



**Comunidad
de Madrid**

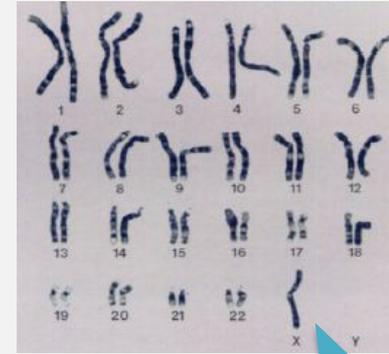
Seguimientos específicos en el Síndrome de Turner

*Ana Coral Barreda Bonis
S. Endocrinología. H. La Paz.*

Consejería de Sanidad

Generalidades

- Monosomía parcial o total del cromosoma X asociado a:



25-50/100000 niñas

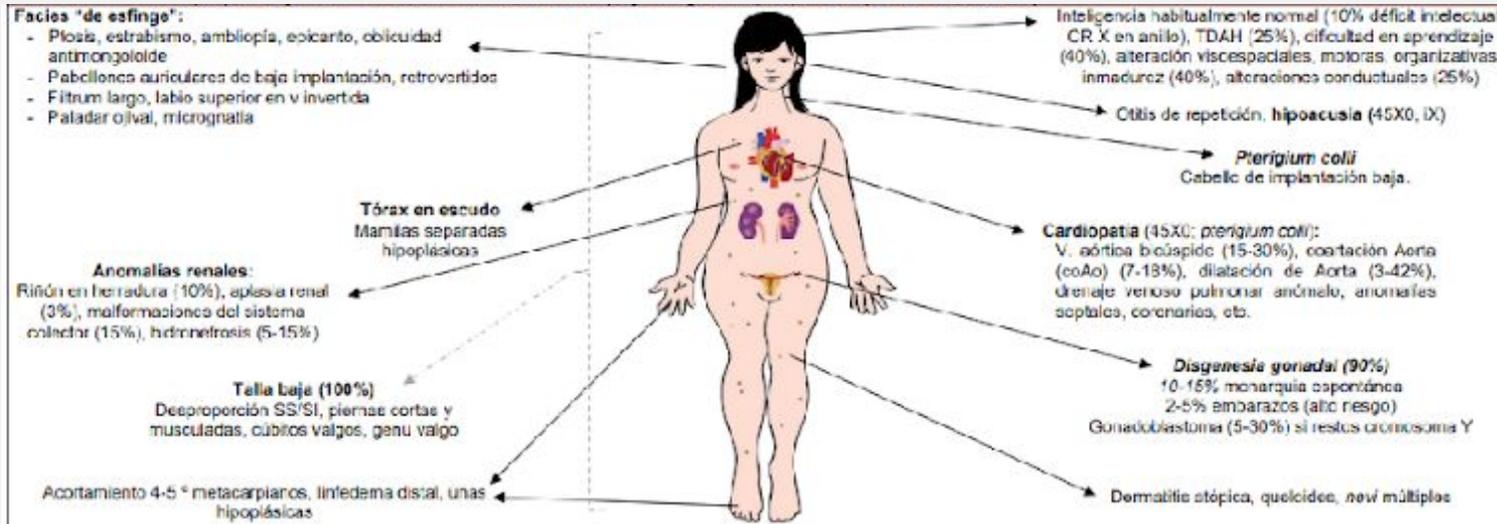


Table 1. Type and frequency of karyotypes associated with TS.

Karyotype	Frequency (%)	Description
45,X	40-50	Monosomy X
45,X/46,XX	15-25	Mosaicism with 46,XX
45,X/47,XXX;45,X/46,XX/47,XXX	3	Mosaicism with 47,XXX
45,X/46,XY	10-12	Mosaicism with 46,XY
45,X/46,X,t(X)	Rare	Ring X chromosome
46,X,i(Xq); 46,X,idic(Xp)	15	Isochromosome Xq Isodicentric Xp;
46,XX,del (p11) X-autosome trans, unbalanced	Rare	Proximal deletion of Xp Various

Table 3. Indications for genetic testing to diagnose TS.*As the only clinical feature:*

- Fetal cystic hygroma, or hydrops, especially when severe
- Unexplained short stature
- Left-sided outflow congenital heart defects (excluding BAV)^a
- Unexplained delayed puberty/menarche, failure to progress puberty or secondary amenorrhea
- Infertility
- Characteristic physical features^b

As least two of the following:

- Renal anomaly (horseshoe, absence, or hypoplasia)
- Madelung deformity
- Neuropsychologic problems, and/or psychiatric issues
- Multiple typical or melanocytic nevi
- Dysplastic or hyperconvex nails
- Other congenital heart defects (including BAC)^c
- Hearing impairment <40 years of age together with short stature

^aCoarctation; aortic stenosis; mitral valve anomalies; hypoplastic left heart syndrome.

^bDown-slanted palpebral fissures; epicanthal folds; low-set anomalous pinnae; micrognathia; narrow palate; short broad neck; webbing of the neck.

^cPartial anomalous pulmonary venous return/connection; atrial septal defect, secundum type; ventricular septal defects, muscular or membranous; BAV (bicuspid aortic valves).

Diferentes momentos vitales

Sospecha de Síndrome de Turner

PRENATAL**:

CIR con malformación renal y/o aumento del pliegue nucal.

Cardiopatía izquierda*

Higroma quístico y/o *hydrops fetalis*.

NEONATAL:

RN pequeño para edad gestacional con linfedema y/o cardiopatía (otras*).

Cardiopatía izquierda*

Rasgos faciales turnerianos*

INFANCIA:

Talla baja en niña.

Rasgos faciales turnerianos*

ADOLESCENCIA / ADULTA:

Amenorrea 1ª o 2ª por hipogonadismo hipergonadotrofo
Infertilidad



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Al diagnóstico en todos

Cardiología

ORL

Oftalmología

Endocrinología

Genética



Evaluación de crecimiento y pubertad

Piel: presencia de abundantes nevus

Auscultación cardíaca: soplos, pulsos, TA...

Caderas (RN)

- Análisis
- Búsqueda restos cr Y
- Ecografía renal. Uroanálisis si clínica



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

(cada 6 meses)

- Evaluación de crecimiento y pubertad
- Coordinación con resto de especialistas, asegurar seguimientos
- Facilitar contacto con asociaciones
- Problemas de alimentación (hipoglucemia neonatal)
- Problemas infecciosos, auditivos, respiratorios (SAHS)
- Problemas musculoesqueléticos, cutáneos...
- Estilo de vida saludable. Ejercicio.
- Rendimiento académico. Esfera psicosocial

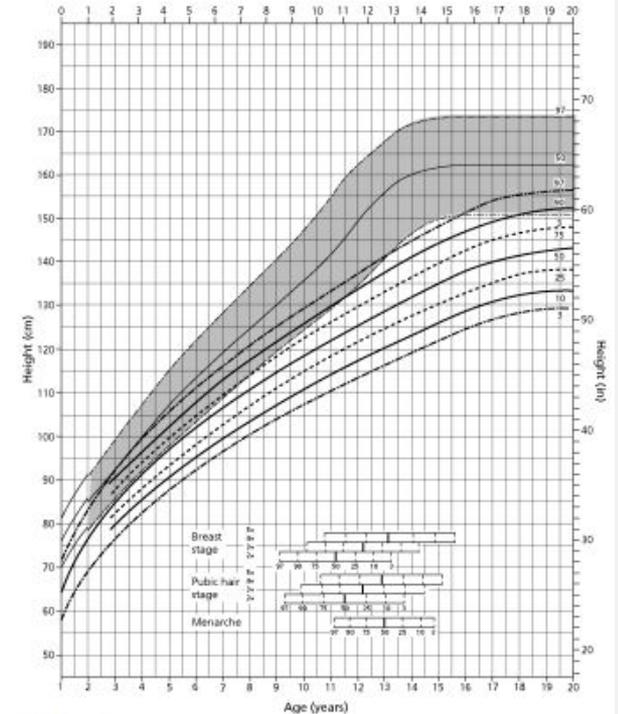


Figure A.1 Height centiles for girls with untreated Turner syndrome aged 1-20 years. The gray-shaded area represents the 3rd to 97th centiles for normal girls. Pubertal staging is for normal girls. Adapted from Lyon A, Preece M, Grant D. Growth curves for girls with Turner syndrome. Arch Dis Child 1985; 60: 932-935.



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

(cada 6 meses)

Evaluación de **crecimiento** (peso, talla, IMC)

Indicación de **tratamiento con rhGH**

>2 años

TSH, T4L, anticuerpos antitiroideos (*2 años cada 1-2 años)

Ac antitransglutaminasa (*2 años cada 2-5 años)

HbA1c, glucemia en ayunas (*9-11 años, cada 1-2 años)

IGF1, IGF1-BP3

P lipoproteico (*18 años cada 3 años)

P hepático (*infancia, peripuberal, cada 1-2 años)

Vitamina D (*9-11 años, cada 2-3 años)

Obesidad 8% 10 años->60% adultos

E celiaca 4-7%

DM 25-70%

Dislipemia 25% niños 30% adultos

40-80%

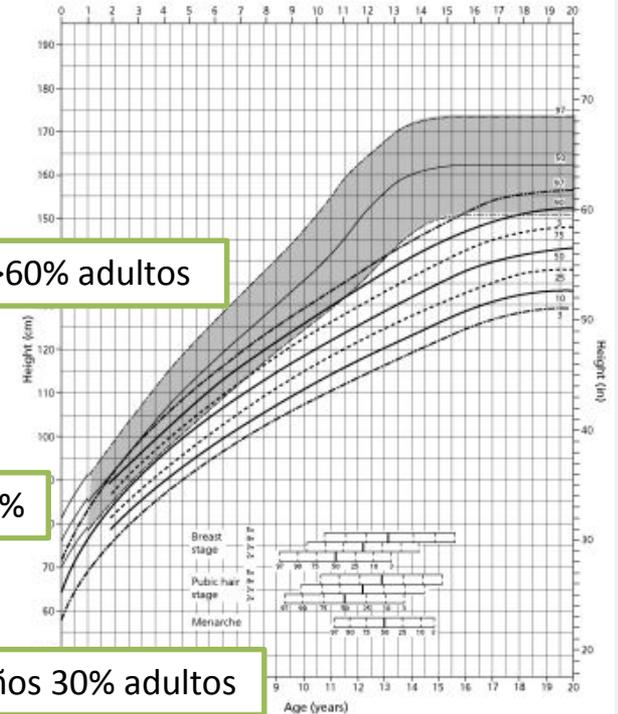


Figure A.1 Height centiles for girls with untreated Turner syndrome aged 1-20 years. The grey-shaded area represents the 3rd to 97th centiles for normal girls. Pubertal staging is for normal girls. Adapted from Lyon A, Preece M, Grant D. Growth curves for girls with Turner syndrome. Arch Dis Child 1985; 60: 932-935.



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

(cada 6 meses)

Evaluación de pubertad

9-11 años

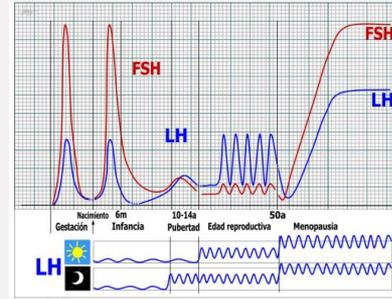
FSH, LH, estradiol anuales (*minipubertad: 1-3 meses)

AMH anual (*prepuberal)

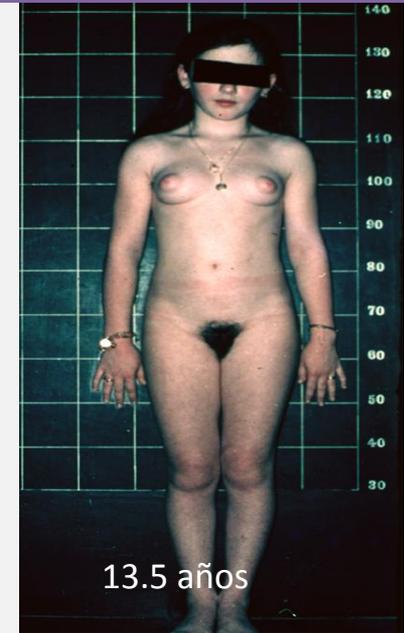
++ Adultos: en función de evolución, evaluar TERAPIA SUSTITUTIVA

Ecografía pélvica (asesorar terapia sustitutiva)

Densitometría ósea (*pubertad, adultos cada 5-10 años)



>30% pubertad espontánea
20% menarquia
10% embarazo



Osteoporosis 23%

Seguimientos específicos



Cardiología

- ❑ **Al diagnóstico** (incluido intraútero)
- ❑ **Exploración cardiológica completa**: auscultación cardiaca, pulsos femorales, toma de TA en 4 EE, pulsioximetría
- ❑ **TA anual**
- ❑ **ECG**: infancia, peripuberal, adultos cada 5-10 años
- ❑ **Ecocardiografía**: 2-3 días de vida, peripuberal, adultos cada 5-10 años (*en función de síntomas)
- ❑ **RM**: tras el crecimiento (*en función de síntomas, pregestacional)

Table 11. Prevalence of CHD in TS compared to general population.

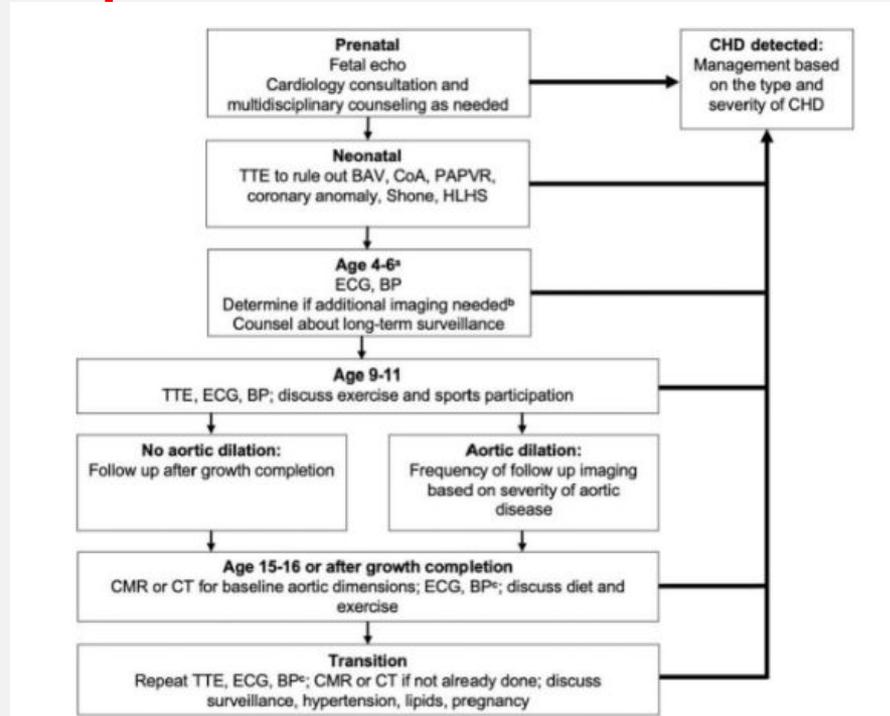
Lesion	TS (%)	General population (%)
Overall incidence of CHD	23-50	0.8
Bicuspid aortic valve	14-40	1-2
Aortic coarctation*	4-15	0.34
Bovine arch ^b	6-29	13
Aberrant right subclavian artery	6-8	0.5-2.5
Persistent left superior vena cava	2-13	0.3-0.5
Partial anomalous pulmonary venous return	4-16	0.4-0.7
Hypoplastic left heart	4-5	0.0002-0.0003



Seguimientos específicos



Cardiología



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD

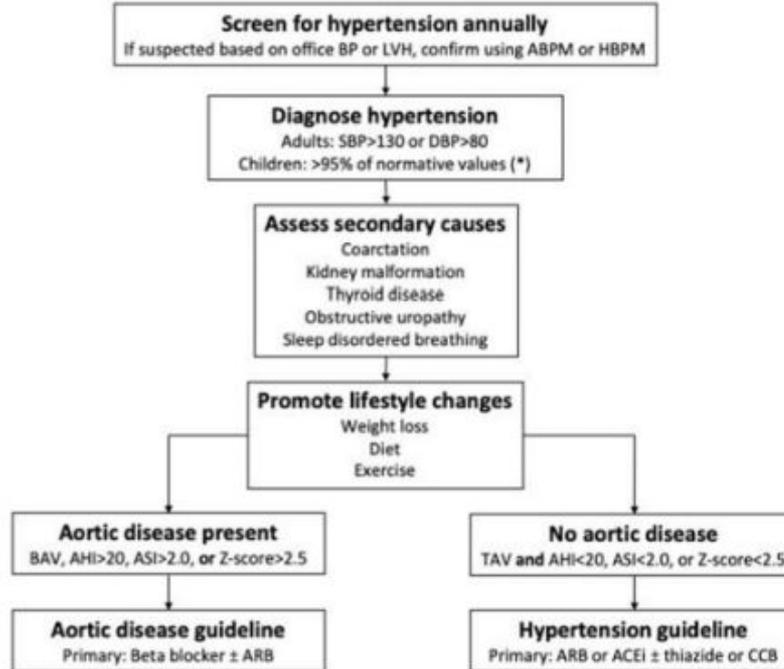


Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Cardiología



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos

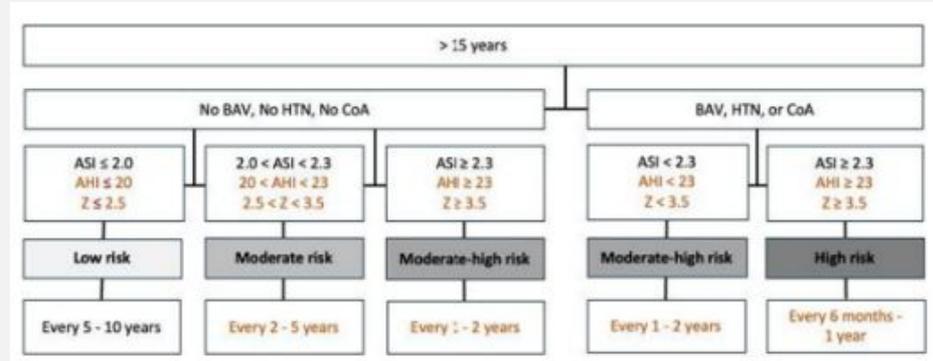
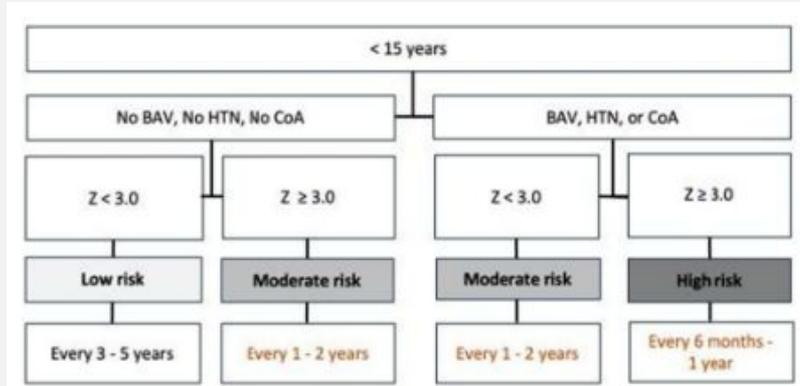


Cardiología

Seguimiento propuesto en dilatación de Aorta

Table 12. Methods to index ascending aortic diameter to body size.

Method	Calculation	Dilation cutoff	High risk cutoff
Absolute diameter (cm)	Direct measurement	>4.0	>4.5 ^a
Aortic height index (AHI, mm/m)	Absolute diameter/Height	>20	>25
Aortic size index ^b (ASI, cm/m ²)	Absolute diameter/BSA ^c	>2.0	>2.5
Z-score ^b (Z, dimensionless)	$Z = (x - \mu)/\sigma^d$	>2.5	>4



Seguimientos específicos



ORL

- **Controles tempranos**
- **Otoscopia:** anual, en función de síntomas (*hasta pubertad, luego si precisa)
- **Timpanometría:** anual hasta los 5 años (*luego si precisa)
- **Audiometría:** cada 2-3 años en función de síntomas(*adultos cada 5 años o síntomas)

36-84% hipoacusia
24-48% OMA



Oftalmología

- **Control al diagnóstico o entre los 6-12 meses** (*luego si precisa)

25% estrabismo
40% Alt refracción: miopía, hipermetropía, astigmatismo
Ptosis 2-21%
Nistagmo congénito 2-9%
Catarata, glaucoma
Riesgo de ambliopía/pérdida visual



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Dental

□ **Desde infancia**, cada 6-12 meses



Piel

□ **Anual**

D atópica, seborreica
Psoriasis, d contacto
Vitíligo
Alopecia areata
Queloides



19-73% uñas hiperconvexas



Nevus



18-25% cuello alado



Queloides



12-27% linfedema



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD

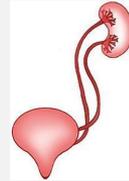


Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos

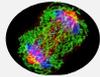


Renal



15-20% riñones en herradura, sistemas dobles
5% riñón único, multiquistico...

- **Ecografía** al diagnóstico
- **Uroanálisis** (proteinuria): agenesia renal, hipoplasia bilateral y riñones en herradura // ITUS , HTA



Neoplasias

- **IGUAL** a población general
- **Búsqueda restos cr Y. Gonadoblastoma:** 1-22%; después de 2º década, metástasis raras. Individualizar actitud



Inmunopatías

- **ANUAL:** tiroideas, celiaca, vitíligo, psoriasis, déficit B12, EII...



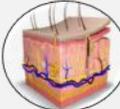
Seguimientos específicos



Renal



Digestivo



Piel



Dental



Traumatología



Neurología/psicología



Endocrinología



Cardiología



Genética



Oftalmología



ORL



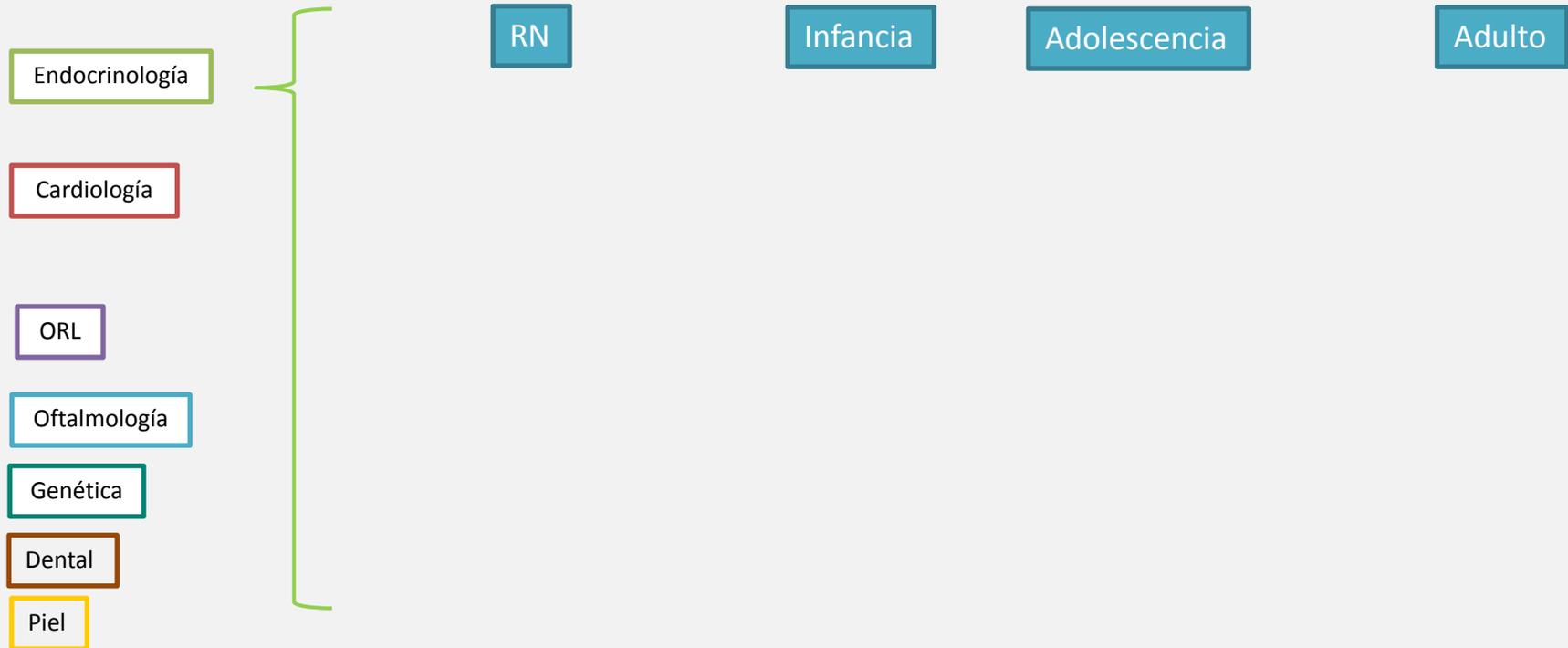
Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Actitud en función del momento



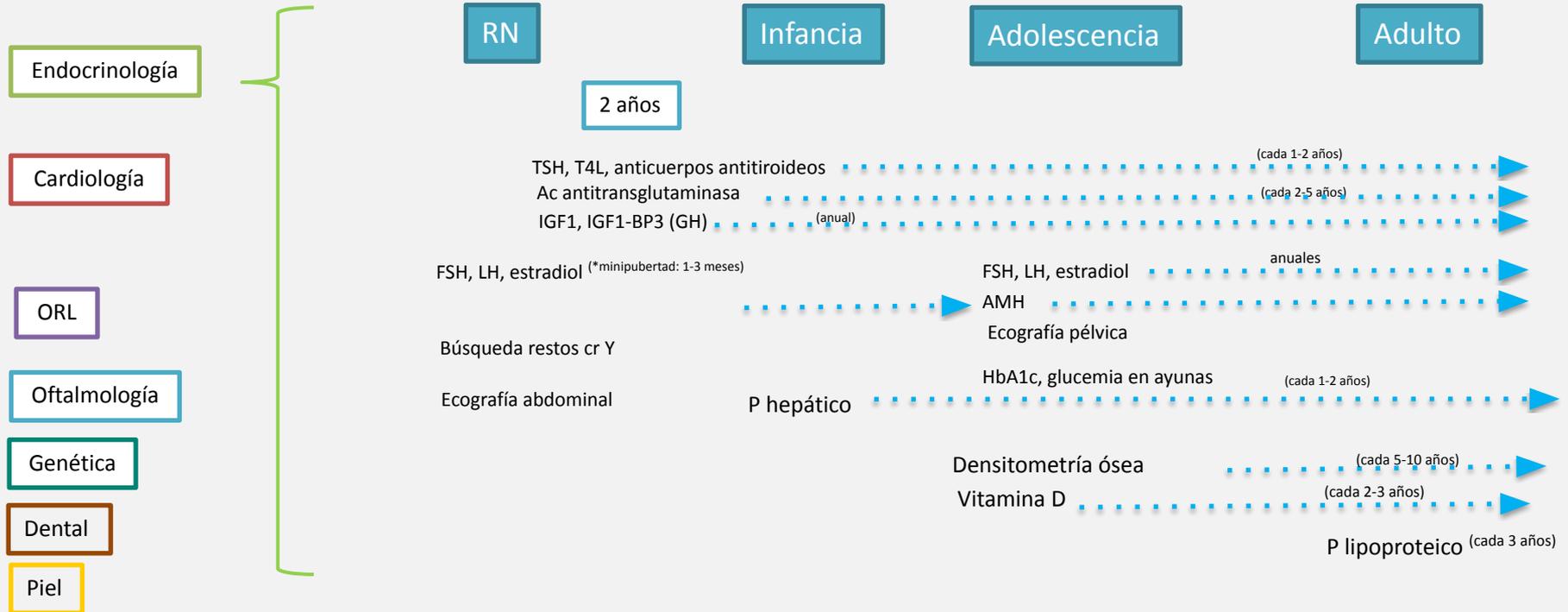
Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Actitud en función del momento



Actitud en función del momento

RN

Infancia

Adolescencia

Adulto

Endocrinología

(cada 6 meses)

(cada 1-2 años)

Cardiología

TA anual

ECG

ECG

ECG (cada 5-10 años)

Ecocardiografía

Ecocardiografía

Ecocardiografía (cada 5-10 años)

RM

RM (pregestacional)

ORL

Otoscopia

(anual)

Otoscopia

Timpanometría

(anual)

Timpanometría

(cada 2-3 años)

(adultos cada 5 años)

Audiometría

Oftalmología

Genética

Dental

Piel

(cada 6-12 meses)

(anual)



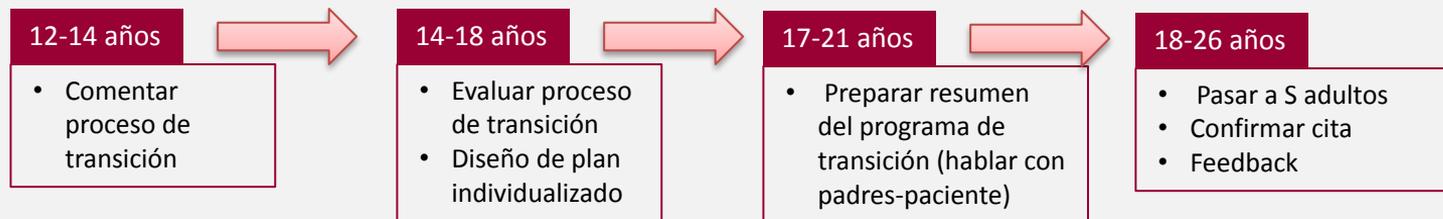
Comunidad de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad de Madrid

Transición



Aspectos clínicos	A realizar antes de transferencia
Cardiovascular	Prueba de imagen (eco, RM), TA
Neuropsicología	Testear
Terapia hormonal	Asesorar sobre insuficiencia ovárica potencial, si existe asegurar su tratamiento, referir a especialistas en fertilidad
Comorbilidades	Análisis: f hepática, DM, celíaca; DMO; despistaje de trastornos del sueño, ORL, oftalmológicos

Transición (endocrino HULP)



□ Revisión retrospectiva ST 12-18 años (2018)

□ **18 pacientes**

□ Edad al diagnóstico: 4 años (0,8-6,85)

□ Edad actual: 14 años (11,2-16)

GENÉTICA: Cariotipo	Nº pacientes (%)
Clásico 45 X0	7 (38,9%)
Mosaicismo 45 XO/ 46 XX	5 (27,8%)
Disgenesia gonadal mixta 45XO/46XY	3 (16,7%)
Isocromosoma, cromosoma en anillo	3 (16,7%)

SÍNDROME DE TURNER: REVISIÓN MULTIDISCIPLINAR PARA UN PROGRAMA DE TRANSICIÓN A ADULTOS. Blanca Sáez Gallego, Jesús Domínguez Riscart, Ana Velázquez González, Nerea Itza Martín, Atilano Carcavilla Urqui, Isabel González Casado. Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Transición (endocrino HULP)



GH



Duración 7,3 años (6,3-8,9)
-1,58 DE talla adulta (72%) (-1,93 a -1,09)

- DMO (66%): z-score 0,01 (-1,5 a 0,35)
- 33% recibieron vitamina D

Pubertad



Peso



- 1 en tto con metformina
- 2 pacientes (11%) ↑TG
- 1 paciente (5,5%) ↑cLDL
- HbA1c 5,1% (5-5,3)

Tiroiditis
(6 pacientes)



E. Celiaca
(2 pacientes)



SÍNDROME DE TURNER: REVISIÓN MULTIDISCIPLINAR PARA UN PROGRAMA DE TRANSICIÓN A ADULTOS. Blanca Sáez Gallego, Jesús Domínguez Riscart, Ana Velázquez González, Nerea

Itza Martín, Atilano Carcavilla Urqui, Isabel González Casado. Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

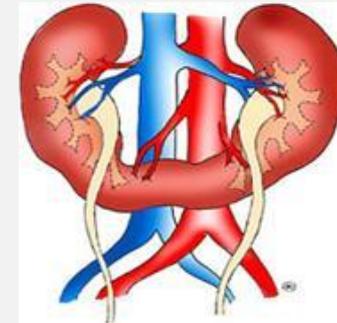
Transición (endocrino HULP)



CARDIOPATÍAS	8 (44%)
Coartación de aorta	1 (12.5%)
Válvula Ao bicúspide	3 (37.5%)
HVI	2 (25%)
CIA	2 (25%)
CIV	1 (12.5%)
<u>Tratamiento:</u>	
Farmacológico	0
Cirugía:	2 (25%)
-Valvuloplastia	1 (12,5%)
-Cierre CIA	1 (12,5%)

□ Riñones en herradura 2 (11%)

□ Función normal



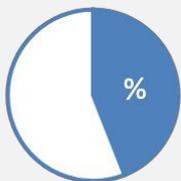
SÍNDROME DE TURNER: REVISIÓN MULTIDISCIPLINAR PARA UN PROGRAMA DE TRANSICIÓN A ADULTOS. Blanca Sáez Gallego, Jesús Domínguez Riscart, Ana Velázquez González, Nerea Itza Martín, Atilano Carcavilla Urqui, Isabel González Casado. Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Transición (endocrino HULP)



Evaluación psiquiátrica

(8 pacientes)



Ansiedad 4 (50%)

TDAH 2 (25%)

Depresión 2 (25%)

Tratamiento Sertralina 1 (6,5%)

Tratamiento con Metilfenidato 1 (6,5%)

☐ Ideación autolítica 2 (11%)

PATOLOGÍA ORL

Otitis media de repetición 6 (54.5%)

SAHS 1 (9%)

Drenajes transtimpánicos 1 (9%)

Adenoidectomía 1 (9%)

PATOLOGÍA OFTALMOLÓGICA

8 (45%)

Astigmatismo 2 (22.2%)

Hipermetropía 2 (22.2%)

Estrabismo 2 (22.2%)

Nistagmo 1 (11.1%)

SÍNDROME DE TURNER: REVISIÓN MULTIDISCIPLINAR PARA UN PROGRAMA DE TRANSICIÓN A ADULTOS. Blanca Sáez Gallego, Jesús Domínguez Riscart, Ana Velázquez González, Nerea

Itza Martín, Atilano Carcavilla Urqui, Isabel González Casado. Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz, Madrid.



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente

CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Muchas gracias



Comunidad
de Madrid

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid