

PROPUESTA DE SEGUIMIENTO PACIENTES CON SINDROME DE TURNER

A. EVALUACIÓN AL DIAGNÓSTICO

1. Prenatal

a. Genética.

- i. Asesoramiento genético parental
- ii. Cariotipo parental

b. Ecografía obstétrica

- i. Ecografía semana 20

c. Cardiología infantil

- i. Ecocardiograma fetal

2. Postnatal

a. Genética pediátrica

- i. Cariotipo + FISH XY
- ii. Audiometría
- iii. Valoración de displasia de caderas
- iv. Ecografía renal

b. Cardiología infantil

- i. Presión arterial ambas extremidades
- ii. Electrocardiograma
- iii. Ecocardiograma
- iv. RMN cardíaca
- v. Tratamiento posible cardiopatía congénita

1. Cirugía

B. SEGUIMIENTO DESDE EL DIAGNÓSTICO HASTA LOS 18 AÑOS

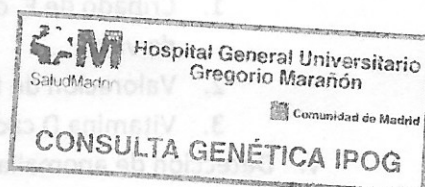
a. Genética Pediátrica

- i. Exploración con valoración de posibles lesiones dérmicas
- ii. Gonadectomía en pacientes con mosaicos cr Y, antes de inicio de terapias hormonales
- iii. Monitorización anual de presión arterial
- iv. Análisis de sangre anual
 1. Cribado de E. celiaca cada dos años, a partir del segundo año de vida
 2. Valoración de función hepática a partir de los 10 años
 3. Vitamina D cada 2-3 años, a partir de los 10 años
- v. Detección de anomalías bucodentales
- vi. Revisión oftalmológica cada tres años
- vii. Radiografía de columna a los 5 y 13 años

b. Cardiología infantil

- a. Pacientes con cardiopatía congénita
 - a. Seguimiento adecuado a patología

- b. Pacientes sin cardiopatía congénita
 - a. Valoración de paciente hipertensas
 - b. Medición diámetro aórtico (Z scores específicos S. de Turner) anual en pacientes con Z score > 3
 - c. Ecocardiograma cada cinco años en pacientes con Z score < 3
 - d. RMN cardiaca a una edad que no requiera sedación
- c. Endocrinología infantil
 - i. Evaluación anual de talla y peso en curvas de crecimiento específicas para S- de Turner
 - ii. Valoración de función tiroidea anual a partir de los cuatro años
 - iii. Valoración glucosa y hemoglobina glucosilada anual a partir de los 10 años
 - iv. Terapia con hormona de crecimiento
 - 1. Revisión semestral con valoración de columna vertebral
 - v. Terapia hormonal sustitutiva
- d. Reproducción
 - i. Valoración de criopreservación de tejido ovárico/ oocitos en niñas adolescentes o preadolescentes con función ovárica residual
- e. Nefrología
 - i. Seguimiento de pacientes con patología renal congénita
- f. ORL
 - i. Revisión anual
 - 1. Prevención y tratamiento de otitis media
 - ii. Audiometría cada tres años
- g. Psicología
 - i. Determinación CI
 - ii. Revisión anual
 - 1. Asesoramiento sobre apoyo escolar en áreas de conocimiento abstracto (matemáticas, orientación viso-espacial)
 - 2. Valoración de disfunciones sociales y trastornos adaptativos
 - 3. Asesoramiento vocacional
 - iii. Promover participación en grupos de apoyo (asociaciones, etc)



C. SEGUIMIENTO EDAD ADULTA

a. Medicina Interna

i. Revisión anual

1. Exploración completa
 - a. Nevus, cicatrices queloides
 - b. Escoliosis
2. Presión arterial
3. Perfil lipídico y hepático
4. Función tiroidea
5. Glucemia y Hemoglobina glucosilada
6. Control de peso

ii. Anticuerpos transglutaminasa

iii. Vit D cada 3-5 años

iv. Densitometría cada 5 años

v. Audiometría cada 5 años

vi. Asesoramiento preconcepcional

1. Evaluación cardiológica y renal
2. Asesoramiento sobre riesgos obstétricos, cardíacos y renales

b. Endocrinología

i. Revisión anual en pacientes con diabetes o disfunción tiroidea

c. Cardiología

i. Pacientes **sin** Coartación de aorta, Válvula aórtica bicúspide ni hipertensión

1. ASI < 2 cm/m²
 - a. Ecocardiograma y/o RMN cardiaca cada 5-10 años
2. ASI 2-2.3 cm/m²
 - a. Ecocardiograma y/o RMN cardiaca cada 3-5 años
3. ASI > 2.3 cm/m²
 - a. Ecocardiograma y/o RMN anual

ii. Pacientes **con** Coartación de aorta, Válvula aórtica bicúspide o hipertensión

1. ASI < 2.3 cm/m²
 - a. Ecocardiograma y/o RMN cardiaca cada 2-3 años
2. ASI > 2 cm/m²
 - a. Ecocardiograma y/o RMN cardiaca cada 6- 12 meses

d. Ginecología / Reproducción

i. Revisión anual

1. Control de terapia hormonal sustitutiva (estradiol/progestina) hasta los 50 años
2. Asesoramiento opciones reproductivas

e. Psicología

- i. Evaluación anual / bienal de adaptación social, cumplimiento de expectativas vitales, etc
- ii. Valoración de terapias cognitivo conductuales

D. SEGUIMIENTO PACIENTES GESTANTES

- a. En caso de IVF, transferencia de un único embrión
- b. Aspirina, 75 mg/día desde semana 12
- c. Ecografías seriadas para monitorización de crecimiento fetal
- d. Planificación multidisciplinar del parto (preferentemente vaginal)
 - i. Obstetricia
 - ii. Cardiología
 - iii. Anestesia

