



**Comunidad
de Madrid**

**CLAVES EN EL MANEJO DEL SÍNDROME DE TURNER
GUÍAS CLÍNICAS**

**Juan Pedro López Sigüero
Endocrinólogo Pediatra. Hospital Materno-Infantil de Málaga**

Consejería de Sanidad

Publicaciones básicas

- Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. European Journal of Endocrinology (2017) 177, G1–G70
- Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the Aarhus International Turner Syndrome Meeting. European Journal of Endocrinology (2024), 190, G53-G151.
- Approach to the patient with Turner Syndrome. J Clin Endocrinol Metabolism (2025) ahead of print.
- Turner syndrome: mechanism and management. Nature Review Endocrinology (2029), 15:601-614.



Prólogo

Claus Gravolth

Endocrinologo. Hospital Aarhus (Dinamarca)

Dr. Claus H. Gravholt.

Departamento de Endocrinología y Diabetes.

Universidad y Hospital de Aarhus (Dinamarca).

Es el científico actual más implicado con el síndrome de Turner, especialmente en la mujer adulta.

Proviene de un grupo danés que se inicia con los iniciadores de los grupos Turner (hace mas de 25 años)

Conocimiento, contacto y confianza

- R 5.4. We suggest that pediatric endocrinologists and their care teams encourage peer-to-peer (and parent-to-parent) contact with TS support and advocacy organizations to enhance knowledge and confidence, reduce stress and distress and promote the reciprocal sharing of experiences (⊕⊕○○).

Gravholt CH et al. European Journal of Endocrinology (2017) 177, G1–G70

Puntos claves

- Diagnóstico y genética
- Crecimiento
- Pubertad y tratamiento con hormonas sexuales
- Salud Cardiovascular
- Transición de pediatría a adultos.
- Fertilidad.
- Cuidado de salud durante la vida
- Salud mental y bienestar

Diagnóstico y genética

- Estudio genético precoz (prenatal?)
- No considerar diagnóstico de ST en deleciones de X distal a Xq24 o mayores de 50 años con mosaicismos menores al 5%.
- Estudio prenatal no invasivo (ecografía)
- Estudio de presencia de cromosoma Y
- Estudio preimplantacional en caso de donación de ovocitos.

CRECIMIENTO Y SU TRATAMIENTO

- Iniciar tratamiento con GH a partir de los 2 años de edad (3+)
- Mantener el tratamiento con GH hasta los 14 años de EO o $VC < 2\text{cm/año}$ (3+).
- Monitorizar el crecimiento cada 6 meses (3+).
- La dosis inicial debe ser de 45-50 mcg/k/día, con un máximo de 68 (3+)
- Vigilar la respuesta a la GH, midiendo a la niña cada 6 meses al menos (3+)
- Medir IGF-1 cada año y mantenerla en el límite superior de la edad (1+)
- Añadir pequeñas dosis de estrógenos en años prepuberales (2+).

PUBERTAD Y TRATAMIENTO CON HORMONAS SEXUALES

- Medir LH, FSH y AMH a partir de los 8-9 años, hasta los 11-12 para valorar la preservación de fertilidad (3+).
- Iniciar el tratamiento con estrógenos a dosis baja entre los 11 y 12 años. Ir aumentando lentamente hasta dosis de adulto (2-4 años) (3+).
- Si el diagnóstico es tardío (> 12 a) empezar los estrógenos junto con GH (+).
- El tratamiento debe ser transdérmico cuando sea posible (2+).
- Añadir progestágenos cuando haya sangrado uterino (18-24 meses). La opción preferida es la progesterona micronizada, 200 mg (10-12 días/mes) (4+).
- Vigilar el crecimiento mamario, altura, endometrio, DMO, con objetivo de alcanzar una concentración de E2 de 100-150 pg/ml.

SALUD CARDIOVASCULAR-1

- Realizar una ecocardiograma fetal en los casos de sospecha de ST (3+).
- En los casos de objetivarse una anomalía congénita en corazón izquierdo en un feto mujer, realizar un cariotipo (3+).
- Incluir al cardiólogo pediátrico en el equipo multidisciplinar (2+).
- En un recién nacido con ST se debe realizar una ecografía transtorácica (ETT) al 2º-3º día de vida, aunque el ecocardiograma fetal y la exploración fueran normal (3+).
- Si no es posible lo anterior, medir TA en las 4 extremidades y hacer ECG al alta (3+).
- Revisar las arterias coronarias para detectar anomalías (2+).
- Hacer una ETT en el momento del diagnóstico, aunque el resto de datos fueran normales (3+).
- Hacer ETT entre los 9-11 años y antes del alta a adultos (3+).
- Hacer RM cardiovascular cuando no se precise anestesia general.

