatment in Turner's syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2004;17(3):427-34.
Aspectos clínicos prácticos del tratamiento del ST para la optimización de la talla final.