



**Comunidad
de Madrid**

ASPECTOS CLÍNICOS DEL ST EN ETAPA PEDIÁTRICA: CUANDO SOSPECHAR UN DIAGNÓSTICO DE ST.

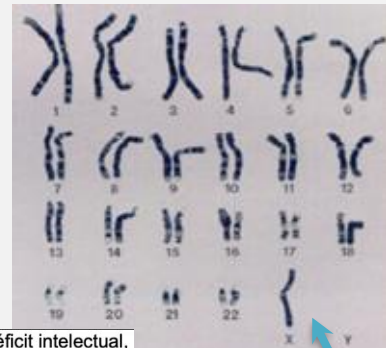
Paloma Ferreiro-Mazón

S. Endocrinología Infantil. H. La Paz.

Consejería de Sanidad

Generalidades

Monosomía parcial o total del cromosoma X asociado a:



Facies "de esfinge":

- Ptosis, estrabismo, amblipía, epicanto, oblicuidad antimongoloide
- Pabellones auriculares de baja implantación, retrovertidos
- Filtrum largo, labio superior en v invertida
- Paladar ojival, micrognatia

Inteligencia habitualmente normal (10% déficit intelectual, CR X en anillo), TDAH (25%), dificultad en aprendizaje (40%), alteración visoespaciales, motoras, organizativas, inmadurez (40%), alteraciones conductuales (25%)

Otitis de repetición, **hipoacusia** (45X0, iX)

Pterigium colli

Cabello de implantación baja.

Cardiopatía (45X0; pterigium colli):

V. aórtica bicúspide (15-30%), coartación Aorta (coAo) (7-18%), dilatación de Aorta (3-42%), drenaje venoso pulmonar anómalo, anomalías septales, coronarias, etc.

Disgenesia gonadal (90%)

10-15% menarquia espontánea
2-5% embarazos (alto riesgo)
Gonadoblastoma (5-30%) si restos cromosoma Y

25-50/100.000

Tórax en escudo

Mamilas separadas
hipoplásicas

Anomalías renales:

Riñón en herradura (10%), aplasia renal (3%), malformaciones del sistema colector (15%), hidronefrosis (5-15%)

Talla baja (100%)

Desproporción SS/SI, piernas cortas y musculadas, cúbitos valgus, genu valgo

Acortamiento 4-5 ° metacarpianos, linfedema distal, uñas hipoplásicas

Dermatitis atópica, queloides, *nevi* múltiples



Comunidad
de Madrid

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



Guerrero-Fdez et al. Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Endocrinología Pediátrica



Comunidad
de Madrid

Diferentes momentos vitales

Sospecha de Síndrome de Turner			
PRENATAL **:	NEONATAL:	INFANCIA:	ADOLESCENCIA / ADULTA:
CIR con malformación renal y/o aumento del pliegue nuchal.	RN pequeño para edad gestacional con linfedema v/o cardiopatía (otras*).	Talla baja en niña.	Amenorrea 1ª o 2ª por hipogonadismo hipergonadotrofo
Cardiopatía izquierda* Higroma quístico y/o <i>hydrops fetalis</i> .	Cardiopatía izquierda* Rasgos faciales turnerianos*	Rasgos faciales turnerianos*	Infertilidad



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

CASO CLÍNICO 1



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

CASO CLÍNICO 1

Niña de 12 años y 11 meses que consulta en Urgencias por infección de orina.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Antecedentes personales

- Nacida en Perú.
- Embarazo controlado y sin incidencias. Parto vaginal en la semana 35 con BPEG (1600g, -2.13 DE; p2).
- Ingreso durante 15 días en neonatos por edema de manos y pies (no sabe precisar más información ni aporta informes).
- Lactancia materna hasta los 24 meses. Resto de alimentación controlada por su pediatra sin intolerancias.
- Antecedentes médico-quirúrgicos: sin interés. No RAMC. Vacunación según calendario. Desarrollo psicomotor normal.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Antecedentes familiares

- Madre nacida en el año 1996. Sana. G3/A0/V0: Menarquia con 15 años. Talla 154 cm.
- Padre 37 años. Sano. Inicio puberal creen que normal. Talla 175 cm.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

1ª consulta Endocrinología

Seguimiento en su país de origen por pterigium colli.

Refieren ecocardio normal realizada en su país de origen hace unos años.

Realizado informe escolar con CI límite. Cursa 6º de primaria, con adaptaciones.

No menarquia, no signos de desarrollo puberal

- Tratamientos: ninguno.
- Seguimiento en otras consultas: no.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

1ª consulta Endocrinología

- Antropometría:

Peso: 27 kg (p2, -2.16 DE). **Talla: 127 cm (p<1, -4.91 DE).** IMC: 16.74 kg/m² (p18, -0.95 DE). *Proporciones corporales:* Braza: 135 cm. Talla sentado: 65.2 cm.-> ratio talla sentado/talla: 0.513 (p8, -1.46 DE)

- Exploración física:

Frente amplia, epicanto leve, cuello corto y ancho, tórax amplio en escudo, mamilas hipoplásicas y separadas, pterigium colli, Implantación baja de cabello, orejas de implantación algo bajas, acortamiento 4-5º metatarsos. No edemas en miembros, uñas normales. No madelung ni cubito valgo. No clara escoliosis. No bocio. ACP: No soplos.

Desarrollo puberal: Pubarquia I; Axilarquia -; Telarquia I; **Tanner: I.**
No virilización.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

- Analítica:

- Hemograma normal.
- Glucemia 78 mg/dL, HbA1C 4.9%, Srm-Insulina 6 μ U/mL (3 -25), Índice HOMA-IR 1.16 (- 2.5)
- Colesterol total 186 mg/dL, HDL 53 mg/dL, noHDL 133 mg/dL, LDLc 115 mg/dL, TG 89 mg/dL
- Calcio total 9.7 mg/dL, Fosfato 6.1 mg/dL, **Vitamina D (25-OH) 15 ng/mL**
- ASAT 23 UI/L, ALAT 32 UI/L, GGT 20 UI/L, antiTransglutaminasa (IgA) negativos
- TSH 5.22 μ UI/mL, T4L 0.95 ng/dL, **Srm-Anticuerpos antiperoxidasa >400 UI/mL**
- IGF-1 219 ng/mL (170 - 527), BP3 5.16 μ g/mL
- **FSH 134.54 mUI/mL, LH 45.54 mUI/mL, Estradiol 14 pg/mL, Srm-Hormona antimülleriana <0.00098**



Comunidad
de Madrid

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



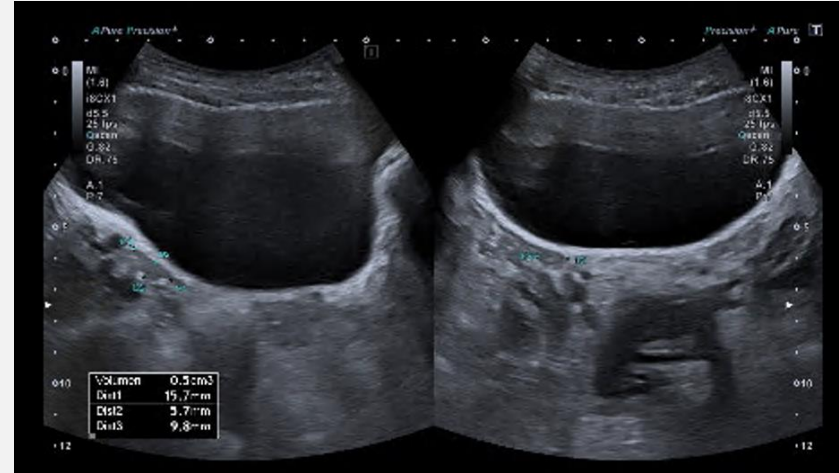
Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

- Edad ósea: 12-12.5 años.



- Ecografía pélvica: Útero de tamaño y morfología prepuberal. Ovarios de 0,5 cc derecho y 1,5 cc izquierdo.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

Cariotipo en sangre periférica

Motivo del estudio: Síndrome Turner

Tejido: Sangre periférica en heparina .

F. Alta prueba: 10.02.2026

Métodos

Cultivo de linfocitos de sangre usando el Chromosome kit P, EuroClone, según protocolo modificado.
Número de metafases estudiadas: 20. Técnicas utilizadas: GTL. Nivel de bandas: 400-550.

Resultados

45,X

Conclusión y recomendaciones

CARIOTIPO EN DESEQUILIBRIO CON 45 CROMOSOMAS CON MONOSOMIA DEL PAR SEXUAL, SD. DE TURNER

2ª consulta Endocrinología

Se inicia tratamiento con Vitamina D.

Se solicita tratamiento con GHr.

Se completa estudio con DMO, Rx columna, ecografía renal y tiroidea.

Seguimiento en otras consultas:

- Neurología: Funcionamiento intelectual límite, Trastorno de aprendizaje secundario, cefalea inespecífica.
- Nefrología: no riñón en herradura, antecedente de ITU.
- Cardiología: corazón sano. Revisiones cada 2 años.
- Oftalmología: astigmatismo
- Otorrino: audición normal.
- Psicología: pendiente de valoración.



Comunidad
de Madrid

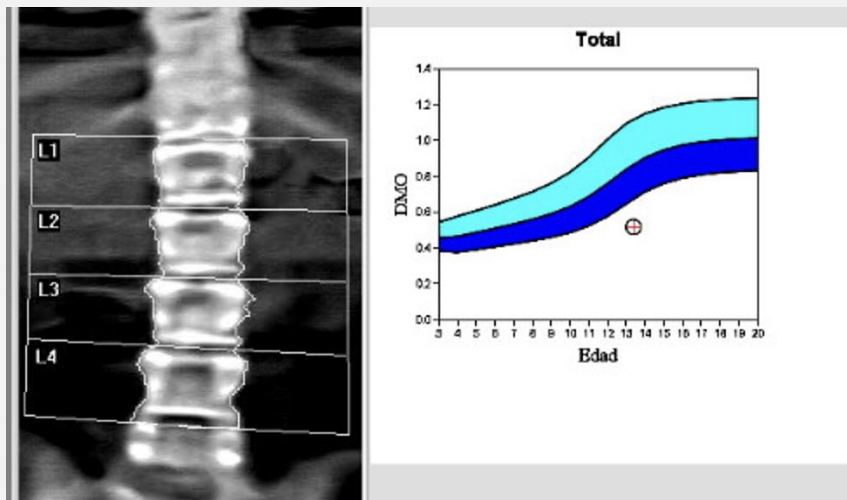
Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Última consulta Endocrinología

- Densitometría ósea: Z-score = -4.0.
*valores con corrección de talla aplicada: -1.23 DE.



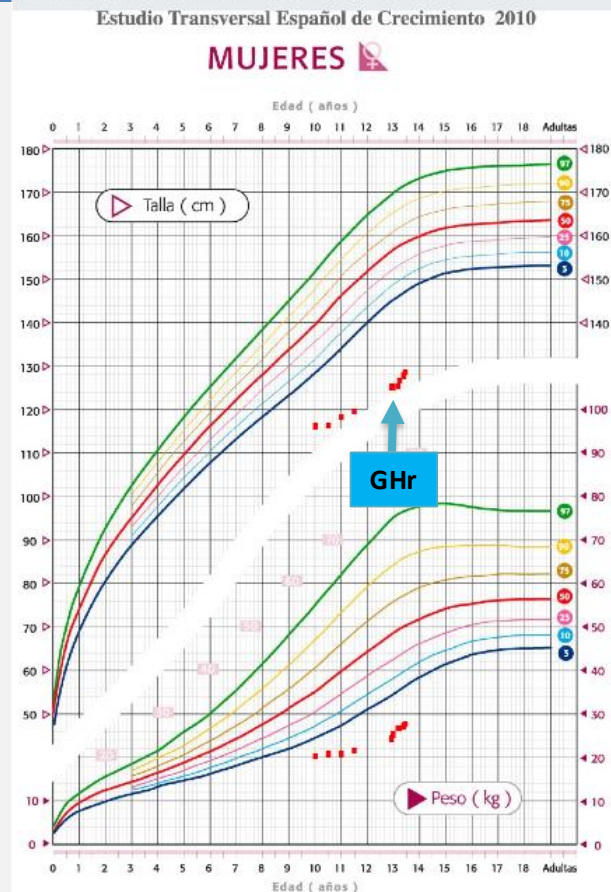
- Rx columna lumbar: desviación leve



Última consulta Endocrinología (13 años 4 meses)

El comité de hormona de crecimiento aprueba inicio de terapia con GHr: **OMNITROPE 10mg: 1.1 mg/día**
(0,04 mg/kg/día).

Antropometría: Talla: 129.6 cm (-4.8 DE); Peso: 28.8 kg (-2.1 DE); IMC: 17.15 kg/m² (-0.9 DE)



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Diagnósticos

Síndrome de Turner:

45X0

- Talla baja en tratamiento con GHr
- Hipogonadismo hipergonadotrofo
- Autoinmunidad tiroidea positiva
- DMO límite, hipovitaminosis D
- Escoliosis leve



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Al diagnóstico en todos

CARIOTIPO



Actitud inicial

1

- **Exploración física:** soplos, tensión arterial de miembros superiores e inferiores. Caderas.
- **Análisis sangre:** véase *punto 1*.
- **Análisis molecular** para búsqueda restos de cromosoma Y (si + → realizar **gonadectomía**)
- **Ecografía renal-pélvica.**



Endocrinología



Cardiología



Genética



Oftalmología



ORL



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos en pediatría



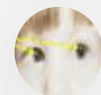
Endocrinología



Cardiología



Genética



Oftalmología



ORL

European Journal of Endocrinology, 2024, 190, G53–G151
<https://doi.org/10.1093/ajem/taae050>
Advance access publication 15 May 2024
Clinical Practice Guideline

EJE

Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting

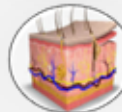
Claus H. Gravholt,^{1,2,3,*} Niels H. Andersen,⁴ Sophie Christin-Maitre,⁵ Shanlee M. Davis,^{6,7} Anthonie Duijnhouwer,⁸ Aneta Gawlik,⁹ Andrea T. Maciel-Guerra,¹⁰ Iris Gutmark-Little,¹¹ Kathrin Fleischer,¹² David Hong,^{13,14} Karen O. Klein,¹⁵ Siddharth K. Prakash,¹⁶ Roopa Kanakatti Shankar,¹⁷ David E. Sandberg,^{18,19} Theo C.J. Sas,^{20,21} Anne Skakkebaek,^{2,3,22} Kirstine Stochholm,^{1,2,23} Janielle A. van der Velden²⁴
The International Turner Syndrome Consensus Group[†]; and Philippe F. Backeljauw^{11,*}



Renal



Digestivo



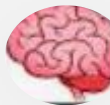
Piel



Dental



Traumatología



Neurología/psicología



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

(cada 6 meses)

Coordinación con resto de especialistas, asegurar seguimientos

Facilitar contacto con asociaciones

Seguimiento general:

- Problemas de alimentación (hipoglucemia neonatal)
- Problemas infecciosos, auditivos, respiratorios (SAHS)
- Problemas musculoesqueléticos, cutáneos...
- Estilo de vida saludable. Ejercicio.
- Rendimiento académico. Esfera psicosocial



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



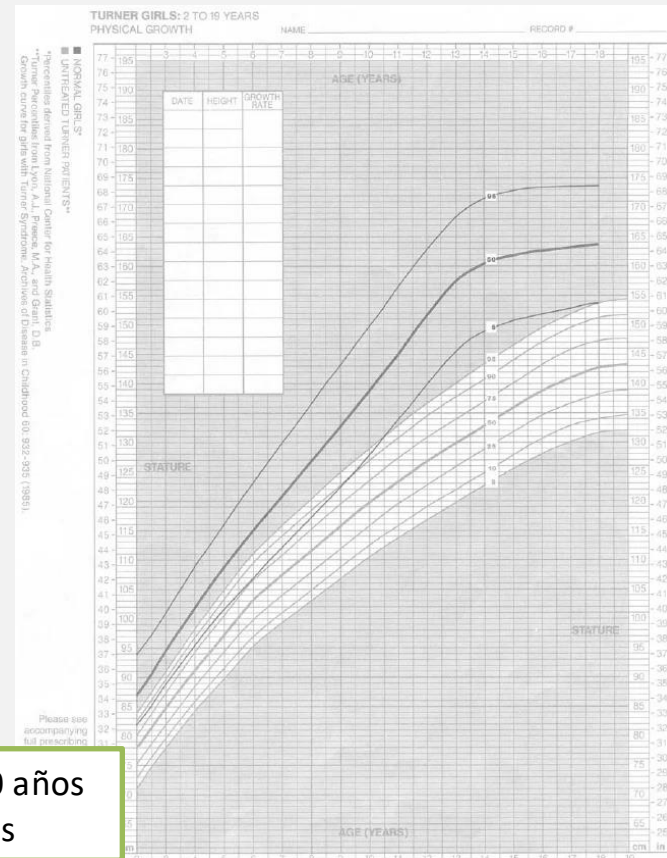
Endocrinología

Antropometría:

- Peso, talla, IMC y velocidad de crecimiento (curvas poblacionales locales y específicas para ST).
- Registrar talla diana familiar (especialmente antes y durante tratamiento con GHR).
- Medir proporciones corporales (talla sentado, longitud de miembros, relación talla sentado/talla).

Talla baja casi 100%

Obesidad 8% 10 años
60% adultos



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

Exploración física:

- Desarrollo puberal (estadio Tanner).
- Androgenización y virilización.
- Auscultación cardíaca (soplos).
- Lesiones en piel, linfedema distal.
- Medir TA.
- Despistaje escoliosis.
- Despistaje displasia caderas (lactantes).



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

Seguimiento analítico:

- TSH, T4L, anticuerpos antitiroideos (*2 años cada 1-2 años)
- HbA1c, glucemia en ayunas (*10-12 años, cada 1-2 años)
- Perfil lipoproteico (*cada 3 años)
- Vitamina D (*9-11 años, cada 2-3 años)
- FSH, LH, estradiol, AMH, (*8-9 años, anual hasta 11-12 años)
- IGF1, IGF1-BP3 (*anualmente si tto GHr)



Despistaje GI

- Ac antitransglutaminasa (*2 años cada 2-5 años)
- P hepático (*infancia, peripuberal, cada 1-2 años)

Hipotiroidismo 25%

DM 25-70%

Dislipemia 25% niños 30% adultos

E celiaca 4-7%



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

Otras pruebas complementarias:

- Edad ósea
- Ecografía pélvica: al diagnóstico, al inicio pubertad, si terapia estrogénica.
- Rx columna (escoliosis)
- Densitometría ósea: desde los 10 años, al finalizar el crecimiento lineal (antes de los 21 años) y repetición cada 5–10 años durante la adultez.

Osteoporosis 23%



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología



Terapias endocrinológicas: hormona de crecimiento recombinante

Justificación	La libre evolución de estas pacientes origina talla baja (142 cm) con una pérdida aproximada de 20 cm. Su origen es displásico (haploinsuficiencia de <i>gen SHOX</i>) y cierta insensibilidad a GH. El tratamiento a dosis superiores de GH proporciona beneficios auxológicos y metabólicos (véase <i>abajo</i>).
Inicio	Edad ≥ 2 años de vida, velocidad de crecimiento $< p10$ para su edad ósea mantenida un mínimo de 6 meses
Dosis	GHr 0,045-0,050 mg/kg/día $\pm$ 1.4 mg/m2/día SC
Fin	Edad ósea ≥ 14 años y/o velocidad de crecimiento < 2 cm/año.
Beneficios	<i>Talla:</i> mejoría en 7-10 cm la talla final ($\Delta 0.5-1.5DE$). Duración ideal mínima del tratamiento: 3-4 años. Objetivo razonable: mejora 1 cm/año de tratamiento. - Variables predictivas (+): talla al inicio del tratamiento, edad de inicio, respuesta en 1º año, talla genética, dosis, tiempo de tratamiento antes de la inducción de la pubertad. - Mejora proporciones corporales excepto el tamaño de los pies (muy grandes). <i>Metabólicos:</i> reduce masa grasa e incrementa masa magra, mejora TA, incrementa colesterol-HDL. No afecta a nivel cardiológico ni en la densidad mineral ósea.
Efectos 2º	<i>Metabólicos:</i> aumento de insulinoresistencia con cierta persistencia tras el tratamiento (hasta 5 años). La HbA1c se eleva sin ser generalmente patológica Riesgo de edemas, cifoescoliosis (10-20%) , epifisiolisis femoral (descrita también sin GHr), hipertensión intracraneal.
Seguimiento	Auxológico, IGF1 ($\leq 2DE$), BP3, edad ósea, HbA1c, TSH, T4L, anticuerpos antitiroideos, marcadores de enfermedad celíaca (anual).

Guerrero-Fdez et al. Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Endocrinología Pediátrica



Comunidad
de Madrid

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



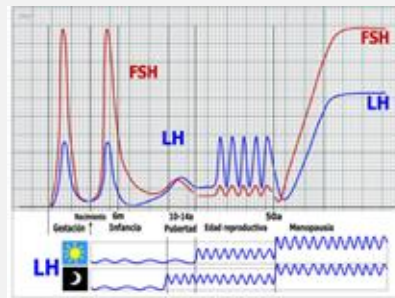
Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Endocrinología

Terapias endocrinológicas: esteroides sexuales



Justificación	90% presentan insuficiencia ovárica con amenorrea 1º. Un 15% de los ST 45X0, y hasta un 30% de mosaicos, inician pubertad espontánea, aunque suele detenerse en Tanner II-III. Un 6% presenta ciclos regulares.
Inicio	Idealmente con edad cronológica de 11-12 años (y si elevación de FSH/LH). En caso de no existir signos de fallo ovárico (aumento de FSH y LH), valorar observación si la pubertad se inicia espontáneamente con inicio de terapia estrogénica en el futuro.
Fin	Hasta 50-51 años (edad media de menopausia).
Beneficios	<i>Prepuberal:</i> desarrollo de caracteres sexuales secundarios, maduración del útero, inicio de la menstruación, aumento de la velocidad de crecimiento, completar adquisición de masa ósea y maduración psicológica, y ajuste social de la paciente. <i>Tras la pubertad y en la mujer adulta:</i> paliar las complicaciones cardiovasculares, osteoporosis y los síntomas derivados del déficit de estrógenos (flushes, sequedad vaginal, etc). Menor aterogénesis y obesidad central. La vía transdérmica mejora HDL y densidad mineral ósea lumbar. <i>Neurocognitivo:</i> mejoran la función cognitiva, la memoria verbal y no verbal, motricidad, ejecución, procesamiento visu-espacial, aritmético. Mejoría de hipertransaminasemia. La hipertransaminasemia no contraindica la terapia estrogénica. Tras retirada aumento de riesgo cardiovascular y cáncer de mama.
Efectos 2º	Riesgo de tromboembolismo (menor en uso transdérmico). No demostrado que aumente el riesgo de cáncer de mama.



Comunidad
de Madrid

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



Guerrero-Fdez et al. Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Endocrinología Pediátrica



Comunidad
de Madrid

Objetivos clínicos

Tanner II
E <13
pg/mL

Tanner III
E 12-30
pg/mL

Tanner IV
E 30-120
pg/mL

Tanner IV-V
E 100-150
pg/mL

Semestres	17β-estradiol (alternativas)		Progesterona
	Estradiol transdérmico (de elección)	Estradiol micronizado VO	
<i>Primer</i>	Possibilidades: - 3,125 µg (1/8 parche de 25µg) cada 72 horas. - 6,25 µg (1/4 parche de 25µg) durante 72 horas y descanso el resto de semana. - Sólo uso nocturno (descanso durante el día): 6,25 µg cada 72 horas ó 0,05 µg/kg (si preocupación por mama y buena talla 0,1 µg/kg/día).	0,25 mg cada 48h ó 5 µg/kg/día	Introducir tras 18 a 24 meses de tratamiento con estrógenos, cuando aparezca el primer sangrado espontáneo y grosor endometrial ecográfico > 4-8 mm Duración: 10-12 días al mes*
<i>Segundo</i>	6,25 µg (1/4 parche 25 µg) cada 72 horas ó 0,1 µg/kg cada 72 horas.	0,5 mg cada 48h ó 0,25 mg cada 24h	
<i>Tercer</i>	12,5 µg (1/2 parche de 25 µg) durante 3 días y 6,25 mg el resto de días ó 0,2 µg/kg cada 72 horas.	0,5 mg cada 24h	
<i>Cuarto</i>	12,5 µg (1/2 parche 25 µg) cada 72 horas	0,5 mg y 1 mg alternando	
<i>Quinto</i>	25 µg (1 parche 25 µg) cada 72 horas	1 mg cada 24h	
<i>Sexto</i>	37 µg (1 parche y medio 25 µg) cada 72 horas	1,5 mg cada 24h	
<i>Adulta (terapia de mantenimiento)</i>	50 - 100 µg al día* * Máx 200 mcg	1-2 mg cada 24h	Preparados posibles: ▪ Parche combinado 17-beta-estradiol combinado con noretisterona administrado secuencialmente (28 días). ▪ Progesterona micronizada oral: 100 mg/día VO con parche de estrógeno de 25 µg, 200 mg/día VO con parche de estrógeno 50 µg (nocturno, pues da somnolencia). Mayores dosis en obesas o en aquellas con abundante flujo menstrual (> estradiol en tejidos periféricos) ▪ Vaginal: 50 mg/día (menor somnolencia que vía oral) ▪ Acetato de medroxi-progesterona: 5-10 mg al día VO.



Comunidad de Madrid

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



Guerrero-Fdez et al. Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Endocrinología Pediátrica



Comunidad de Madrid

CASO CLÍNICO 2



Comunidad
de Madrid

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

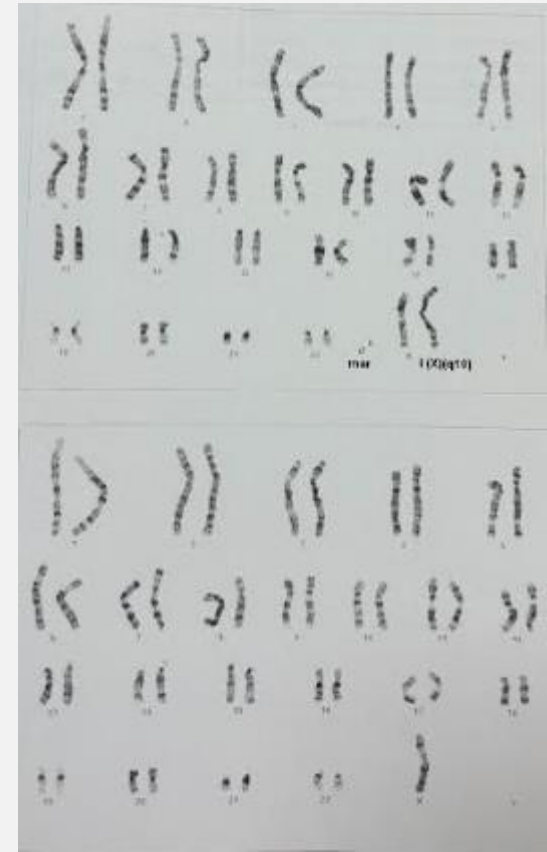


Comunidad
de Madrid

CASO CLÍNICO 2

Remitida a los 3 años con este cariotipo:

45X0 60%; 47,i(X)(q10)+mar(32%); 46i(X)(q10)(8%)



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Antecedentes personales

- EMBARAZO: Preeclampsia durante el 3º trimestre. CIR desde la semana 35.
- PARTO: Cesárea a las 37 + 6 semanas. PRN: 2.300 gr (p5; -1,75 DE). LRN: 45 cm (p2; -2,09 DE).
- PERIODO NEONATAL: Ingreso en Unidad de Neonatología. Ictericia no isoimmune durante 7 días realizándose **cariotipo** (plagiocefalia+ rasgos particulares): 45X0 60%; 47,i(X)(q10)+mar(32%); 46i(X)(q10)(8%)
- Lactancia artificial.
- Desarrollo pondero-estatural: peso (p25), talla (p10-25), curva ascendente.
- Desarrollo psicomotor: leve retraso motor y dificultad para socializarse.
- Realizado estudio básico ORL: otoscopia: conductos auditivos muy estrechos, tímpanos íntegros, no alteración en oído medio.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Antecedentes familiares

- Madre: 36 años. Sana. Talla 168 cm. Menarquia a los 11 años. GAV: 2-0-1.
- Padre: 38 años. Sano. Talla: 171 cm. Pubertad no recuerda.
- ***Talla padre: 171 cm (p16, -1.01 DE). Talla madre: 168 cm (p74, 0.65 DE). Talla diana: 163 ± 5 cm (p43, -0.18 DE).***



Comunidad
de Madrid

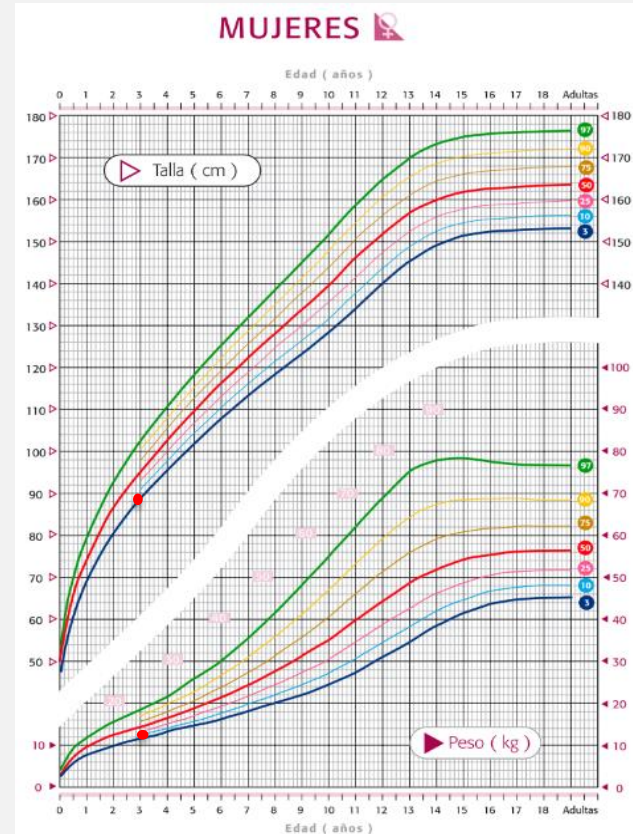
Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Exploración física (3 años)

- **Peso:** 12.65 kg (p14, -1.1 DE)
- **Talla:** 89.5 cm (p5, -1.65 DE)
- **IMC:** 15.79 kg/m² (p49, -0.04 DE)
- Epicantus, cara triangular, cuello corto. Cubito valgo. Mamilas separadas
- ACP NORMAL
- Abdomen: normal
- Tanner 1, infantiles femeninos, normales.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

- **Análisis:**

Sistemáticos de S/O: Normal.

F tiroidea: TSH 2,65 μ UI/ml; T4 libre 1,34 ng/dl;

Ac. Antitiroglobulina 12,3; Ac. Antiperoxidasa 13,85 UI/ml

Inmunología: IgA en suero 130 mg/dl. Ac antitransglutaminasa Ig A: negativo.

IGF 1: 78 ng/ml. **BP3:** 3,63 μ g/ml.

HbA1c: 5,4 %.

- **Edad ósea:** 3 años (acorde)



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

- **Cardiología:** válvula Aórtica bicúspide (revisión en 2 años)
- Búsqueda de restos de **cromosoma Y:** negativo
- **ORL:** DTT por OMA repetición.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

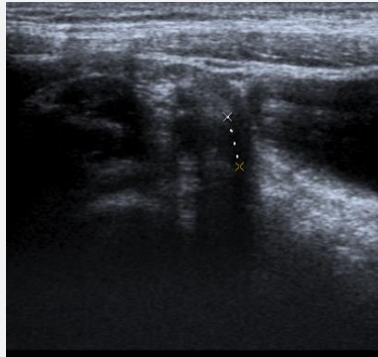
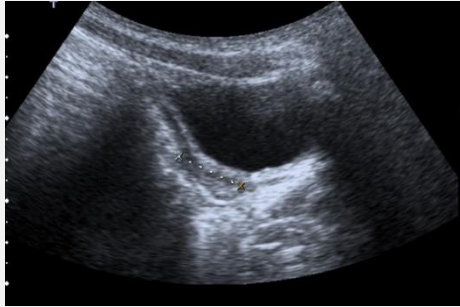
- **Ecografía abdomino-pélvica:**

Riñón que cruza línea media (en herradura) con mínima ectasia calicial (4 mm) de ambos polos renales.

No se visualizan alteraciones parenquimatosas.

Útero de morfología prepuberal que mide 16 mm de eje longitudinal.

Los ovarios se visualizan con dificultad por escasa repleción vesical y miden aproximadamente 7 y 9 mm de eje longitudinal.



Comunidad
de Madrid

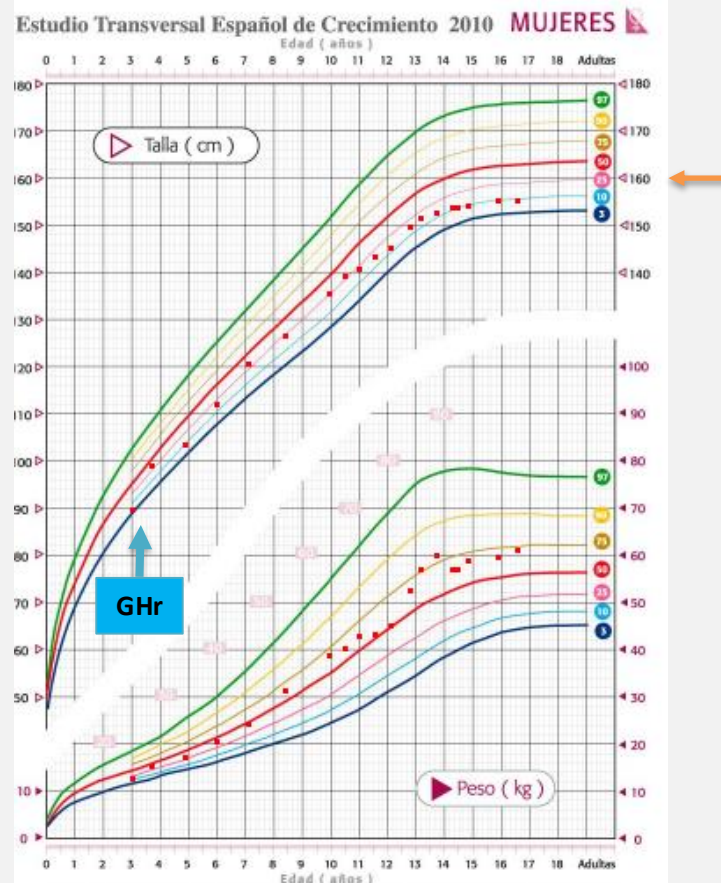
Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Evolución

Inicia GHr: 0,040-0,045 mg/kg/día sc



Comunidad
de Madrid

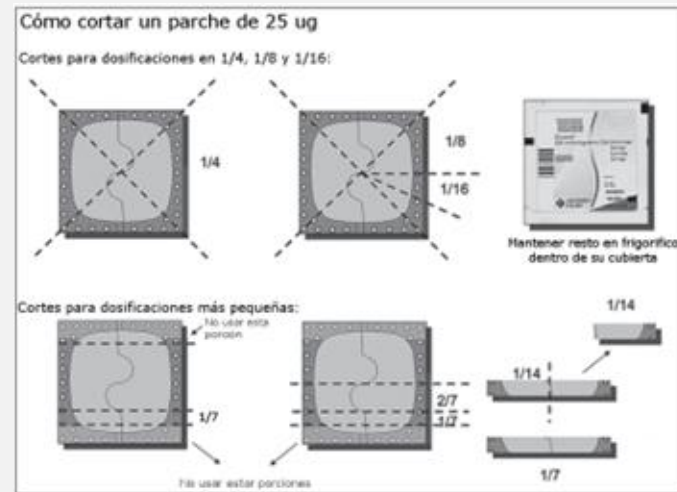
Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Evolución

- 11 años:
 - **FSH 157,13 mUi/ml**
 - **LH 41,94 mUi/ml**
 - Estradiol 17 pg/ml
 - Edad ósea: 11 años



- Inicia parche de estrógeno 25ug: 1/8 parche cada 72h



Comunidad
de Madrid

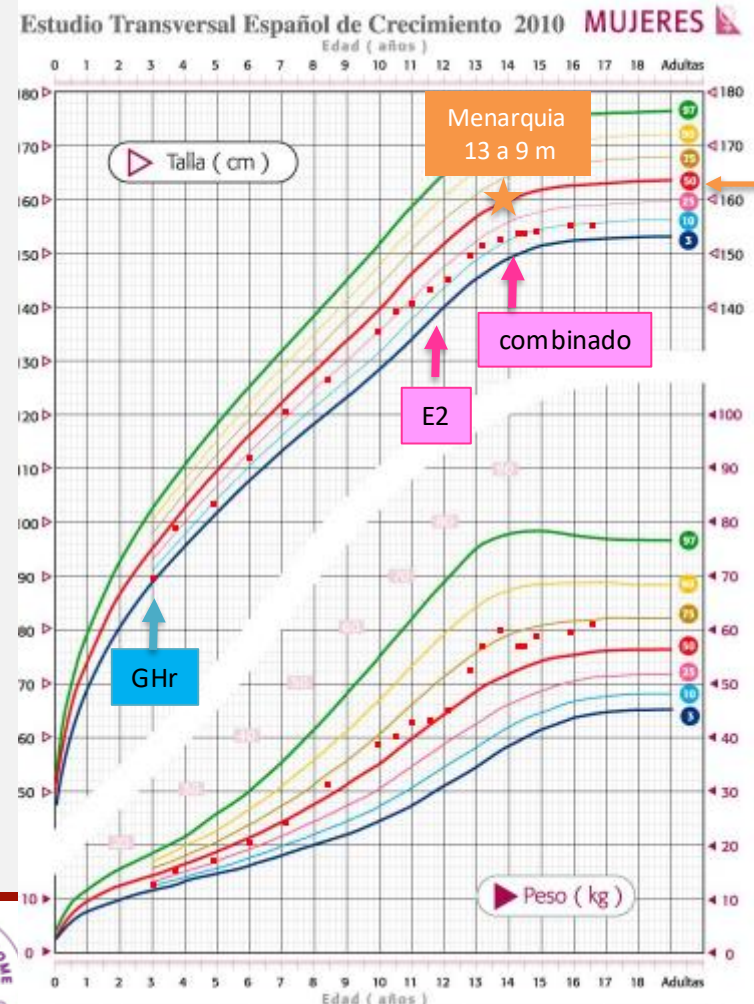
Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Evolución

- Adecuada VdC con GHr
- Inicia parche de estrógeno 25 ug/24h:
 - 1/8 parche nocturno x 6 m
 - 1/4 parche x 6 m
 - 1/2 parche x 6 m
 - 1 parche completo x 6 m
- Inicia manchado: combinado
 - Parche combinado (Estalis sequidot ⁽¹⁾): 2/2sem Progyluton⁽²⁾: 21+7



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Pubertad

Edad	Tto	Pubertad	Talla	Edad ósea
11 a 8 m	E 3,12 mcg	T1	143,4	EO11
12 a 1 m	E 6,25 mcg	T2	145,1	
12 a 9 m	E 12,5 mcg	T2	149,6	11,5
13 a 1 m	E 25 mcg	T3	151,4	13
14 a 3 m	E 37,5 mcg + progestágenos	T3	153,8	13,5
14 a 9 m	RETIRADO GH	T5	154	15
16 a 6 m	E 50 mcg + progestágenos	T5	155,3	



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Diagnósticos

Síndrome de Turner mosaico:

45X0 60%; 47,i(X)(q10)+mar(32%); 46i(X)(q10)(8%)

- Talla baja
- Hipogonadismo hipergonadotrofo
- Riñones en herradura.
- Válvula aórtica bicúspide.
- Antecedente de otitis. Audición normal



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Cardiología

Al diagnóstico (incluido intraútero)

Exploración cardiológica completa: auscultación cardíaca, 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



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

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



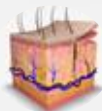
Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Dental

Desde infancia, cada 6-12 meses



Piel

Anual

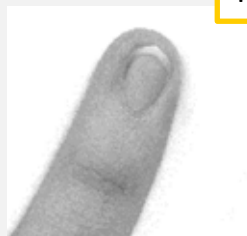
D atópica, seborreica
Psoriasis, d contacto
Vitíligo
Alopecia areata
Queloides



Nevus



Queloides



19-73% uñas hiperconvexas



18-25% cuello alado



12-27% linfedema



Comunidad
de Madrid

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

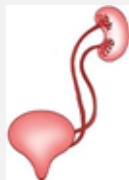


Comunidad
de Madrid

Seguimientos específicos



Renal



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

Ecografía al diagnóstico

Uroanálisis (proteinuria): agenesia renal, hipoplasia bilateral y riñones en herradura// ITUS, HTA



Neurología/psicología

Evaluación neuropsicológica completa entre los 5 y 11 años de edad, y ante transiciones escolares importantes. Evaluaciones anuales de salud mental y adaptación social.



Traumatología

Exploración física de escoliosis anualmente hasta completar la madurez esquelética



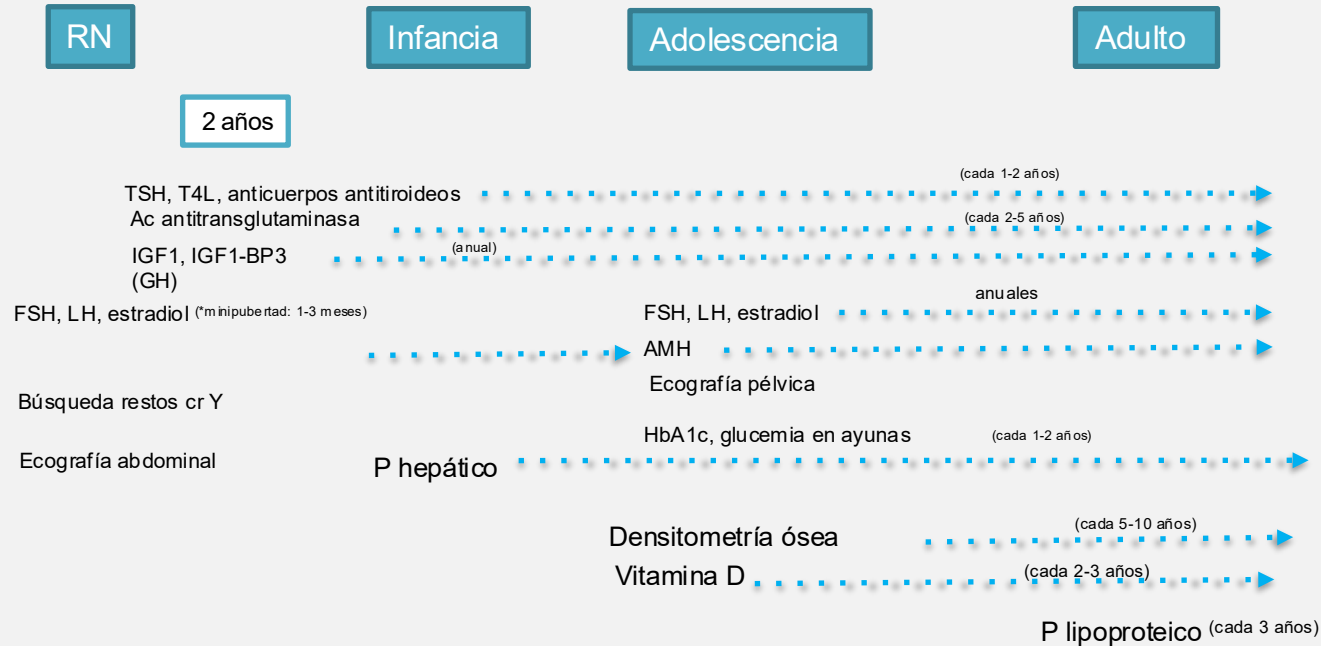
Comunidad
de Madrid

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

Otoscofia

(a anual)

Otoscofia

Timpanometría

(a anual)

Timpanometría

(cada 2-3 años)

(a adultos cada 5 años)

Audiometría

Oftalmología

Genética

Dental

Piel

(cada 6-12 meses)

(a anual)



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

CASO CLÍNICO 3



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

CASO CLÍNICO 3

Remitida a los 7 años 7 meses por hipertirotropinemia en contexto de enfermedad celíaca

TSH	5,47 *	μUI/mL	(0,66-5,24)
T4 LIBRE	1,07	ng/dL	(1,02-1,71)
ANTICUERPOS ANTITIROGLOBULINA	<15,0	UI/mL	(<60,0)
ANTICUERPOS ANTIPEROXIDASA	<28,00	UI/mL	(<60,00)



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Antecedentes personales

- Embarazo controlado. Parto vaginal, instrumental con fórceps a las 38 semanas.
- Edad gestacional: 38+0 s. Peso: 2660 g (p12, -1.21 DE). Longitud: 47 cm (p8, -1.47 DE).
- Diagnóstico a los 18 meses de enfermedad celíaca
- ORL: hipoacusia por otitis serosa crónica.
- Desarrollo psicomotor adecuado a su edad



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Antecedentes familiares

- Madre: 37 años. Sana. GAV: 1-0-1. Talla: 161 cm. Menarquia a los 14 años.
- Padre 38 años. Sano. Talla: 184 cm. Desarrollo puberal a los 14 - 15 años.

- Talla padre: 184 cm (p84, 1.02 DE). Talla madre: 161 cm (p31, -0.52 DE).
Talla diana: 166 ± 5 cm (p62, 0.32 DE)



Comunidad
de Madrid

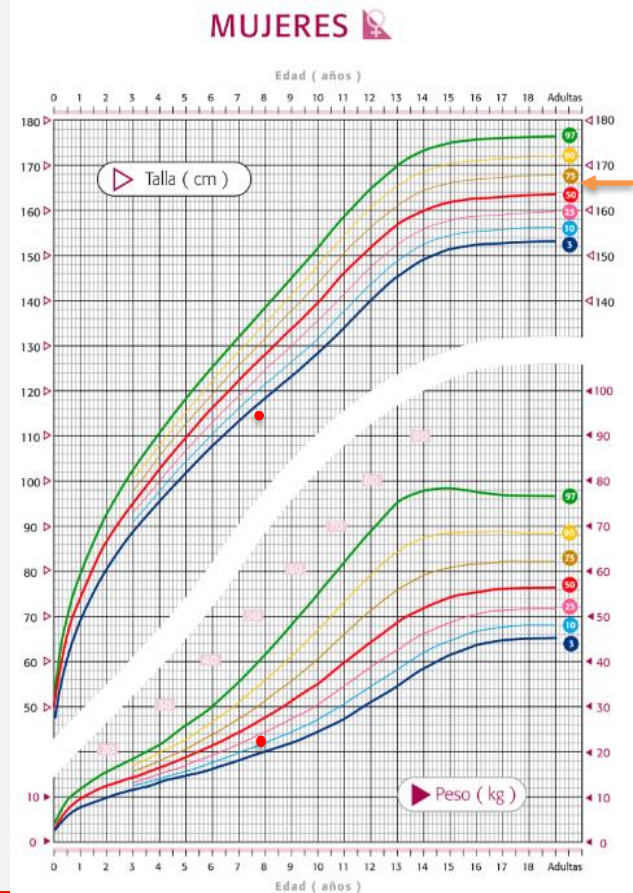
Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Exploración física (7 años 7 meses)

- Peso: 23 kg (p21, -0.81 DE).
- **Talla: 116 cm (p2, -2.07 DE).**
- IMC: 17.09 kg/m² (p51, 0.03 DE).
- Buen estado general. Bien hidratada, nutrida y perfundida.
- ACP: Normal.
- ABDOMEN: Normal.
- Desarrollo puberal: Genitales femeninos infantiles. No pubarquia ni axilarquia. Tanner I.



Comunidad
de Madrid

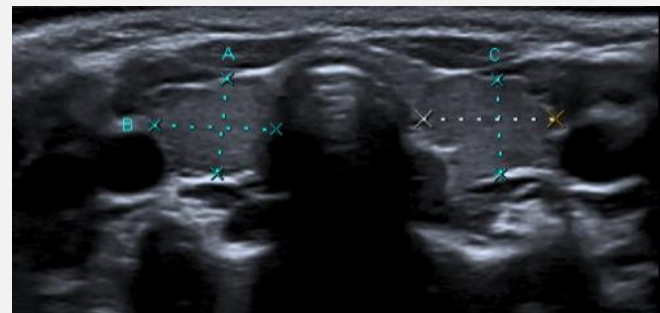
Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente
CONSEJERÍA DE SANIDAD



Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

- Análisis:
 - F tiroidea: TSH 2,65 μ UI/ml; T4 libre 1,34 ng/dl;
Ac. Antitiroglobulina 12,3; Ac. Antiperoxidasa 13,85 UI/ml
 - Factores de crecimiento normales.
- Ecografía tiroidea: LTD mide 30 x 7,7x 9 mm y LTI 25 x 7 x 9 ecogenicidad homogénea vascularización sin alteraciones



Pruebas complementarias

Cariotipo: 45X0/46XX (10/90%)



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Al diagnóstico en todos

CARIOTIPO



Actitud inicial

1

- **Exploración física:** soplos, tensión arterial de miembros superiores e inferiores. Caderas.
- **Análisis sangre:** véase *punto 1*.
- **Análisis molecular** para búsqueda restos de cromosoma Y (si + → realizar **gonadectomía**)
- **Ecografía renal-pélvica.**



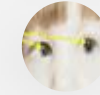
Endocrinología



Cardiología



Genética



Oftalmología



ORL



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Pruebas complementarias

- **Cardiología:** normal
- Búsqueda de restos de **cromosoma Y:** negativo
- **Ecografía abdomino-pélvica:**
 - Vejiga muy distendida sin alteraciones significativas.
 - Ovarios de tamaño y localización normal para la edad con escasos folículos.
 - Útero de morfología prepuberal normal.
 - Riñón en herradura sin dilatación de la vía excretora.
 - **CONCLUSIÓN: Riñón en herradura**



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

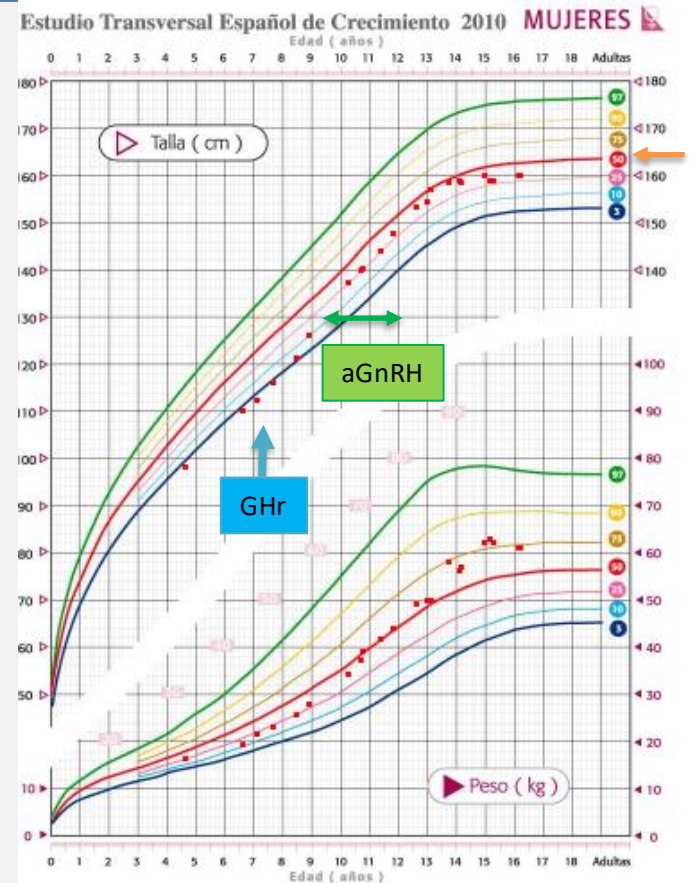
Evolución

- Inicia GHR: 0,040 mg/kg/día sc
- 8 años 9 meses: pubertad adelantada

Tanner II, EO 11-11.5 años

Pt 151 cm (BP) Td 166 cm

Hasta los 11 años/EO 12 años (duración 2 años)



Comunidad
de Madrid

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



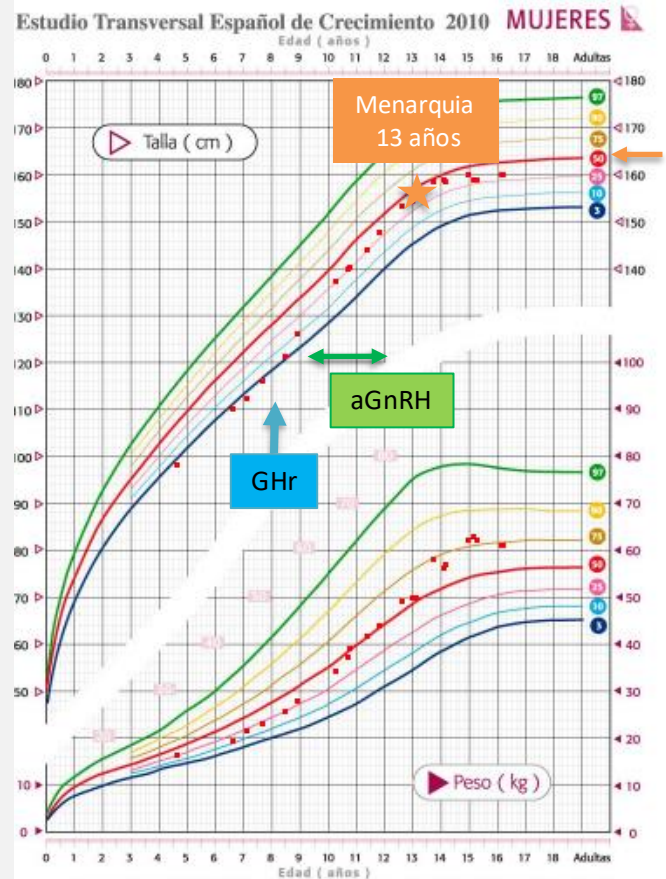
Comunidad
de Madrid

Evolución

13 años: menarquia espontánea

FSH 9,50 mUI/mL
LH 3,67 mUI/mL
ESTRADIOL 29 pg/mL

- Ecografía pélvica:
Ovario izquierdo menor que lo esperado, con escasos folículos.
No se identifica con claridad el ovario derecho
- RM pélvica:
Pequeños folículos en ambos anejos identificándose uno de mayor tamaño que mide 2,1cm



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Última consulta

16 años 2 meses.

- **Peso:** 60.9 kg (p61, 0.29 DE)
- **Talla:** 160 cm (p31, -0,52 DE)
- **IMC:** 23,79 kg/m² (p74, 0,66 DE)

Suspendida GHr a los 14,5 años de EO y EC

Menstruaciones regulares, perfil gonadal normal



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Diagnósticos

Síndrome de Turner mosaico:

45X0/46XX (10/90%)

- Talla baja (tto GHr)
- Antecedente de pubertad adelantada (tto aGnRH)
- Enfermedad celíaca
- Hipertirotropinemia intermitente
- Otitis de repetición
- Riñón en herradura



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Transición

- La transición de la atención pediátrica a la de adultos en las mujeres con síndrome de Turner (ST) es un proceso **planificado, estructurado e individualizado** que debe comenzar en la adolescencia temprana.
- Su objetivo es capacitar a la paciente para la autogestión de su salud, garantizar la continuidad asistencial y evitar el abandono del seguimiento médico durante la edad adulta.
- Se estima que solo un **4% de las mujeres adultas con ST** reciben de forma rutinaria todos los cribados médicos recomendados si no existe una transición organizada.
- Las guías recomiendan que la transferencia se dirija a un equipo adulto que cuente, como estándar mínimo, con un **endocrinólogo y un cardiólogo con experiencia en ST**.
- **Coordinador de transición:** se recomienda contar con la figura de un coordinador de cuidados.



Comunidad
de Madrid

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



Comunidad
de Madrid

Transición

Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting

Claus H. Gravholt,^{1,2,3,4} Niels H. Andersen,⁵ Sophie Christin-Maitre,^{6,7} Shanlee M. Davis,^{8,7} Anthonie Duijnhouwer,⁹ Aneta Gawlik,¹⁰ Andrea T. Maciel-Guerra,¹¹ Iris Gutmark-Little,¹² Kathrin Flescher,¹³ David Hong,^{13,14} Karen O. Klein,¹⁵ Siddharth K. Prakash,¹⁶ Roopa Kanakatti Shankar,¹⁷ David E. Sandberg,^{18,19} Theo C.J. Sas,^{20,21} Anne Skakkebaek,^{22,23,24} Kirstine Stochholm,^{25,26} Janiella A. van der Velden,²⁷ The International Turner Syndrome Consensus Group¹; and Philippe F. Backeljauw^{11,28}

Aspectos a verificar antes de transferencia

Salud cardiovascular	- Realizar prueba de imagen completa (eco, RM), - Monitorización TA
Salud neuropsicología y salud mental	- Evaluar el perfil cognitivo y social - Realizar cribado de ansiedad, depresión o TDAH - Brindar orientación sobre salud psicosexual.
Salud hormonal y reproductiva	- Terapia estrogénica a dosis adultas. - Asesorar sobre insuficiencia ovárica potencial, revisar las opciones de fertilidad
Salud otológica	Confirmar la realización de pruebas audiométricas
Comorbilidades metabólicas y óseas	- Análisis de cribado: función tiroidea, cribado de diabetes, enfermedad celíaca, enzimas hepáticas, perfil lipídico - Densitometría al finalizar crecimiento.



Comunidad
de Madrid

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

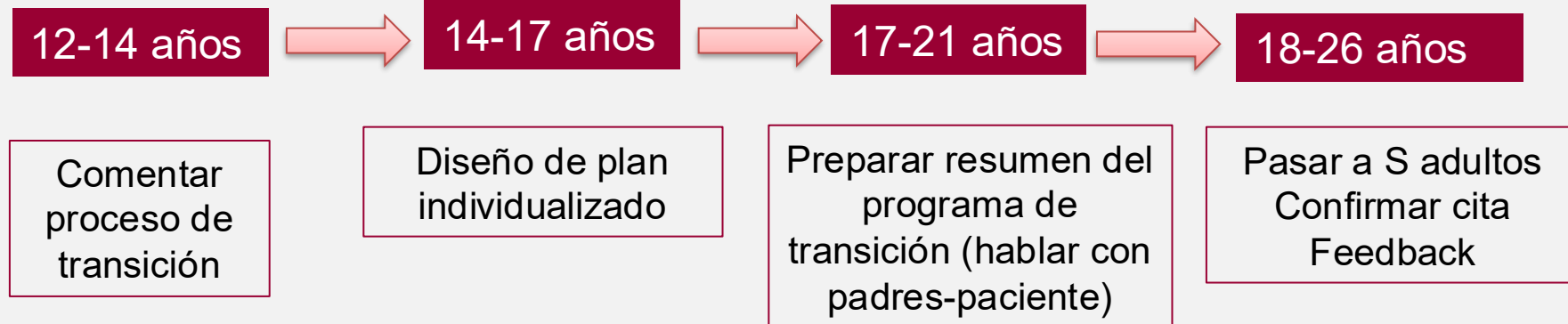


Comunidad
de Madrid

Transición

Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome
Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting

Claus H. Gravholt,^{1,2,3,*} Niels H. Andersen,⁴ Sophie Christin-Maitre,⁵ Shanlee M. Davis,^{6,7} Anthonie Duijnhouwer,⁸ Aneta Gawlik,⁹ Andrea T. Maciel-Guerra,¹⁰ Iris Gutmark-Little,¹¹ Kathrin Fleischer,¹² David Hong,^{13,14} Karen O. Klein,¹⁵ Siddharth K. Prakash,¹⁶ Roopa Kanakatti Shankar,¹⁷ David E. Sandberg,^{18,19} Theo C.J. Sas,^{20,21} Anne Skakkebaek,^{2,2,22} Kirstine Stochholm,^{1,23} Janiellie A. van der Velden²⁴
The International Turner Syndrome Consensus Group¹; and Philippe F. Backeljauw^{11,*}



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