SALUD CARDIOVASCULAR-2

- Realizar una RM CV en todas las adolescentes y adultas recién diagnosticadas (2+).
- Si no es posible realizar RM una alternativa sería un TAC (2+).
- Cuando exista una dilatación aórtica o válvula aórtica bicúspide, advertir de los síntomas de disección aórtica (2+).
- Las pacientes con ST requieren un seguimiento CV de por vida (1+).
- Tanto en niñas como en adultas la dilatación de la aorta puede ser categorizada.
- Informar para una decisión sobre la cirugía aórtica según factores de riesgo de disección. En niñas el riesgo es mucho menor (1+).
- Monitorización de la tensión arterial ambulatoria una vez al año y tratamiento si procede (2+). Betabloqueantes o IECAs.
- Perfil lipídico en el diagnóstico y luego cada 3 años (2+).

SALUD CARDIOVASCULAR-3

- Se recomienda una actividad física aeróbica regular (1+). Pueden realizar cualquier tipo de deporte cuando el tamaño aórtico sea normal. (1+).
- Se recomienda realizar una RM o TAC cardíacos, al menos una vez 2 años antes de planificar un embarazo 2+). Evitar la gestación en el caso de dilatación aórtica grave.
- Durante el embarazo la TA debe mantenerse $< 130/80$ (2+) y hacer un seguimiento estrecho del tamaño aórtico con TTE o RM cardíaca, según crecimiento.
- En el parto considerar medidas preventivas (epidural) para evitar riesgo de disección. Realizar cesárea cuando haya dilatación grave (1+).
- Seguimiento cardíaco postparto (1+).
- Si existe una estenosis valvular o subvalvular aórtica con reducción de la función cardíaca, no s recomienda el embarazo (1+).

TRANSICIÓN DE PEDIÁTRICA A CUIDADO ADULTO.

- Se recomienda una transición de pediatría a especialista de adultos, programada e individualizada, comenzando en el inicio de la adolescencia (2+).
- Es deseable una evaluación formal de la transición con un apoyo personal que identifique las necesidades y barreras para lograr todos los objetivos (1+).
- Se sugiere un sistema adecuado de registro documentado durante el proceso (2+).
- Es importante que la transición desde el equipo pediátrico se realice a uno de adultos experto en el manejo de comorbilidades en ST (2+).

EVALUACIÓN, MONITORIZACIÓN Y CONSEJOS SOBRE FERTILIDAD

- Se recomienda una evaluación apropiada sobre la posible reducción de la fertilidad en mujeres con ST y si hay un aumento de riesgo materno-fetal (3+).
- Aconsejar a adolescentes y padres sobre las opciones de posible maternidad (2+).
- En el momento adecuado ofrecer la derivación a un especialista en fertilidad con experiencia en mujeres con ST (2+).
- Medir la AMH a todas las niñas con ST desde el diagnóstico y monitorizarla anualmente si se considera la fertilidad (1+).
- Se recomienda una estimulación ovárica controlada y criopreservación de ovocitos en mujeres con potencial de fertilidad y postmenárquicas con una madurez psicológica suficiente en centros expertos (3+).
- La **criopreservación** se recomienda a las mujeres con ST (incluidas menores) en el contexto de un centro con comité ético o estudio de investigación (1+).

VIGILANCIA DE SALUD Y COMORBILIDADES-1

Pediátrica

- Se recomienda que el parto de una niña con ST se realice en un Centro con Unidad de Neonatología (1+).
- Exploración neonatal completa con ecocardiografía y ecografía renal al alta (2+).
- Vigilar y controlar glucemias en las primeras 48 h de vida (1+).
- Detectar dificultades en la alimentación y/o escasa ganancia ponderal durante el primer año de vida (1+).
- Ofrecer un consejo genético por especialistas en ST (1+).
- Examen oftalmológico y seguimiento posterior si precisa (2+).
- Evaluación ORL con otoscopia para detectar alteraciones en oído medio. Estudiar audición con despistaje neonatal y audiometrías posteriores (3+).

VIGILANCIA DE SALUD Y COMORBILIDADES-2

ORL, Salud dental

- Realizar una timpanometría anual hasta los 5 años de edad (2+).
- Administrar tratamiento antibiótico en el caso de otitis media bacteriana y vigilancia posterior (2+).
- Colocar tubos de drenaje timpánico en los casos de otitis media recurrente (2+).
- Rehabilitación con ayudas para audición o implantación coclear en los casos de pérdida de audición sensorial.
- Vigilar problemas vestibulares en adultos con sordera sensorial (1+).
- Revisión dental anual con atención especial a la salud periodontal (3+).
- Evaluación ortodóncica después de la erupción permanente (1+).
- Vigilancia de los trastornos obstructivos del sueño de por vida (1+).

VIGILANCIA DE SALUD Y COMORBILIDADES-3

- Exploración anual por un dermatólogo (1+).
- Recomendación sobre el uso de medias de compresión, masaje linfático y asesoría por un especialista en linfedema (1+).
- Realizar una ecografía renal en el momento de diagnóstico (4+).
- Si existen problemas urinarios, repetir ecografía y hacer analíticas de orina (cultivos, proteinuria...) sobre todo si existen malformaciones (2+).
- Promoción de estilos de vida saludables como ejercicio y dieta (2+).
- Medir la glucemia y HbA1c cada 1-2 años desde los 10-12 (2+).
- Si aparece diabetes, conviene medir los anticuerpos anti-páncreas (4+) para diferenciar la 1 de la 2.
- Medir enzimas hepáticas cada 1-2 años desde los 10 (2+). Envío a digestivo?

VIGILANCIA DE SALUD Y COMORBILIDADES-4

Digestivo y hueso

- En adultos con daño hepático, la elastografía es útil para valorar la gravedad (1+).
- El tratamiento hormonal (HRT) debe continuar a pesar del daño hepático.
- Se recomienda descartar enfermedad celiaca en pacientes asintomáticos a partir de los 2 años y cada 2-5 (2+).
- Hacer hemograma para descartar anemia en adolescentes cada 1-2 años (2+).
- Consejos sobre medidas de estilo de vida: ingesta de calcio y vitamina D en la dieta, ejercicios con peso, adecuada dosis de estrógenos (2+).
- Medir la 25 (OH) vit. D sérica entre los 9-11 años y después cada 2-3 años (2+).
- Realizar DXA después de completar el crecimiento y antes de los 21 años y repetir cada 5-10 (2+).

VIGILANCIA DE SALUD Y COMORBILIDADES-5

Varios

- Examen físico para descartar escoliosis, al menos una vez al año (1+).
- Despistaje de otras anomalías ortopédicas (genu valgo, Madelung...) (1+).
- Adherirse a recomendaciones y guías para detección precoz de cáncer (4+).
- Decisión individualizada sobre hacer gonadectomía en niñas o mujeres con restos de cromosoma. Valorar riesgos y beneficios (2+).
- Despistaje de hipotiroidismo, midiendo TSH/TPO cada 1-2 años, empezando a los 2 (2+).
- Despistaje de otras enfermedades autoinmunes: psoriasis, vitíligo, enfermedad inflamatoria intestinal (1+).
- Asistencia por equipo multidisciplinar en centro especializado (2+).
- Procurar la educación ampliada y conexión con otras pacientes a través de asociaciones adecuadas (2+).

VIGILANCIA DE SALUD Y COMORBILIDADES-6

Salud mental y elementos cognitivos

- Se recomienda una evaluación cognitiva/neuropsicológica y también de conducta social y emocional (3+).
- Seguimiento de factores de riesgo genéricos asociados a enfermedades que pueden afectar a la calidad de vida.
- Intervenciones para problemas cognitivos o psicológicos adaptados a la mujer con ST (3+).
- Se recomienda un plan de apoyo para empoderar a las mujeres para conseguir un óptimo desarrollo socioemocional y educativo.
- Educar sobre la comprensión y significado de los problemas asociados al ST.
- Información sobre la salud y bienestar social.
- Se sugiere que las mujeres con ST y sus cuidadores constituyan o asocien a organizaciones de apoyo al ST (1+).



Seguimiento multidisciplinar de la mujer afecta de Síndrome de Turner

La Utopía

**Ella está en el horizonte. Me acerco dos pasos, ella se aleja dos pasos.
Camino diez pasos y el horizonte se corre diez pasos más allá. Por
mucho que yo camine, nunca la alcanzaré.
¿Para qué sirve la utopía?**

Para eso sirve: para caminar

Muchas gracias



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid