



SALUD GINECOLÓGICA, PUBERTAD Y OPCIONES REPRODUCTIVAS EN EL SINDROME DE TURNER



Dra. SILVIA INIESTA PÉREZ

Jefa de Sección Ginecología y Obstetricia

Reproducción Asistida



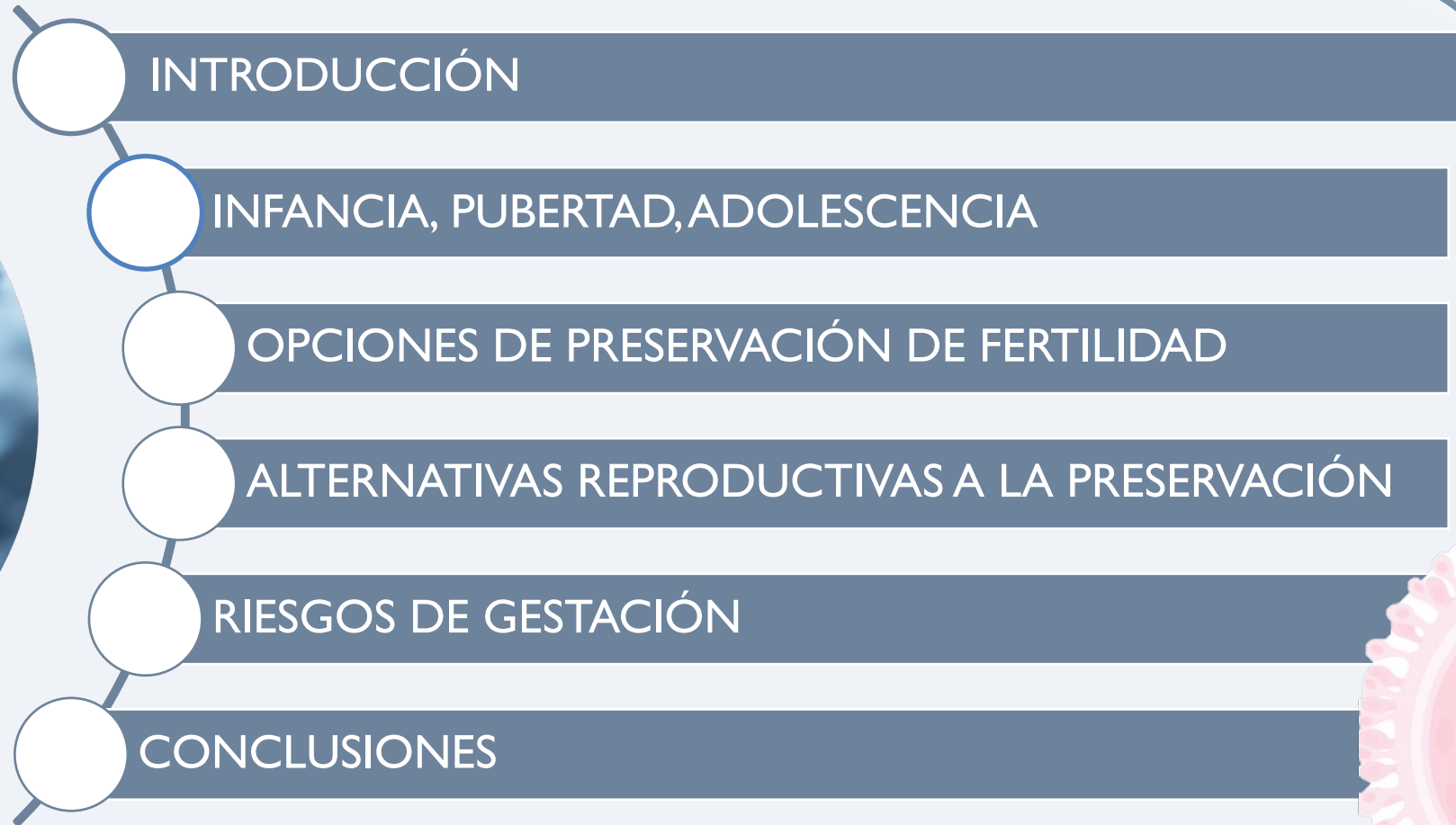
SaludMadrid

**Hospital Universitario
La Paz**

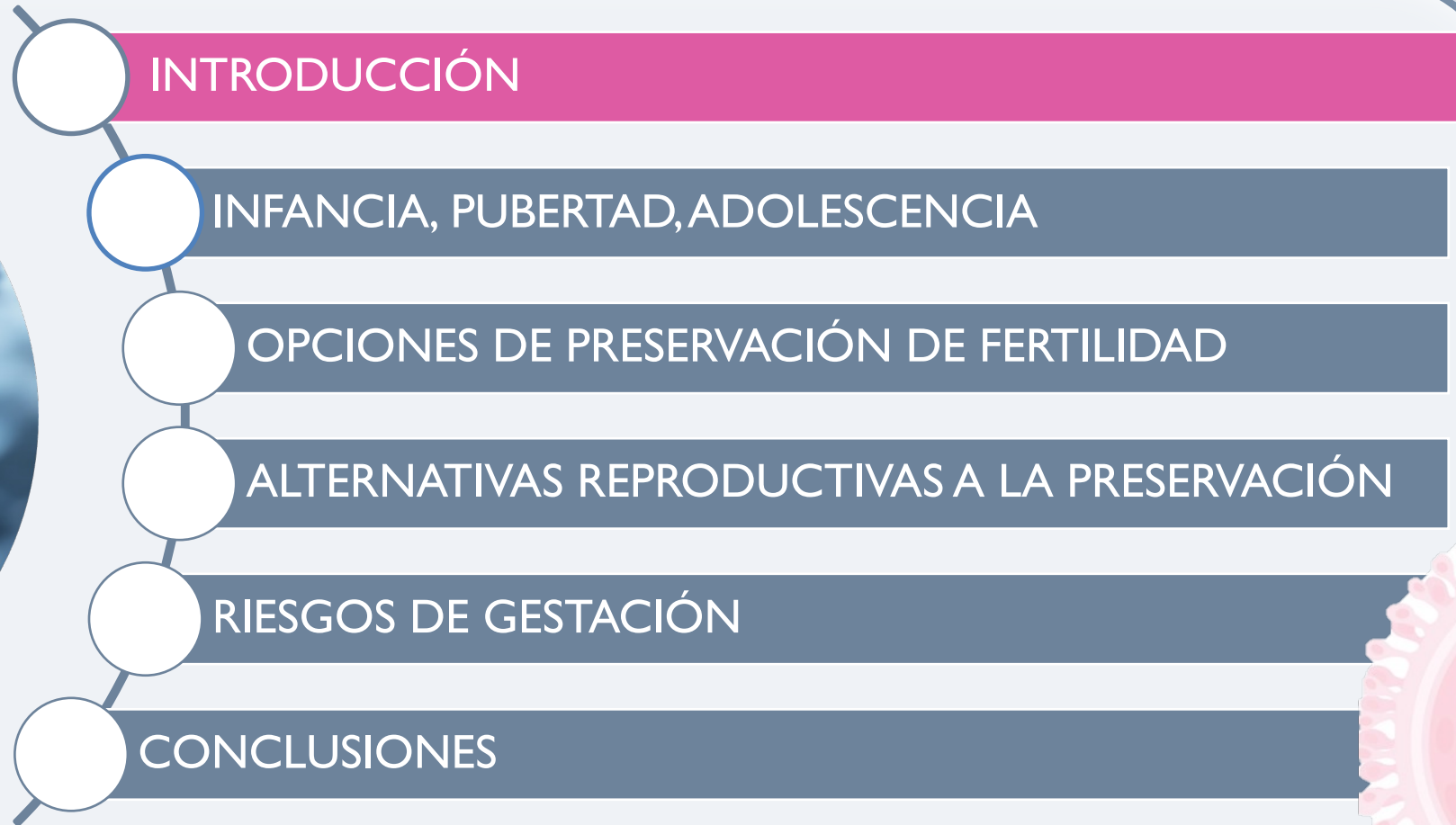
Hospital Carlos III
Hospital Cantoblanco

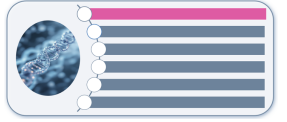


Seguimiento ginecológico en pacientes con Sdr Turner



Seguimiento ginecológico en pacientes con Sdr Turner

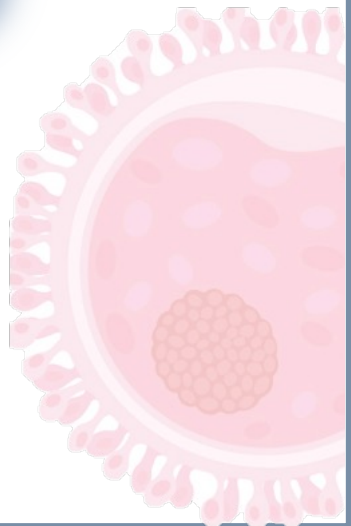




Características del Sdr de Turner

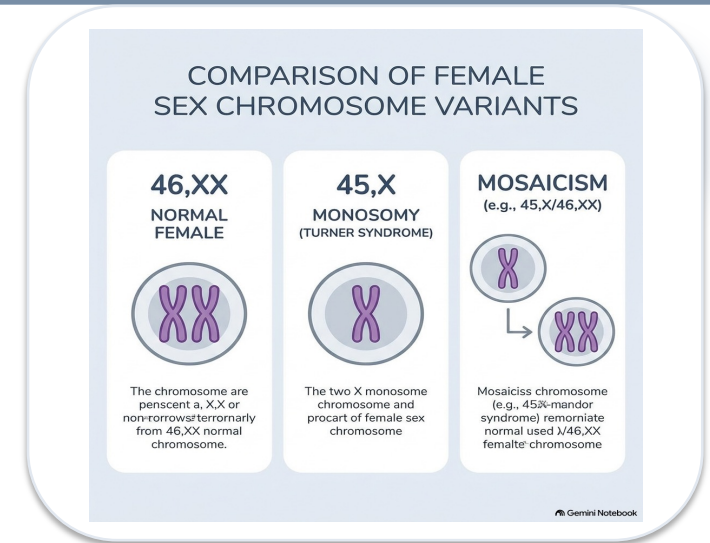
- Anomalía cromosómica común

Alteración genética que afecta aproximadamente a 1 de cada 2.000-2.500 mujeres nacidas vivas, caracterizada por la ausencia completa o parcial de un cromosoma X.



Características del Sdr de Turner

- Anomalia cromosómica común
- Variabilidad genotípica

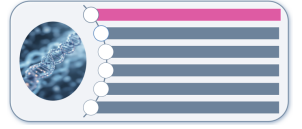


Monosomía clásica (45 XO completa): disgenesia ovárica. IOP temprana

Mosaico (45X0/46XX): reserva residual variable

Delecciones Xq: asociadas con IOP

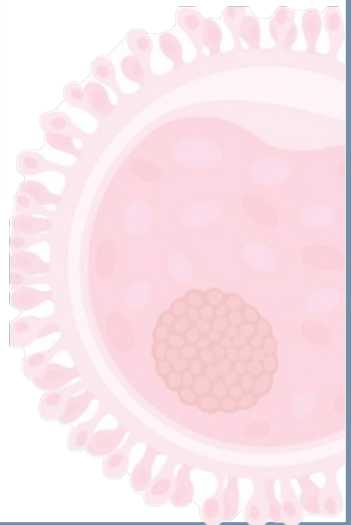


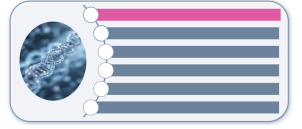


Características del Sdr de Turner

- Anomalía cromosómica común
- Variabilidad genotípica
- Variabilidad clínica

Las manifestaciones clínicas varían significativamente según el cariotipo, siendo generalmente menos severas en mujeres con cariotipo mosaico

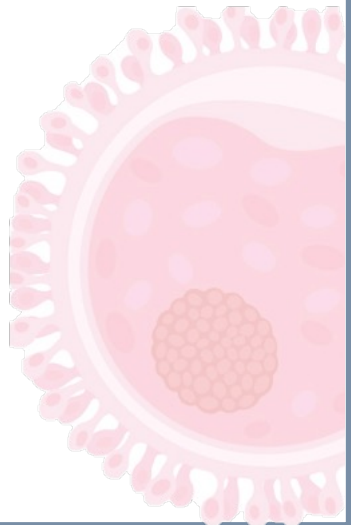


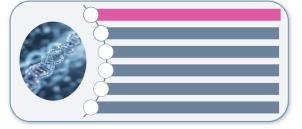


Características del Sdr de Turner

- Anomalía cromosómica común
- Variabilidad genotípica
- Variabilidad clínica
- Insuficiencia ovárica prematura / infertilidad

Riesgo extremadamente alto
70-80% sin desarrollo puberal espontáneo
90% presentan amenorrea primaria
Reserva ovárica agotada antes de la edad adulta (mayoría)



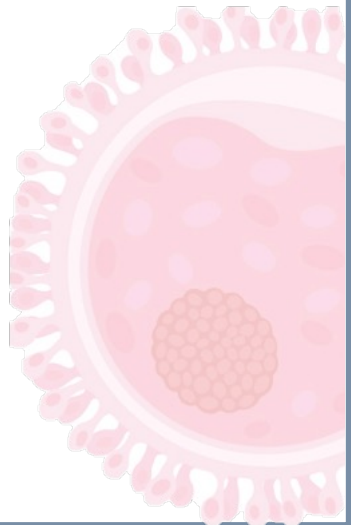


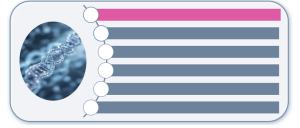
Características del Sdr de Turner

- Anomalía cromosómica común
- Variabilidad genotípica
- Variabilidad clínica
- Insuficiencia ovárica prematura / infertilidad
- Mecanismos de pérdida folicular

Células germinales disminuyen significativamente a mitad de la gestación

Apoptosis acelerada de las células germinales

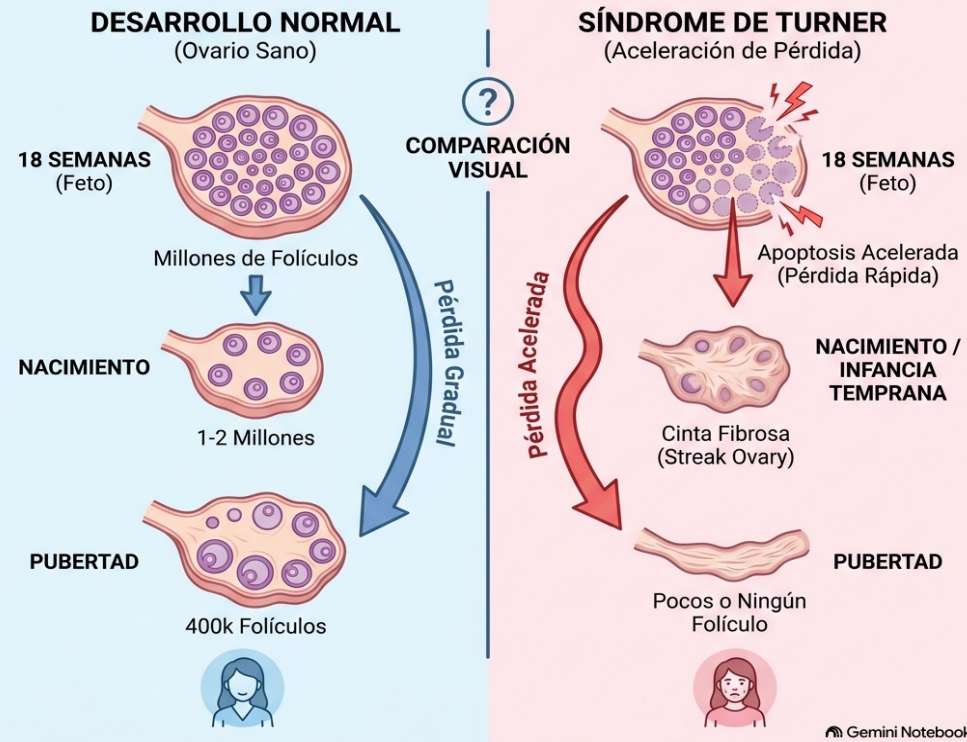




¿Por qué se agotan los folículos en pacientes con ST?

DEPLECIÓN FOLICULAR: SÍNDROME DE TURNER VS. DESARROLLO NORMAL

Información para Pacientes: Entendiendo la Reserva Ovárica

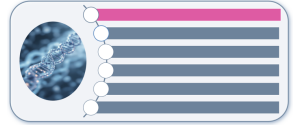


Desarrollo Fetal Normal (46,XX)

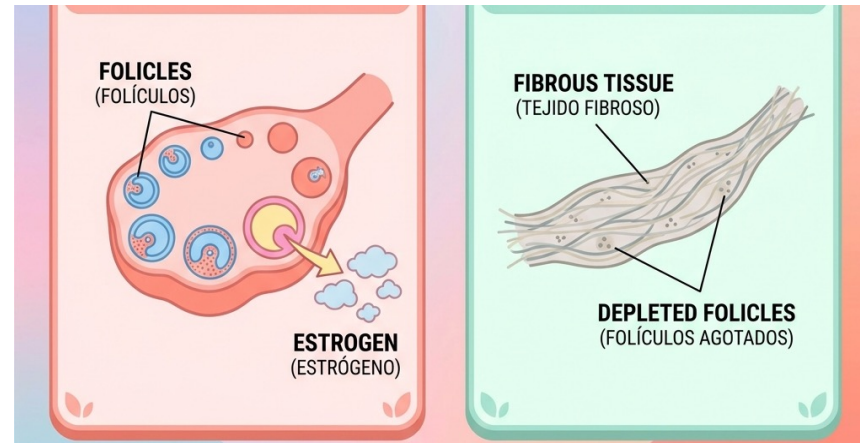
- Pico folicular de 5 a 7 millones de óvulos a las 18-20 semanas gestacionales.
- Atresia fisiológica gradual hasta nacer con 1 a 2 millones de folículos.
- Maduración folicular equilibrada gracias al par completo de cromosomas X.

Aceleración en Síndrome de Turner (45,X)

- Inscripción folicular normal hasta las semanas 12-15 de gestación.
- Desencadenamiento de Apoptosis (muerte celular) Acelerada a las 18 semanas.
- Desacoplamiento entre ovocito y células de la granulosa por falta del par X.



De la atresia folicular a la cintilla ovárica y al FOP



1. Gónadas en Cinta

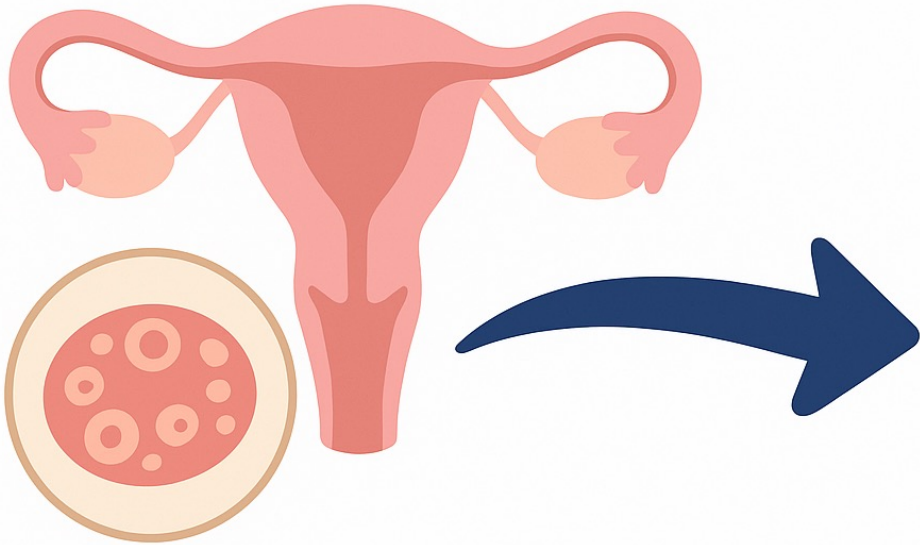
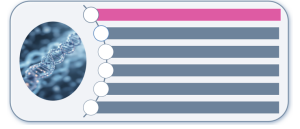
- Desaparición progresiva de los folículos ováricos.
- Sustitución del tejido funcional por estroma fibroso denso.
- Ausencia de producción natural de estrógenos y progesterona.

2. Elevación de FSH y LH

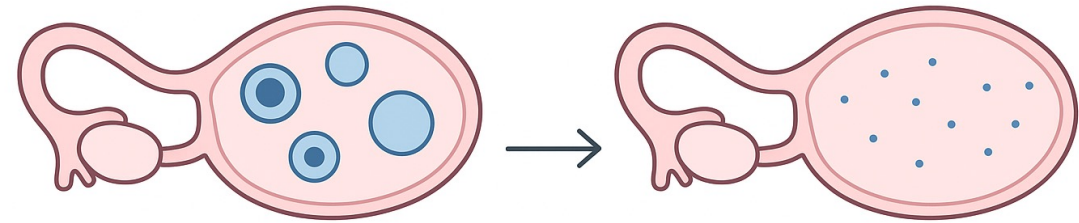
- La hipófisis no detecta estrógenos en la sangre.
- Aumenta la liberación de FSH (>40 UI/L) intentando estimular el ovario.
- Cuadro de Hipogonadismo Hipergonadotrópico.

3. Hipoplasia Uterina

- El útero no recibe la señal estrogénica para crecer.
- Permanece en tamaño infantil (volumen <1.5 cm³).
 - Requiere tratamiento hormonal para alcanzar tamaño adulto.



**APOPTOSIS FOLICULAR EXTENSA Y
ACELERADA**



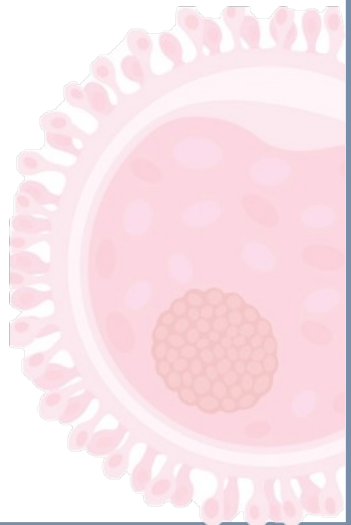
Normal ovary

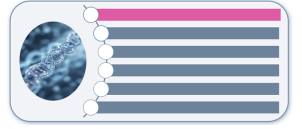
Ovary with
Turner Syndrome

Follicular depletion

INSUFICIENCIA OVÁRICA PREMATURA

Sólo 1/2 pubertad espontánea
<10% gestación espontánea
Doble tasa de aborto





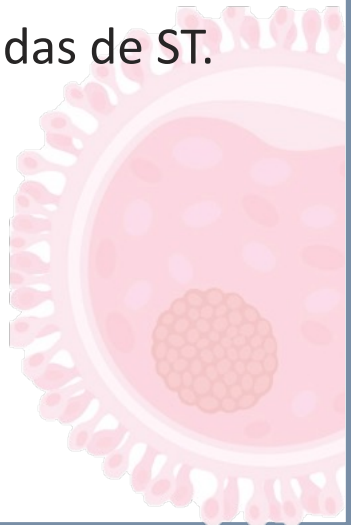
Características del Sdr de Turner

Embarazos espontáneos

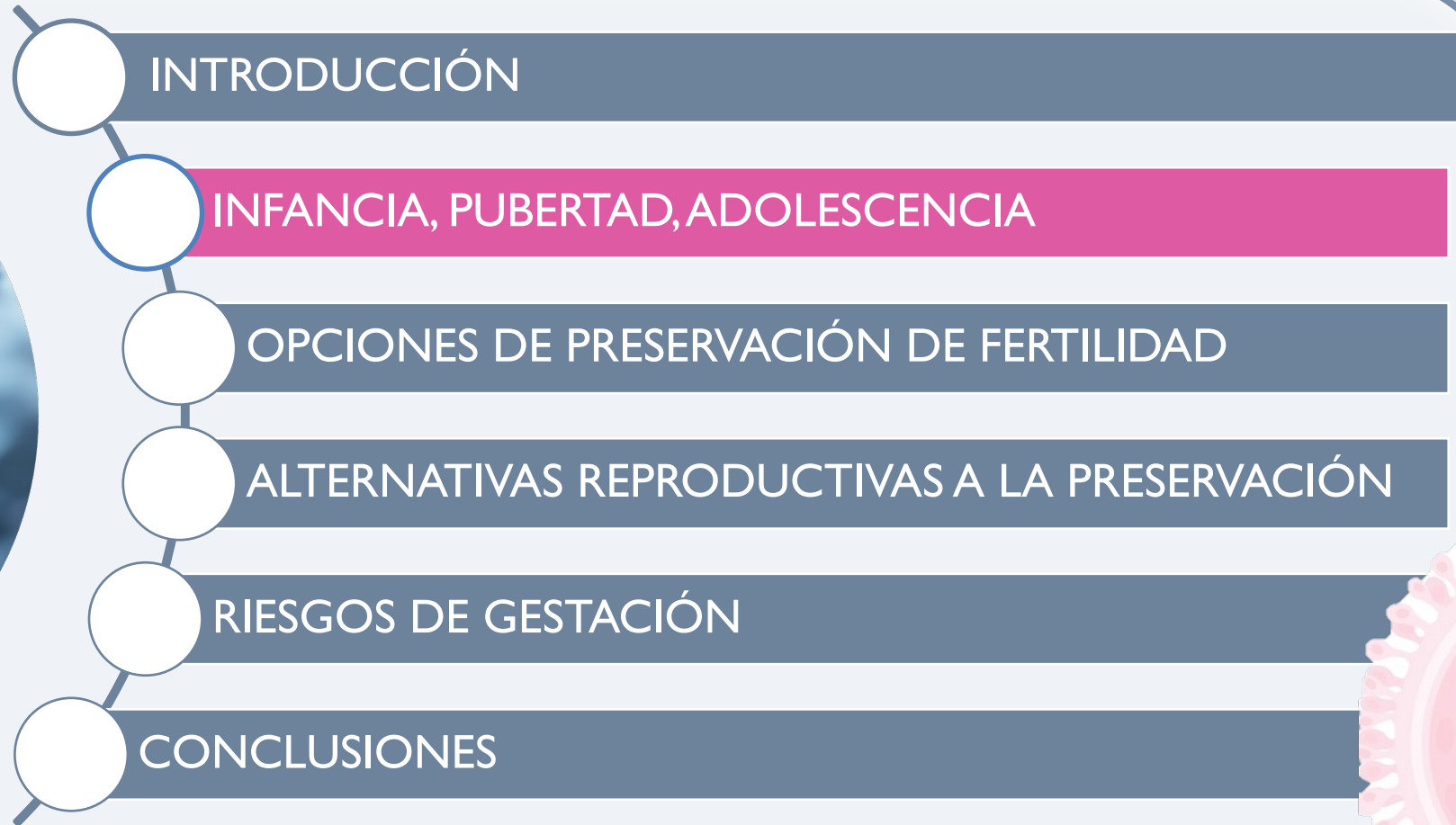
<10% (3-5%)

De pacientes con ST logran un embarazo de forma natural

La infertilidad representa un desafío persistente y significativo para las mujeres diagnosticadas de ST.



Seguimiento ginecológico en pacientes con Sdr Turner





Pubertad Espontánea vs. Necesidad de Inducción Hormonal

~30%

Telarquia Espontánea

Inicio espontáneo de desarrollo mamario (frecuente en mosaicos)

10 - 20%

Menarquía Espontánea

Presentan alguna regla natural antes del agotamiento

~70%

Inducción Necesaria

Requieren tratamiento de reemplazo hormonal para la pubertad

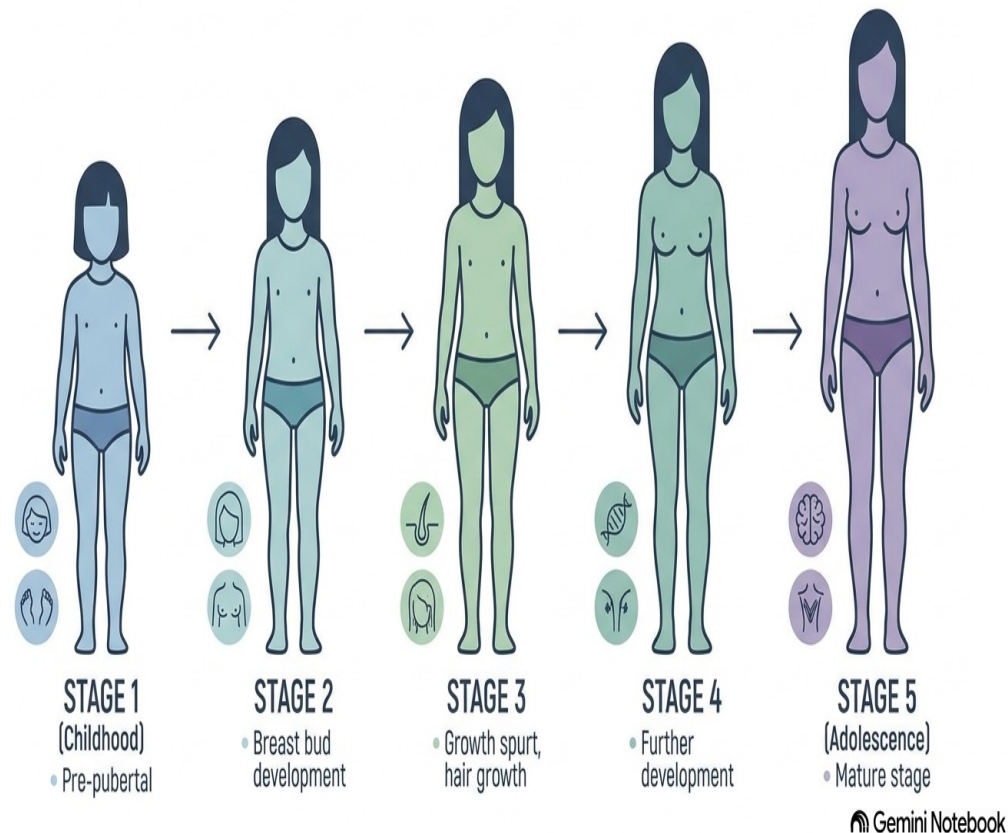
Evolución Clínica y Puntos Clave para la Familia

- Incluso en niñas con inicio puberal espontáneo, la mayoría evolucionará a Insuficiencia Ovárica Prematura (IOP) en la juventud.
 - El embarazo espontáneo es muy raro (2-8%), casi exclusivo de cariotipos mosaico 45,X/46,XX.
- Las gestaciones espontáneas conlleva alto riesgo de aborto (48%) y anomalías cromosómicas, requiriendo consejo genético.

Inducción Puberal: Momento Oportuno y Objetivos Principales



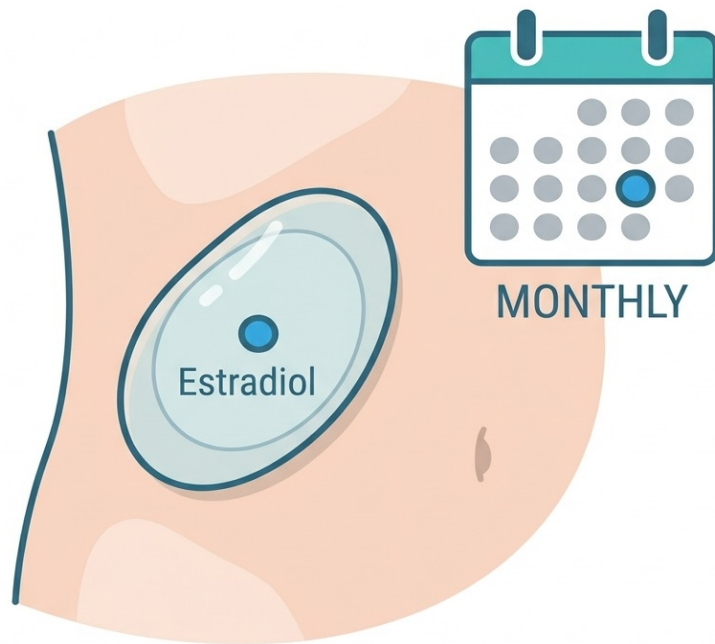
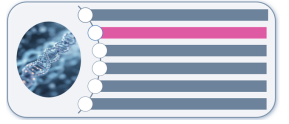
FEMALE PUBERTAL GROWTH STAGES: TANNER STAGES INFOGRAPHIC



Objetivos del Tratamiento Hormonal (11-12 años)

- ¿Cuándo Iniciar?: Entre los 11 y 12 años si la FSH está alta y AMH baja.
 - Desarrollo Mamario: Inducir maduración progresiva (Tanner 1 a 5).
- Desarrollo Uterino: Estimular el crecimiento de la matriz hasta volumen adulto ($>30 \text{ cm}^3$).
- Salud Ósea: Asegurar la fijación de calcio y alcanzar un pico de masa ósea óptimo.
- Bienestar Psicosocial: Permitir un desarrollo al ritmo de sus compañeras de edad.

Estrogenoterapia Transdérmica: Imitando a la naturaleza



Gemini Notebook

- **Vía de preferencia**

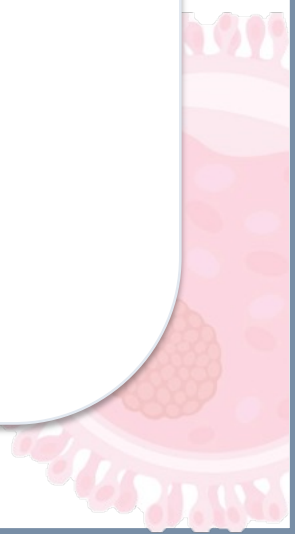
Utilizamos parches o gel de 17 β -estradiol natural aplicados directamente sobre la piel.

- **Protección hepática y vascular**

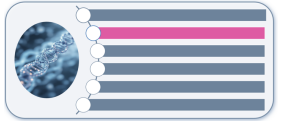
La vía transdérmica no recarga el hígado ni altera la coagulación, siendo mucho más segura que las pastillas.

- **Dosis en aumento gradual**

Iniciamos con dosis bajas y se va aumentando cada 6 meses durante 2-4 años.



Adición de Progesterona Micronizada para la Protección Endometrial



¿Cuándo Añadir la Progesterona?

- Tras el primer sangrado por privación o tras 18-24 meses de estrógenos solos.
- Racional: Los estrógenos solos hacen crecer la capa interna del útero (endometrio).
- La progesterona es indispensable para 'frenar' y madurar el endometrio.

Pauta Terapéutica Recomendada

- Progesterona Micronizada Natural: 200 mg/día por vía oral o vaginal.
 - Administración Cíclica: Durante 10 a 12 días cada mes.
- Resultado: Provoca menstruaciones ordenadas y previene la hiperplasia endometrial.

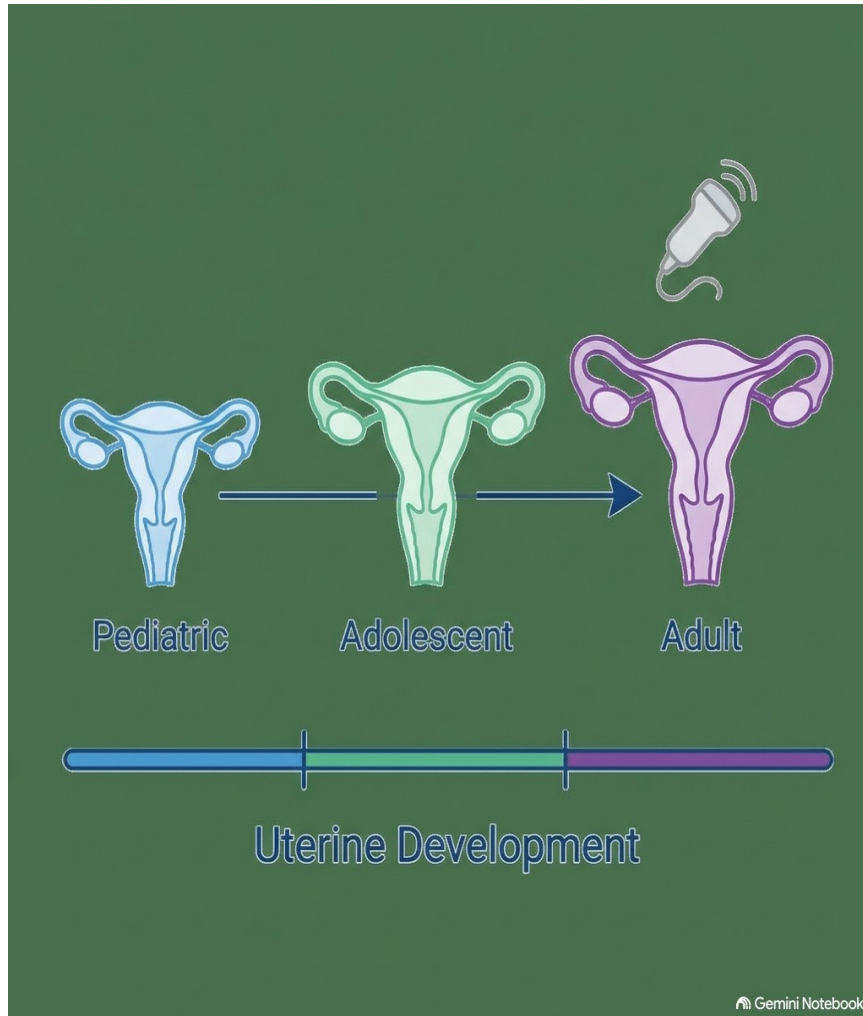
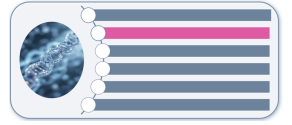
Protocolo de Estrogenoterapia. Escalada a lo largo de 2 a 4 años

Fase / Tiempo	Dosis Estradiol Transdérmico (TD)	Dosis Oral (Alternativa)	Objetivo Clínico
Año 1 (11-12 años)	6.25 - 12.5 µg/día (1/16 a 1/8 parche 100µg)	0.25 mg/día 17β-estradiol	Botón mamario (Tanner 2), imitar ritmo natural
Año 2 (12-13 años)	25 µg/día (1/4 parche de 100µg)	0.5 mg/día 17β-estradiol	Progresión mamaria (Tanner 3), estirón puberal
Año 3 (13-14 años)	50 µg/día (medio parche de 100µg)	1.0 mg/día 17β-estradiol	Maduración del estroma y del volumen uterino
Año 4 (Adulta)	100 - 200 µg/día (1-2 parches) o Gel 1.5-3mg	2.0 - 4.0 mg/día 17β-estradiol	Mantenimiento adulto + Adición de Progesterona

Nota Relevante Vía Transdérmica

- Se prefiere la vía transdérmica (parches/gel) porque evita el primer paso hepático y no aumenta el riesgo trombótico.

Monitorización Ecográfica del Desarrollo Uterino



> 30 - 40 cm³

Volumen Uterino Target

Objetivo de tamaño adulto para gestación futura

> 6 - 7 cm

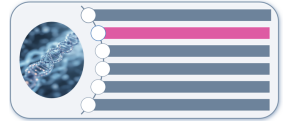
Longitud Uterina Adulta

Medición por ecografía o resonancia magnética

Relevancia Reproductiva del útero

- Un útero bien desarrollado reduce drásticamente el riesgo de aborto espontáneo y parto prematuro.
- Si al alcanzar la talla adulta el útero sigue pequeño, aumentar la dosis de estrógenos estimula su crecimiento sin afectar a la estatura.

Mantenimiento de la Terapia Hormonal (18 a 50-55 Años)



Salud Ósea

- Prevención de osteoporosis y fracturas.
- Mantenimiento de la masa mineral ósea lograda en la pubertad.

Protección Vascular

- Mejora del perfil lipídico (colesterol).
- Protección de la elasticidad de las arterias y salud cardíaca

Salud Urogenital

- Prevención de la sequedad vaginal.
- Mantenimiento de la flexibilidad y trofismo del tejido vaginal.

Calidad de Vida

- Estabilidad del estado de ánimo y energía.
 - Prevención del envejecimiento prematuro de los tejidos



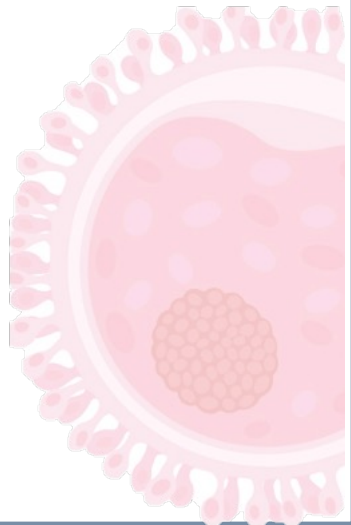
Salud Ósea: Monitorización Densitométrica y hábitos saludables

Densitometría Ósea (DXA)

- Realizar al finalizar la talla adulta (~18 años) y repetir cada 5-10 años.
- ¡Importante!: Ajustar el resultado a la estatura real de la paciente para no sobre-diagnosticar osteoporosis.

Nutrición y Estilo de Vida

- Vitamina D en sangre >30 ng/mL (suplementar si es necesario).
- Calcio diario (1000-1200 mg/día) a través de lácteos o dieta.
- Ejercicio físico regular con carga de peso (caminar, correr, saltar).



Transición a la Consulta de Adultos y Salud Sexual



Transición Guiada (16-18a)

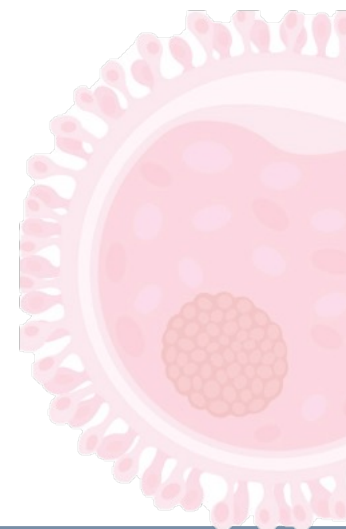
Paso coordinado de endocrinología pediátrica a ginecología de adultos para no perder el seguimiento.

Salud Sexual

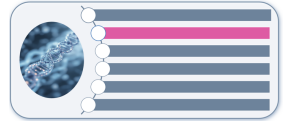
Con la dosis adecuada de estrógenos, la elasticidad y lubricación vaginales son completamente normales.

Consejo Anticonceptivo

En mujeres con mosaicismos pueden existir ovulaciones esporádicas sorpresivas; el consejo es parte de la consulta.



Evaluación de la Reserva Ovárica: La Hormona AMH



Gemini Notebook

- **Hormona Anti-Mülleriana (AMH)**

Es la proteína que producen los folículos activos del ovario. Se mide en sangre anualmente desde los 8-9 años.

- **Marcadores de reserva favorable**

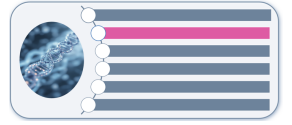
Niveles de AMH ≥ 0.1 a 0.5 ng/mL y FSH < 10 UI/L confirman la presencia de óvulos.

- **Ventana de oportunidad**

Detectar la reserva a tiempo permite valorar congelar óvulos o tejido antes de que se agoten.

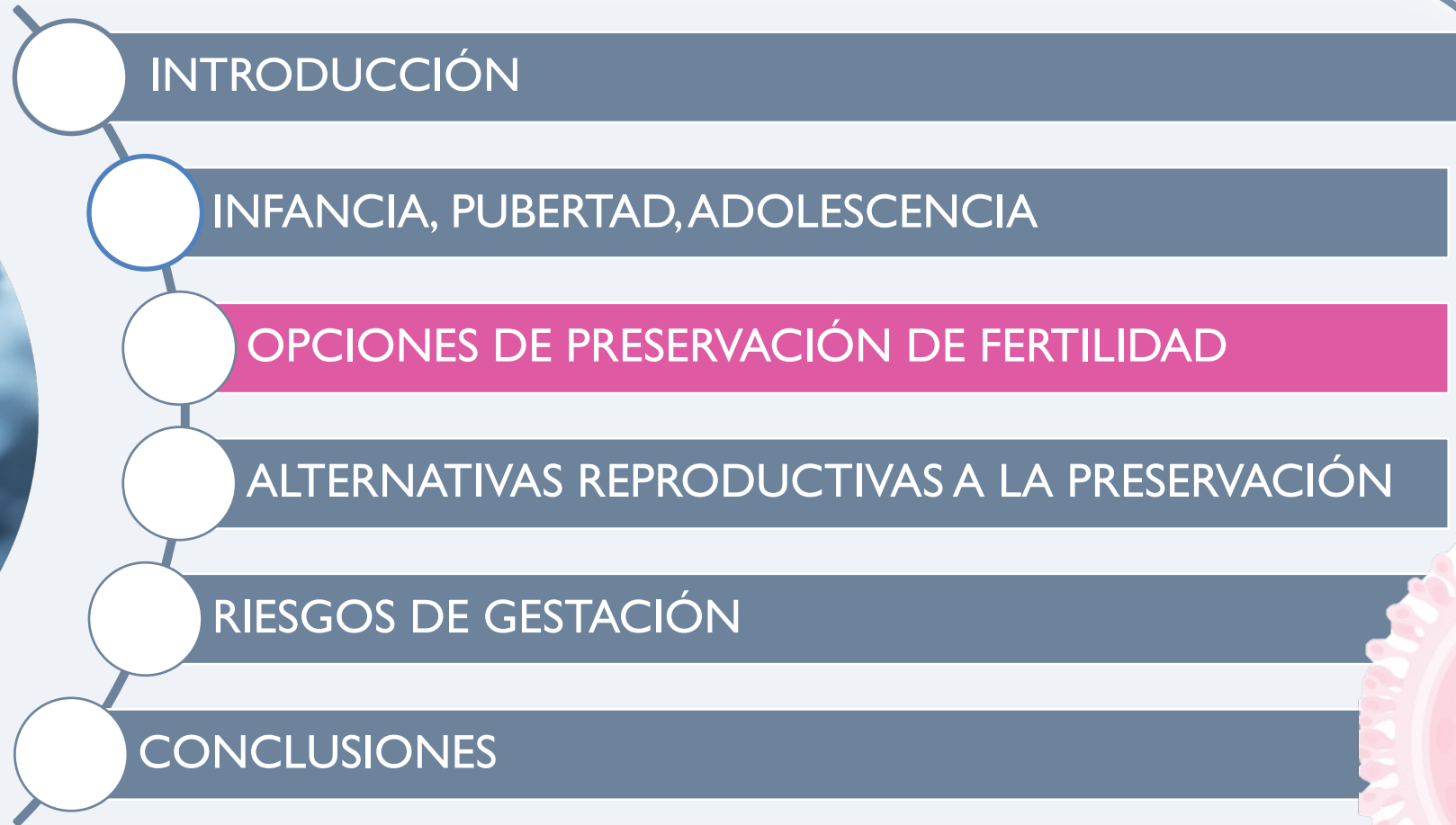


Calendario Práctico de Seguimiento Ginecológico



Etapa de la Vida	Analítica Hormonal	Pruebas de Imagen	Acción Clínica Clave
Infancia Tardía (8-11a)	AMH, FSH y LH anuales	Ecografía pélvica/ovárica	Evaluar reserva folicular y detectar fallo ovárico precoz
Adolescencia (11-18a)	FSH y Estradiol (E2) de control	Ecografía uterina periódica	Inducción puberal escalada, adición progesterona, DXA a los 18a
Vida adulta (18-50a)	E2 de control, TSH y perfil metabólico	DXA cada 5-10a, Ecografía ginecológica	Mantenimiento THS, prevención osteoporosis y revisiones de rutina

Seguimiento ginecológico en pacientes con Sdr Turner





PRESERVACIÓN FERTILIDAD



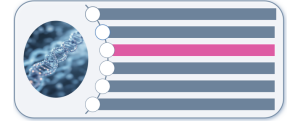
SOCIAL



**MOTIVOS MÉDICOS
ONCOLÓGICOS**



**MOTIVOS MÉDICOS NO
ONCOLÓGICOS**



Indicaciones de preservación de fertilidad de causa médica no oncológica

- Pacientes con alto riesgo de FALLO OVÁRICO PRECOZ
- ENDOMETRIOSIS
- Otras indicaciones de CIRUGÍA OVÁRICA (quistes dermoides / tumores borderline)
- ENF AUTOINMUNES que precisan quimioterápicos (ciclofosfamida)
- TMO en talasemias, anemia de Fanconi, anemia de células falciforme: aplasia medular como parte del tratamiento y riesgo de fallo ovárico en alto porcentaje de los casos
- ALTERACIONES CROMOSÓMICAS: **Sdr de TURNER** (20% tienen función folicular, preservación en pacientes mosaico) // Portadoras de mutación FMR1 (X frágil), consejo genético // Mutaciones BRCA 1 o 2, menor reserva y cirugía profiláctica // Galactosemia





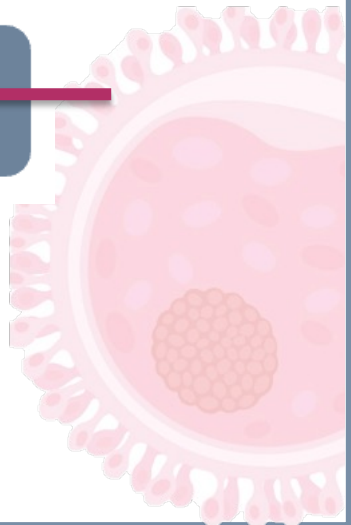
VITRIFICACIÓN OVOCITOS



CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO
OVÁRICO

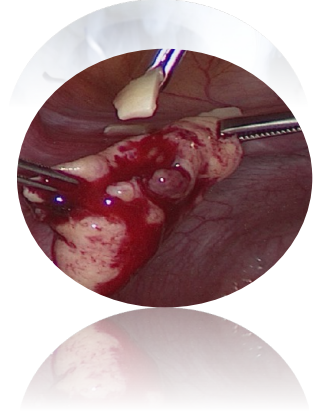


~~CRIOPRESERVACIÓN DE EMBRIONES~~

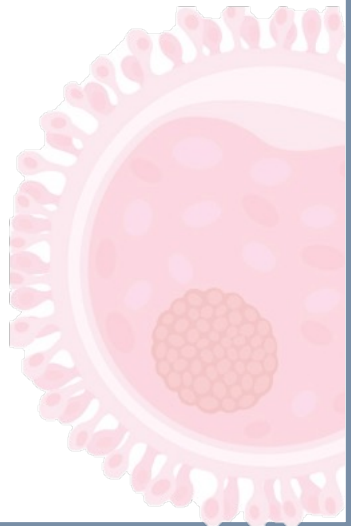




VITRIFICACIÓN OVOCITOS

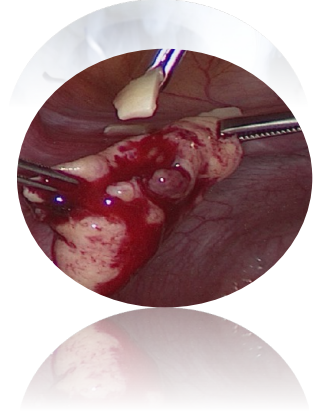


CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO
OVÁRICO

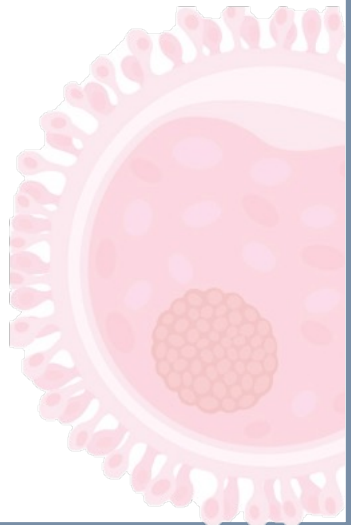




VITRIFICACIÓN OVOCITOS



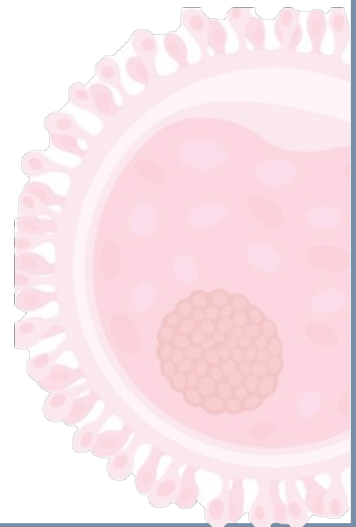
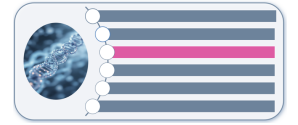
CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO
OVÁRICO



VITRIFICACIÓN OVOCITOS

- ❑ PRECISA FUNCIÓN OVÁRICA RESIDUAL
- ❑ EDAD, MENARQUIA
- ❑ SOLO GAMETO!

- ❑ TÉCNICA NO EXPERIMENTAL
- ❑ RESULTADOS CONTRASTADOS
- ❑ POSIBILIDAD DE PGT A EMBRIONES A FUTURO



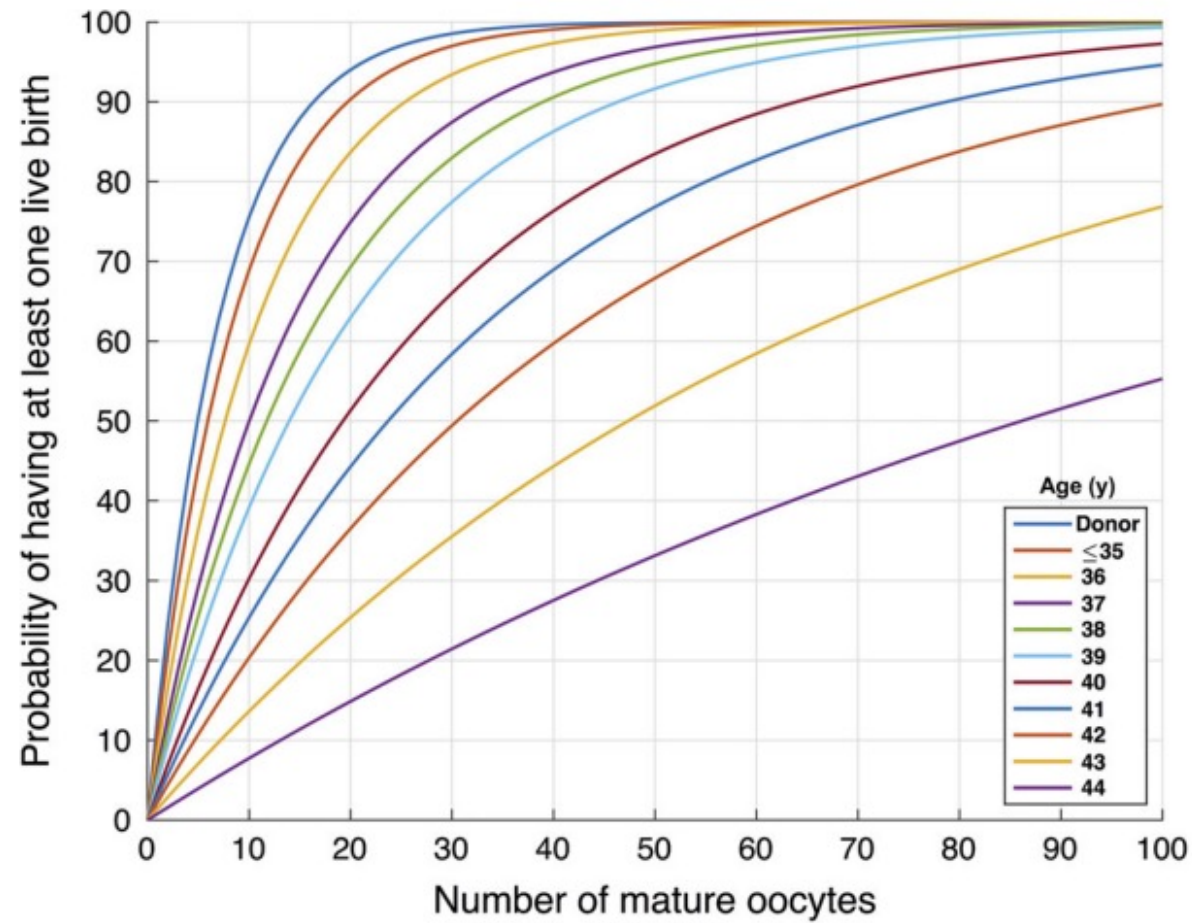
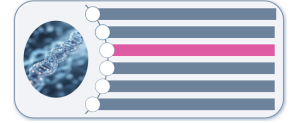
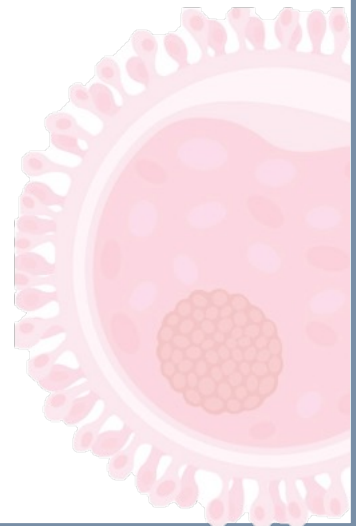
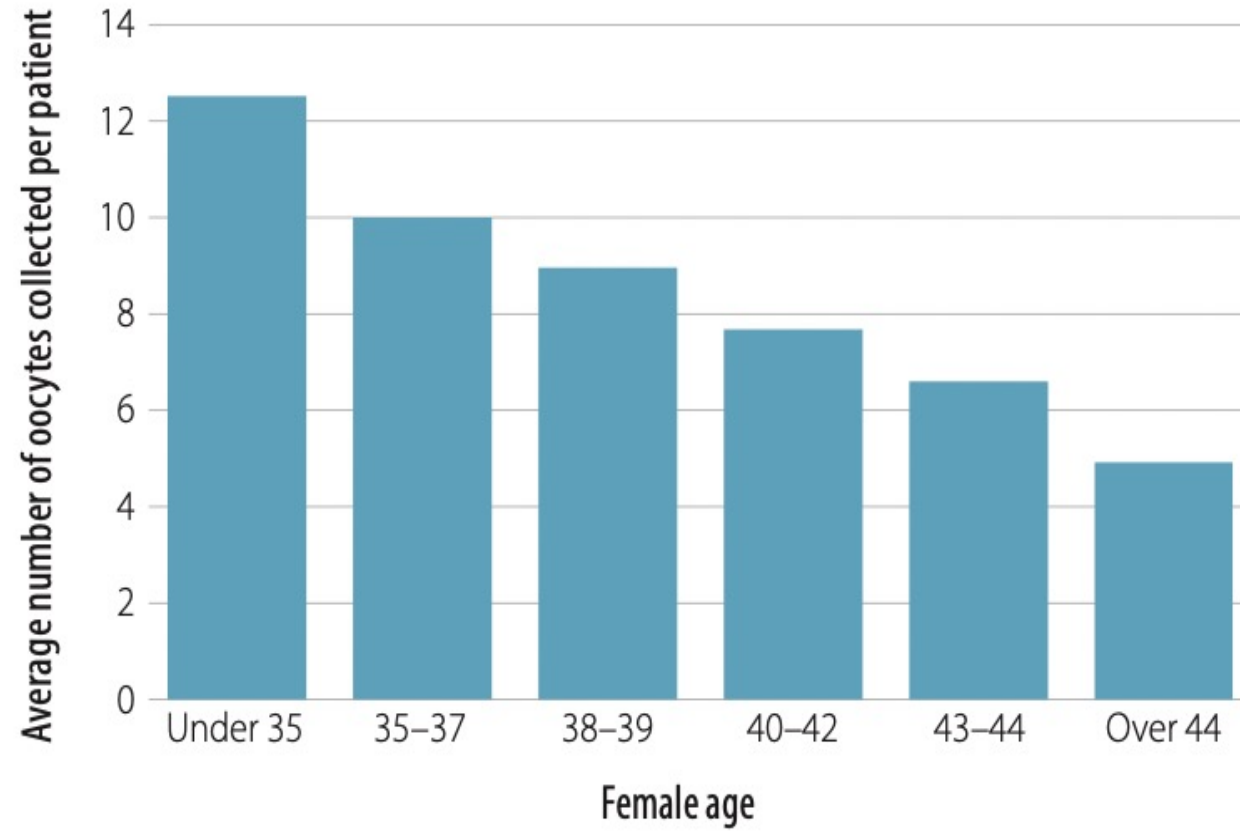


Figure 1 Live birth predictions by age and number of mature oocytes retrieved. Each curve shows the percent likelihood that a patient of a given age will have at least one live birth according to Equation 2, based on the number of mature oocytes retrieved and frozen.

Goldman et al. Hum Reprod 2017



Female age	Average number of oocytes collected per patient
Under 35	12.5
35-37	10.0
38-39	9.0
40-42	7.7
43-44	6.6
Over 44	4.9



VITRIFICATION

IN VITRO FERTILIZATION

ORIGINAL ARTICLES: ASS

Obstetric babies born from vit

Ana Cobo, Ph.D., Vicente Serra, M.D., Nicolás Garrido, Ph.D., Iné
and José Remohí, M.D.

Fertility and Sterility® Vol. 102, No. 4, October 2014

Fertility and Sterility® Vol. 98, No. 3, September 2012

Comparison of concomitant outcome achieved with fresh and cryopreserved donor oocytes vitrified by the Cryotop method

Ana Cobo, Ph.D.,^a Masashigue Kuwayama, Ph.D.,^b Sonia Pérez, Ph.D.,^a Amparo Ruiz, M.D.,^a
Antonio Pellicer, M.D.,^a and José Remohí, M.D.^a

Oocyte vitrification does not increase the risk of embryonic aneuploidy or diminish the implantation potential of blastocysts created after intracytoplasmic sperm injection: a novel, paired randomized controlled trial using DNA fingerprinting

Eric J. Forman, M.D.,^{a,b} Xinying Li, Ph.D.,^a Kathleen M. Ferry, B.S.,^a Katherine Scott, M.S.,^a
Nathan R. Treff, Ph.D.,^{a,b} and Richard T. Scott Jr., M.D.^{a,b}



Is oocyte cryopreservation effective and safe for FP?



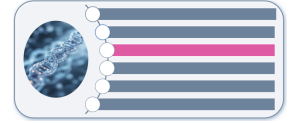
Oocyte cryopreservation is an **established option** for fertility preservation **STRONG**
⊕⊕○○

Women with a partner may cryopreserve unfertilized oocytes or to split the oocytes to attempt both embryo and oocyte cryopreservation. **GPP**

Women should be informed of **accurate, centre-specific expertise** and live birth rates. They should also be informed that success rates after cryopreservation of oocytes at the time of a cancer diagnosis may be lower than in women without cancer. **GPP**



¿Qué haríamos con esos ovocitos
vitrificados a futuro?



Criopreservación de ovocitos



Journal of Assisted Reproduction and Genetics (2022) 39:543–549
<https://doi.org/10.1007/s10815-022-02420-4>

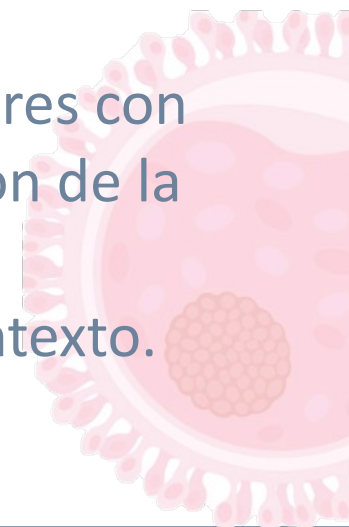
FERTILITY PRESERVATION



First live birth after fertility preservation using vitrification of oocytes in a woman with mosaic Turner syndrome

L. Strypstein¹ · E. Van Moer¹ · J. Nekkebroeck¹ · I. Segers¹ · H. Tournaye^{1,2} · I. Demeestere^{3,4} · M.-M. Dolmans^{5,6} · W. Verpoest^{1,7} · M. De Vos^{1,2,8}

En los estudios de cohortes y revisiones multicéntricas, aunque varias mujeres con síndrome de Turner han vitrificado ovocitos como estrategia de preservación de la fertilidad, **ninguna otra paciente ha retornado para utilizar sus ovocitos vitrificados** y, por lo tanto, no se han reportado más embarazos en este contexto.



Criopreservación de ovocitos



Journal of Assisted Reproduction and Genetics (2022) 39:543–549
<https://doi.org/10.1007/s10815-022-02420-4>

FERTILITY PRESERVATION



First live birth after fertility preservation using vitrification of oocytes in a woman with mosaic Turner syndrome

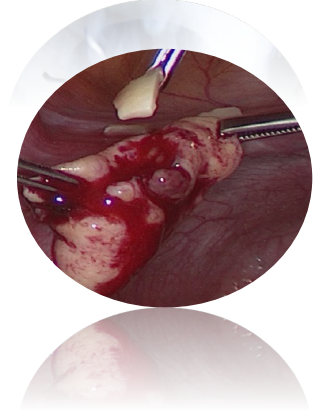
L. Strypstein¹ · E. Van Moer¹ · J. Nekkebroeck¹ · I. Segers¹ · H. Tournaye^{1,2} · I. Demeestere^{3,4} · M.-M. Dolmans^{5,6} · W. Verpoest^{1,7} · M. De Vos^{1,2,8}

La evidencia actual indica que la vitrificación de ovocitos es factible en mujeres con Turner, especialmente en aquellas con mosaicismo y reserva ovárica suficiente, pero el uso clínico de estos ovocitos para lograr embarazo sigue siendo excepcional y extremadamente raro.

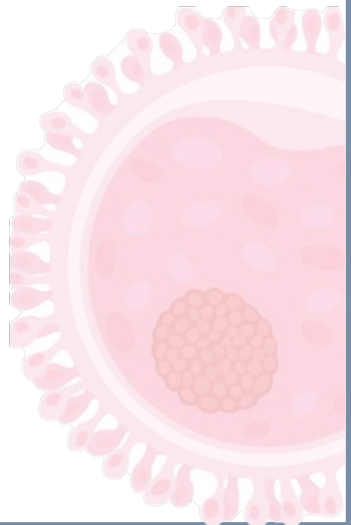




VITRIFICACIÓN OVOCITOS

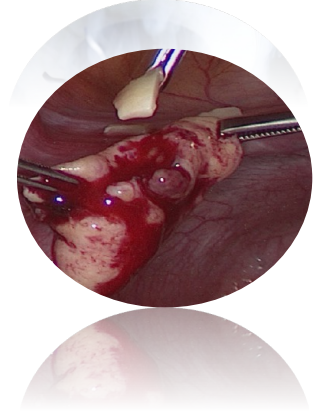


CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO
OVÁRICO

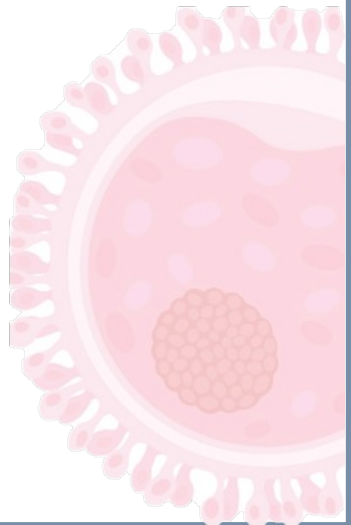




VITRIFICACIÓN OVOCITOS

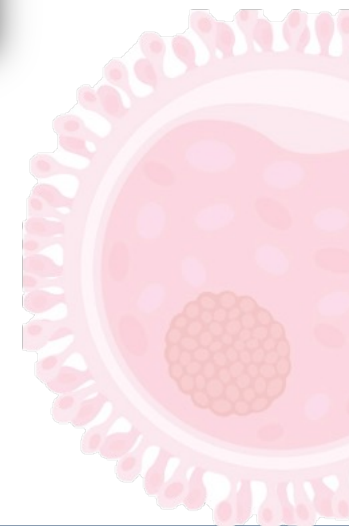
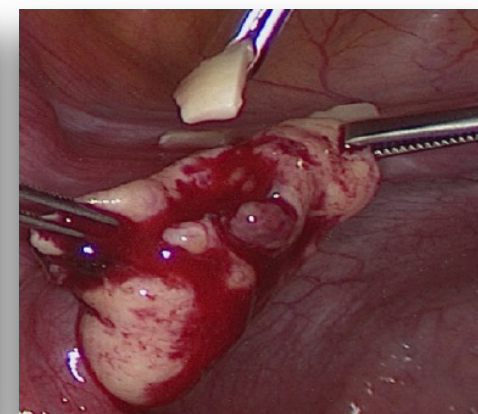
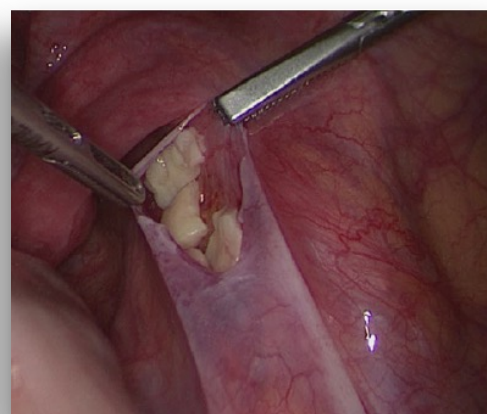
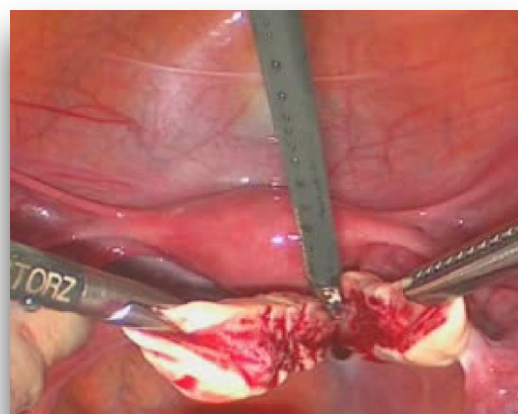
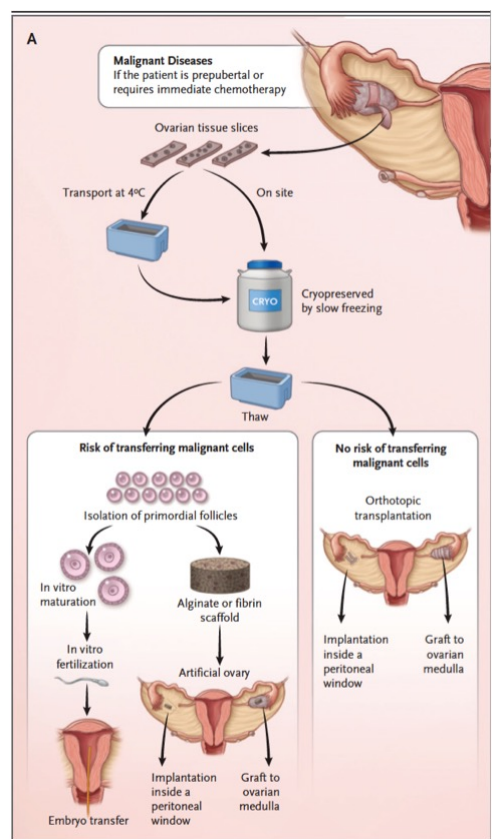


CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO
OVÁRICO



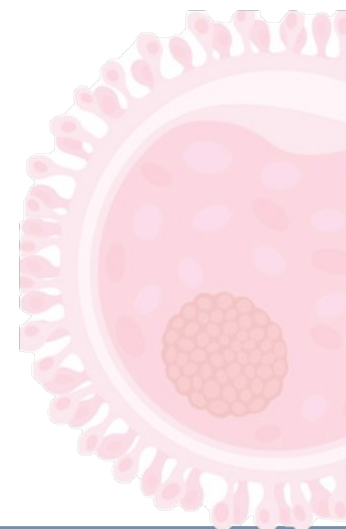


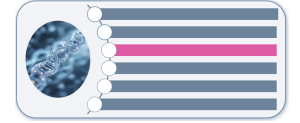
CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO OVÁRICO





CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO OVÁRICO



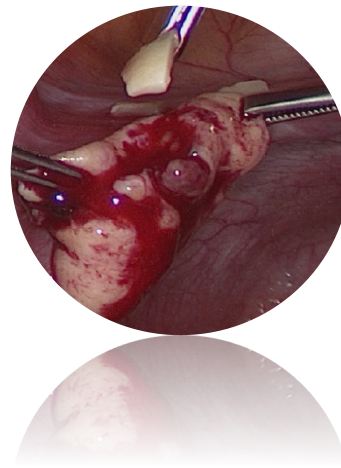


CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO OVÁRICO

Única alternativa en prepúberes o pacientes que precisan inicio inmediato de tratamiento

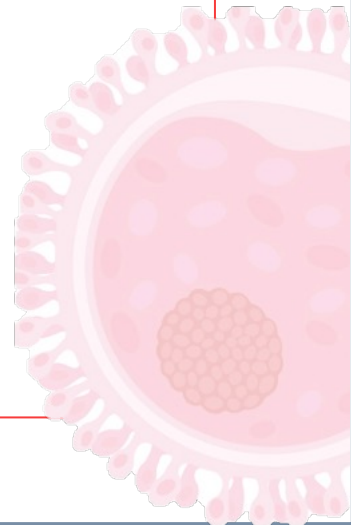
PROS:

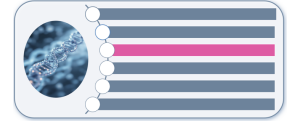
- Técnica sencilla, baja curva de aprendizaje
- Beneficios: fertilidad y función endocrina
- Posibilidad gestación espontánea /varias gestaciones
- Se puede combinar con vitrificación de ovocitos



CONTRAS:

- Técnica considerada EXPERIMENTAL ESHRE. Desde 2020 ASRM no experim.
- Necesidad banco de tejidos
- Medios para criopreservar (congelación lenta mayoría)
- Riesgo de reimplante





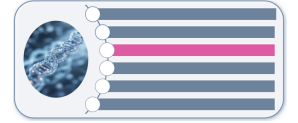
CRIOPRESERVACIÓN TEJIDO OVÁRICO

- Técnica experimental.
- Única opción potencial para niñas prepúberes con reserva baja/temprana
- Recomendado extirpar el ovario completo debido a reserva ya baja
- Autotrasplante ortotópico o heterotópico
- Éxito desconocido en pacientes con Turner: se requieren más datos
- Folículos encontrados: más frecuente en mosaicos (86%)
- Puede reimplantarse en la edad adulta para restaurar función hormonal y fertilidad.



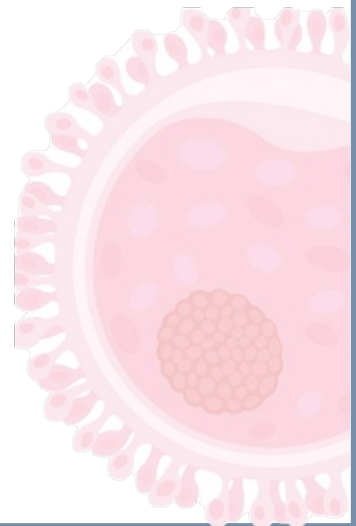
Puberty progression in girls with Turner syndrome after ovarian tissue cryopreservation

Fertil Steril® Vol. 123, No. 4, April 2025



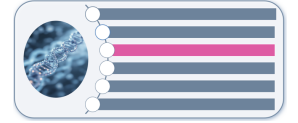
Sanne van der Coelen, M.D.,^a Sathami Nadesapillai, M.D.,^a Ronald Peek, Ph.D.,^a Didi Braat, M.D., Ph.D.,^a Gianni Bocca, M.D., Ph.D.,^b Martijn Finken, M.D., Ph.D.,^c Sabine Hannema, M.D., Ph.D.,^d Sandra de Kort, M.D., Ph.D.,^e Theo Sas, M.D., Ph.D.,^f Saartje Straetemans, M.D., Ph.D.,^g Vera van Tellingen, M.D.,^h Annemarie Verrijn Stuart, M.D., Ph.D.,ⁱ Kathrin Fleischer, M.D., Ph.D.,^j and Janielle van der Velden, M.D., Ph.D.^k

- **Impacto a Corto Plazo:** Los hallazgos sugieren que la ovariectomía unilateral para OTC **no tiene un impacto significativo en el desarrollo puberal a corto plazo** en la mayoría de las niñas con ST.
- **Relevancia Clínica:** El estudio demuestra que la mayoría de las niñas experimentaron un desarrollo puberal espontáneo continuo después de la OTC, lo cual es importante para el bienestar psicosocial.



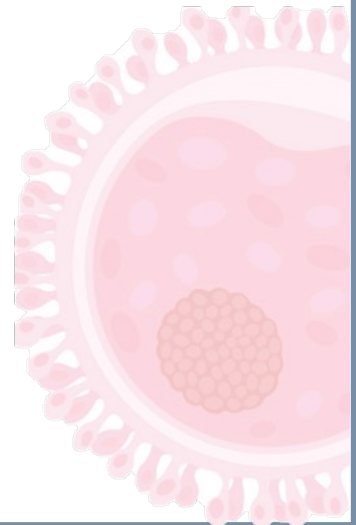
Puberty progression in girls with Turner syndrome after ovarian tissue cryopreservation

Fertil Steril® Vol. 123, No. 4, April 2025

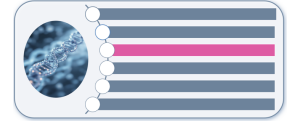


Sanne van der Coelen, M.D.,^a Sathami Nadesapillai, M.D.,^a Ronald Peek, Ph.D.,^a Didi Braat, M.D., Ph.D.,^a Gianni Bocca, M.D., Ph.D.,^b Martijn Finken, M.D., Ph.D.,^c Sabine Hannema, M.D., Ph.D.,^d Sandra de Kort, M.D., Ph.D.,^e Theo Sas, M.D., Ph.D.,^f Saartje Straetemans, M.D., Ph.D.,^g Vera van Tellingen, M.D.,^h Annemarie Verrijn Stuart, M.D., Ph.D.,ⁱ Kathrin Fleischer, M.D., Ph.D.,^j and Janielle van der Velden, M.D., Ph.D.^k

- Hasta la fecha, solo se han reportado a nivel mundial tres casos de trasplante de tejido ovárico criopreservado en mujeres con ST, con solo uno resultando en un embarazo seguido de un aborto espontáneo. Por lo tanto, se aconseja que las niñas con ST que consideren la OTC sean asesoradas e incluidas en un entorno de investigación hasta que se establezca su eficacia.
- **Otras Opciones de Fertilidad:** La vitrificación de ovocitos es la técnica de preservación de la fertilidad preferida, más utilizada y más exitosa hasta la fecha, y debe discutirse con las niñas con ST cuando su madurez psicológica lo permita.



Fertility preservation in girls with Turner syndrome: to do or not to do?



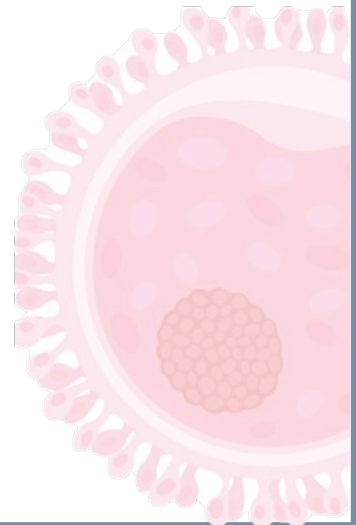
Jacques Donnez M.D., Ph. D. y Marie-Madeleine Dolmans M.D., Ph. D.

Fertility and Sterility, 2023-11-01, Volumen 120, Número 5, Páginas 993-994, Copyright © 2023 American Society for Reproductive Medicine

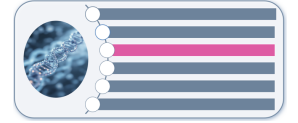
Although some experts still consider the technique experimental in patients with TS, we have always believed that they could be candidates for OTC as long as there is a reasonable chance of finding primordial follicles in their ovarian tissue. In our opinion, OTC should be performed before puberty (at least before age 12) to avoid depletion of the ovarian reserve as best we can.



- Mosaicos 45X0/46XX.
- **Menores de 12 años**
- **Antes de la pubertad, si hay posibilidad razonable de encontrar folículos.**
- Niveles de FSH < 10 UI/ml y AMH > 0.1 ng/nl



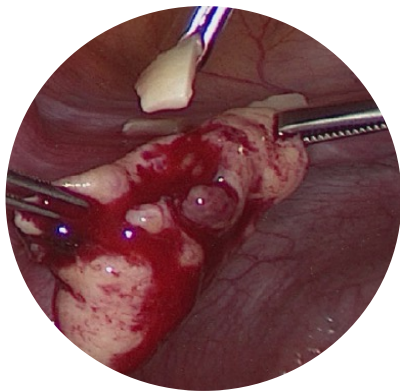
Fertility preservation in girls with Turner syndrome: to do or not to do?



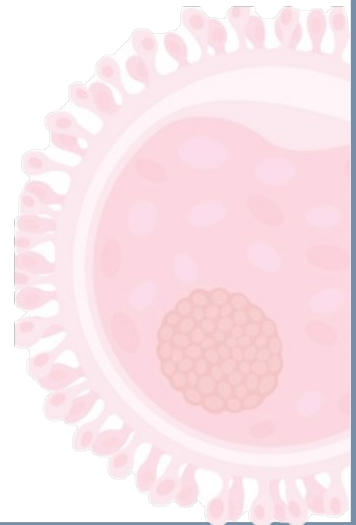
Jacques Donnez M.D., Ph. D. y Marie-Madeleine Dolmans M.D., Ph. D.

Fertility and Sterility, 2023-11-01, Volumen 120, Número 5, Páginas 993-994, Copyright © 2023 American Society for Reproductive Medicine

Young patients should be psychologically prepared for OTC, as they need to make a decisión they may not be emotionally or mentally ready for.



- Mosaicos 45X0/46XX.
- **Menores de 12 años**
- **Antes de la pubertad, si hay posibilidad razonable de encontrar folículos.**
- Niveles de FSH < 10 UI/ml y AMH > 0.1 ng/ml
- Asegurar una adecuada evaluación psicológica y CI firmado
- Realizar cribado cardiológico antes de la preservación de fertilidad



Algoritmo de Decisión Reproductiva en el Síndrome de Turner



1. Evaluación Anual

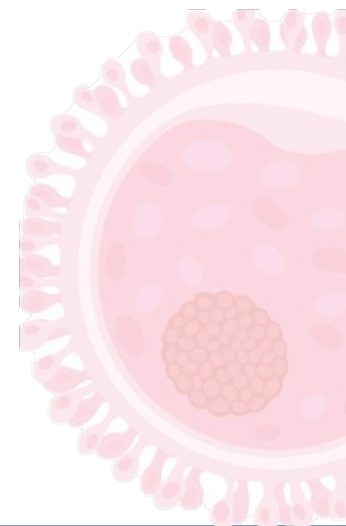
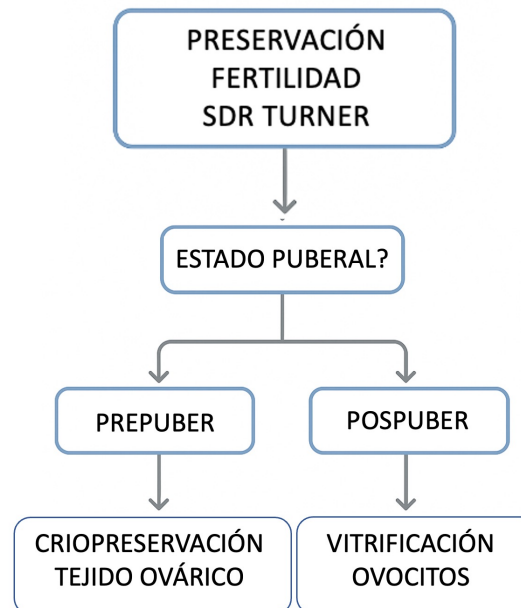
AMH + FSH desde los 8-9a.
Descarte de material del cromosoma Y.

2. Reserva Favorable

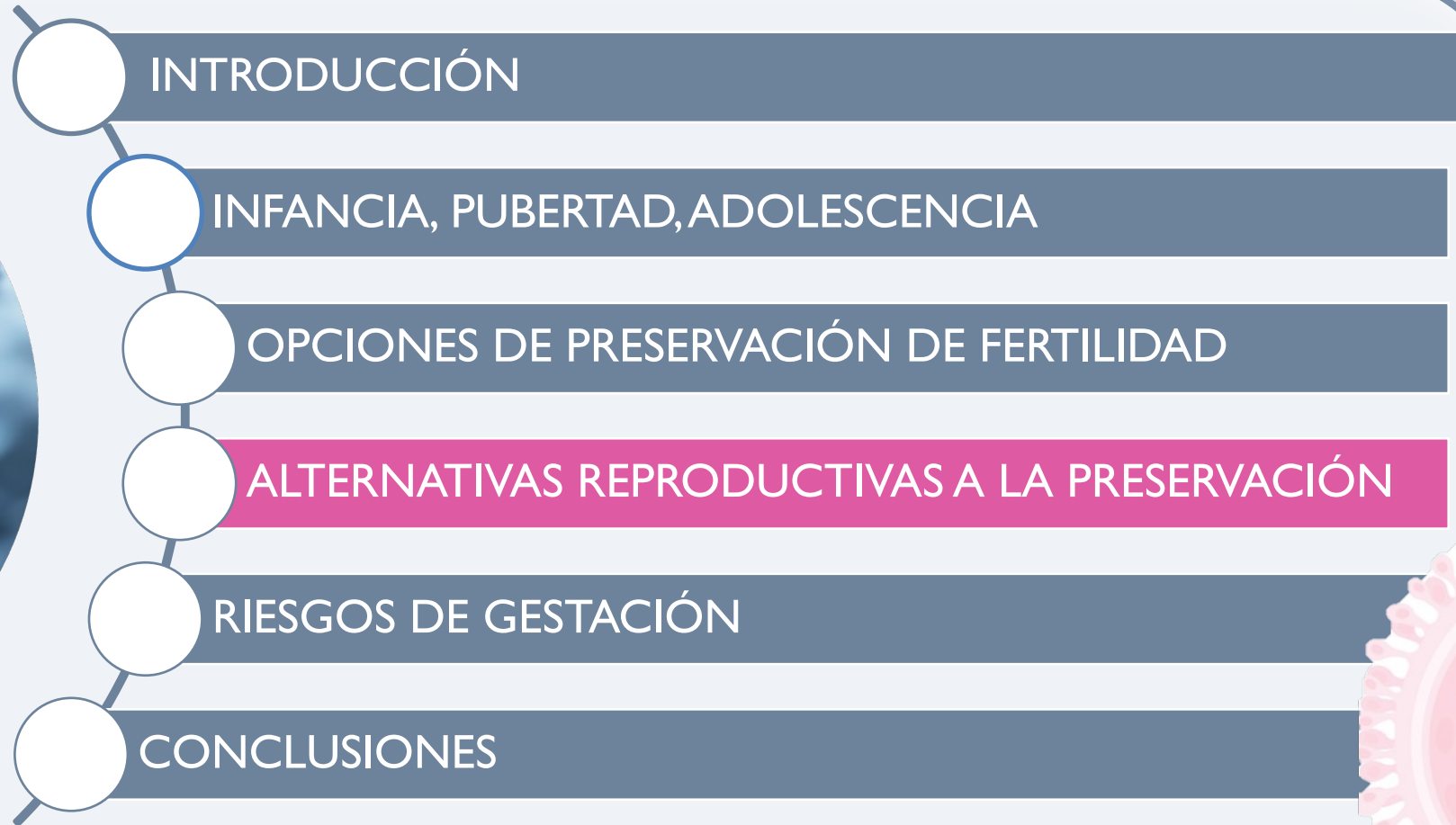
- Prepúberes: Tejido Ovárico (OTC en estudio).
- Post-menárquicas: Vitricificación de Óvulos + PGT-A.

3. Reserva Agotada

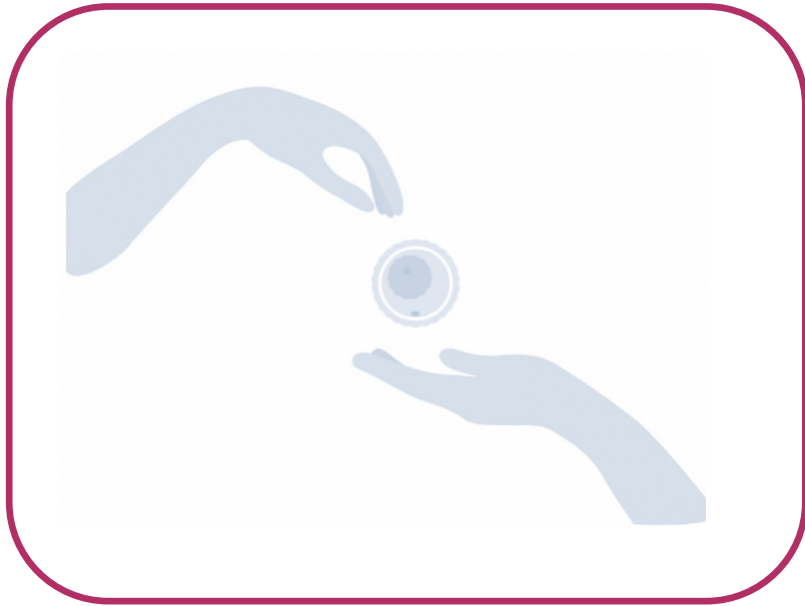
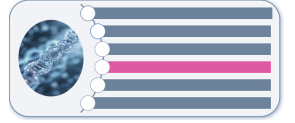
- Ovodonación (FIV-OD) previa preparación uterina.
- Adopción como opción segura.



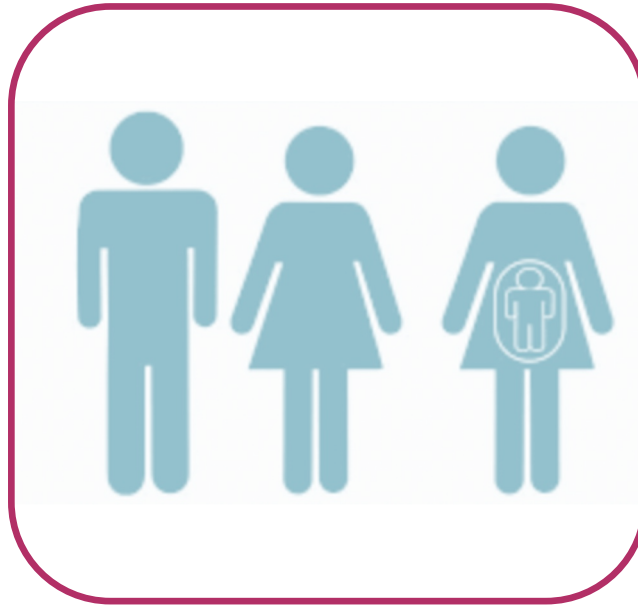
Seguimiento ginecológico en pacientes con Sdr Turner



Alternativas reproductivas



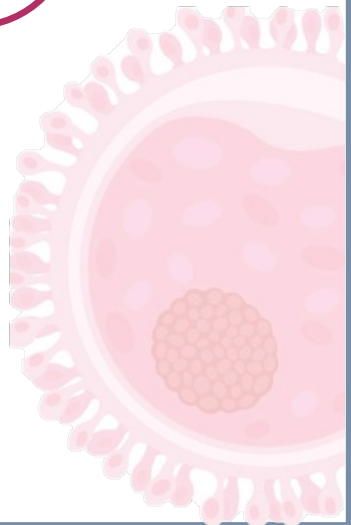
**Donación ovocitos o
embriones**



Subrogación uterina



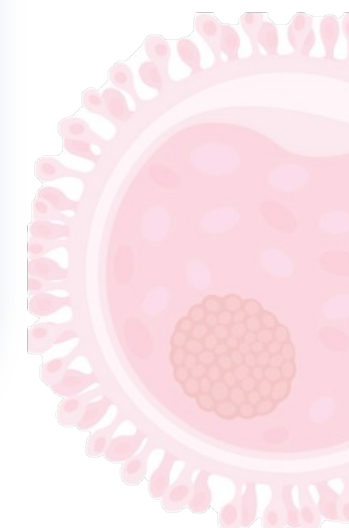
Adopción



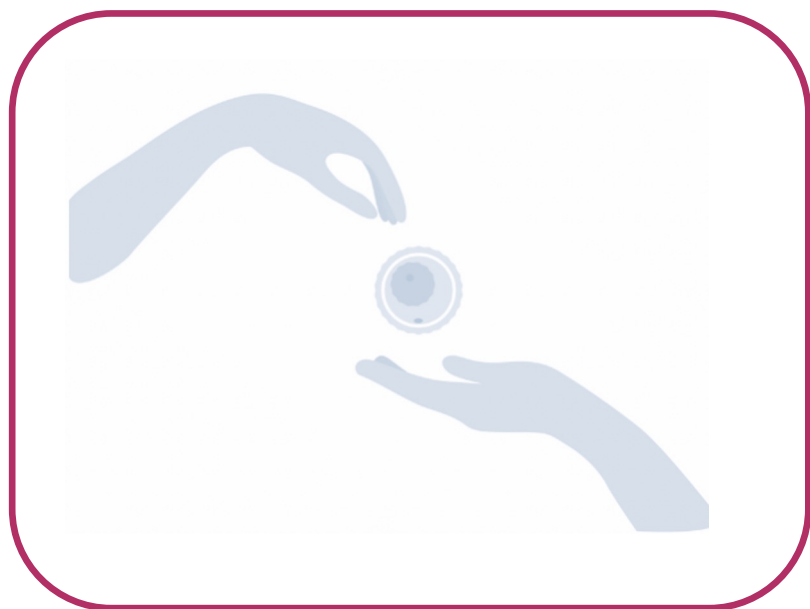
Alternativas reproductivas



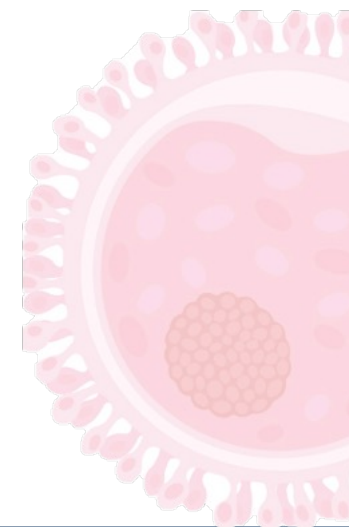
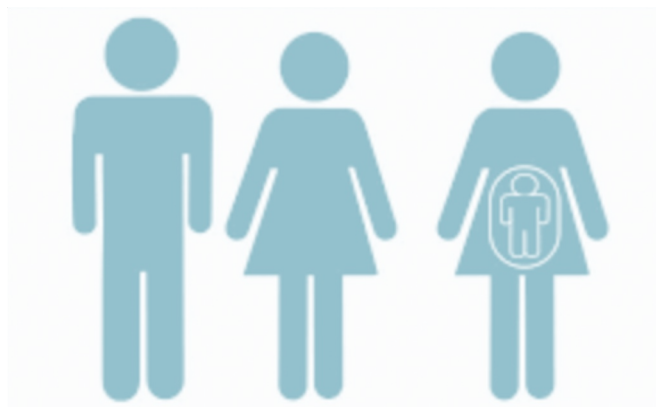
Característica	Donación de ovocitos	Adopción	Gestación subrogada
Vínculo genético	La madre receptora no tiene vínculo. El padre sí (si se usa su semen).	Ninguno de los padres tiene vínculo.	Los futuros padres pueden tenerlo (si usan sus propios óvulos/esperma). La gestante no.
Vínculo gestacional	La madre receptora gesta al bebé.	El niño ya ha nacido.	La gestante lleva el embarazo.
Marco legal en España	Legal.	Legal.	Prohibida.
Procedimiento	Reproducción asistida con transferencia de embrión.	Proceso legal y administrativo.	Acuerdo con gestante.
Control	Los padres receptores no eligen a la donante.	Los padres no eligen al menor.	Los futuros padres eligen a la gestante en el extranjero.



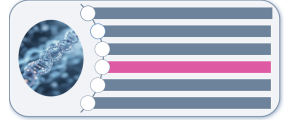
Alternativas reproductivas



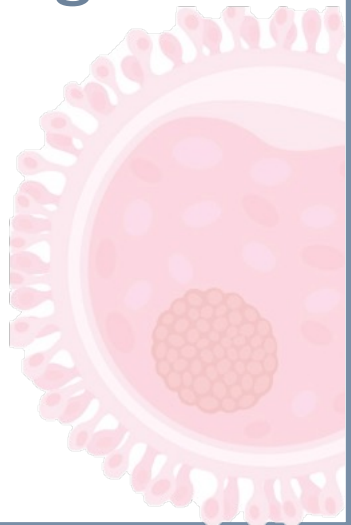
**Donación ovocitos o
embriones**

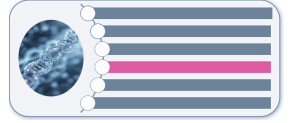


Donación de ovocitos / embriones

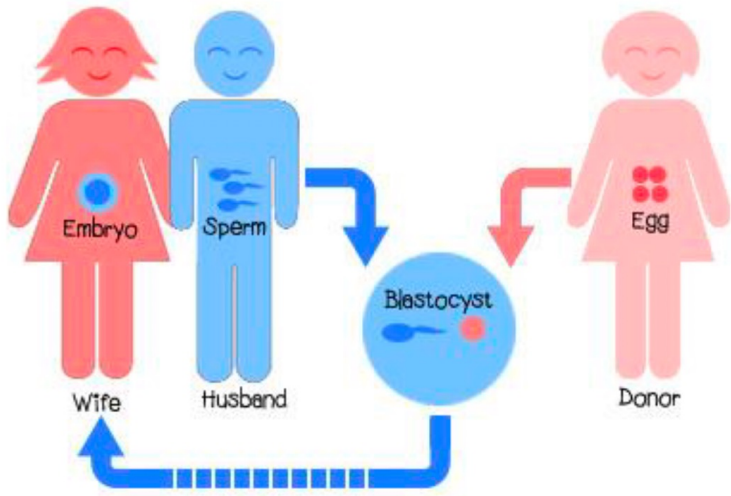


- Opción más eficaz para lograr embarazo en ST.
- Tasas de aborto algo mayores.
- Considerar salud uterina y riesgo cardiovascular.



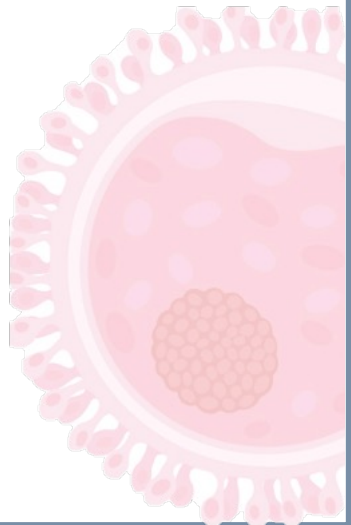


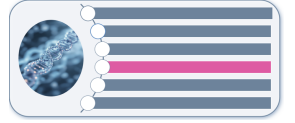
Donación de ovocitos



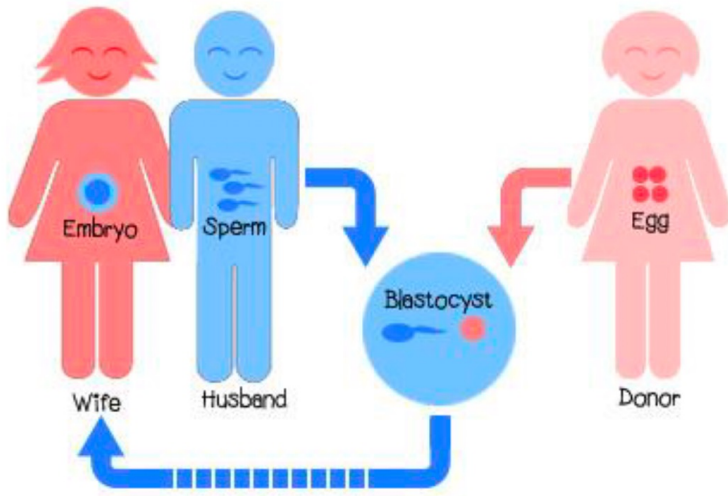
CRITERIOS SELECCIÓN DONANTES

- 18-35 años
- Máximo de 6 recién nacidos vivos
- Sin historia de enfermedad genética
- Buen estado psicofísico
- Serologías negativas
- Otras: cariotipo, screening de enfermedades monogénicas





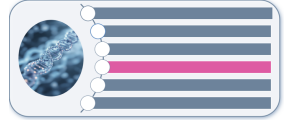
Donación de ovocitos



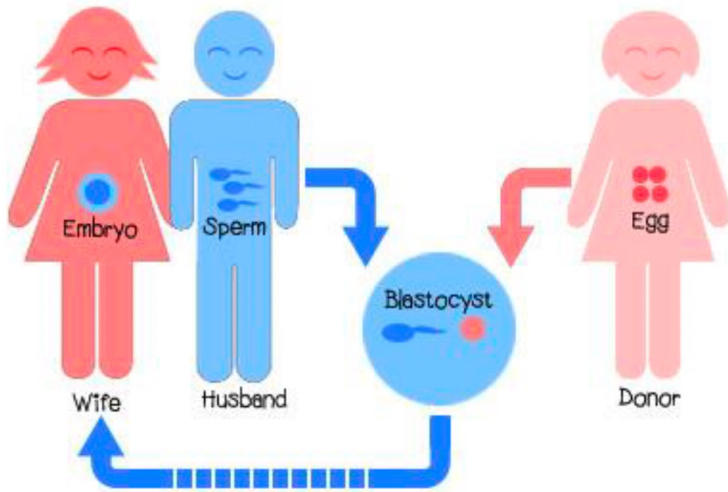
España fue el primer país con una Ley separada sobre técnicas de reproducción asistida

- Donación debe ser ANÓNIMA
- Se debe garantizar el máximo de similitud y compatibilidad fenotípica e inmunológica entre donante / receptora
- NO se paga por la donación (pero se compensa por las molestias que supone)



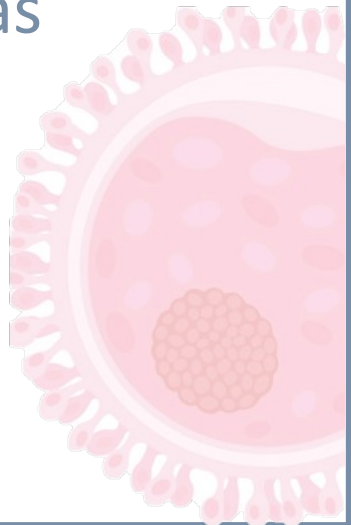


Donación de ovocitos

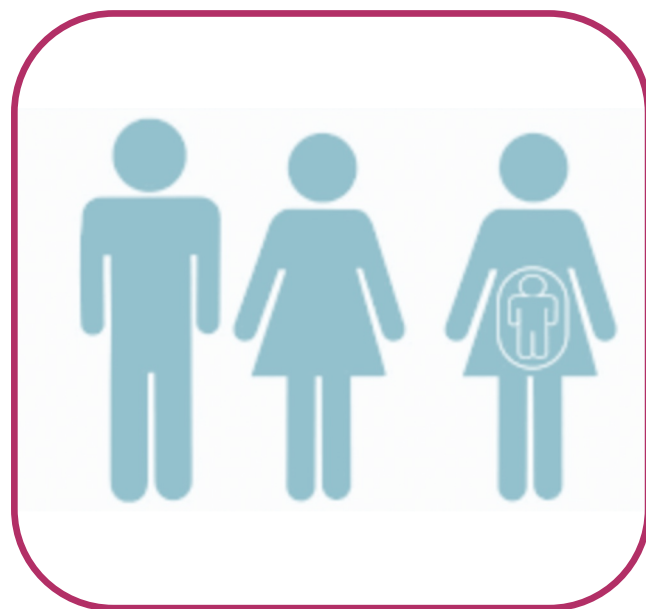


Compatibilidad

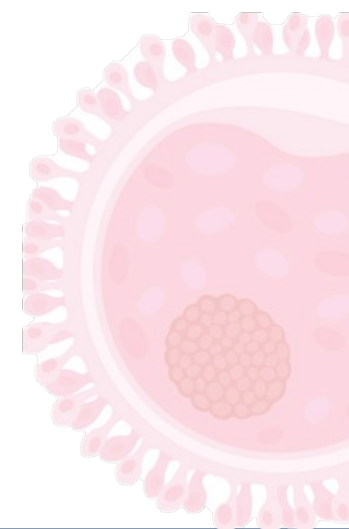
- Raza / grupo sanguíneo
- Raza / grupo sanguíneo / características físicas
- Raza / grupo sanguíneo / características físicas / características genéticas



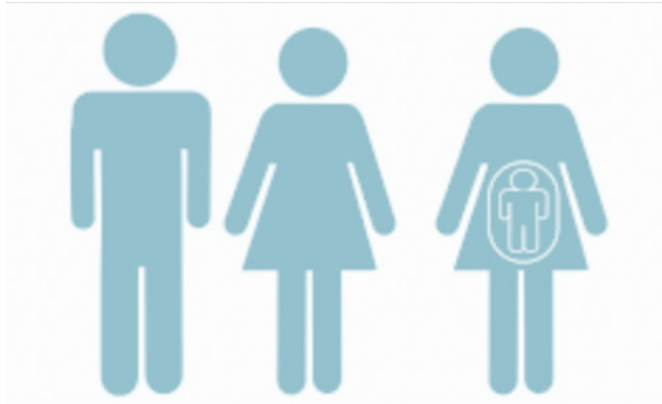
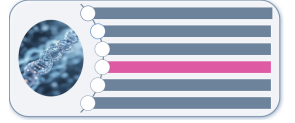
Alternativas reproductivas



Subrogación uterina



Gestación subrogada



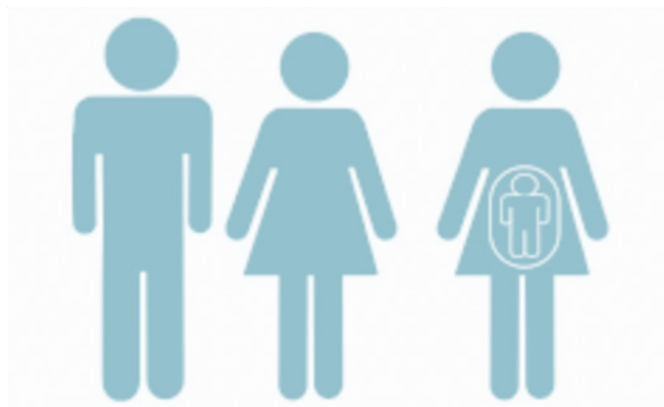
- Alternativa recomendada para mujeres con riesgo cardiovascular (contraindicación embarazo).
- Permite maternidad genética con ovocitos propios (si los tiene) o donados.
- Requiere evaluación médica y legal rigurosa.



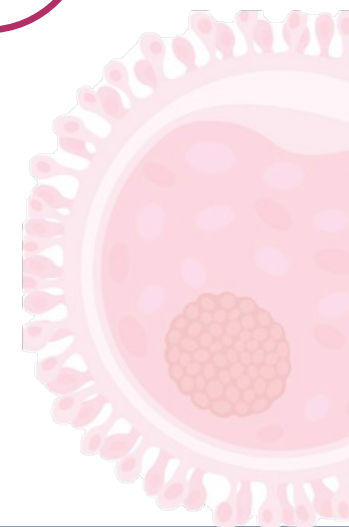
¡NO LEGAL EN ESPAÑA!



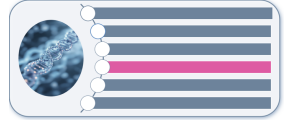
Alternativas reproductivas



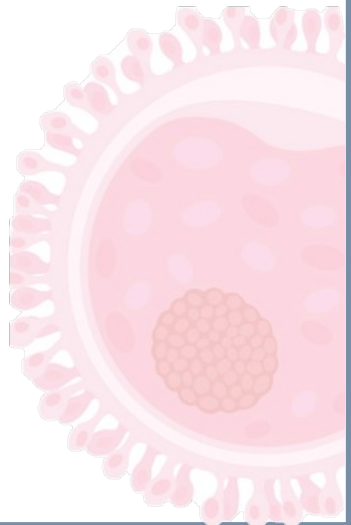
Adopción



Adopción como alternativa



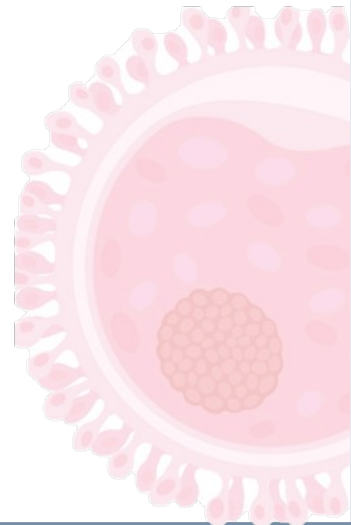
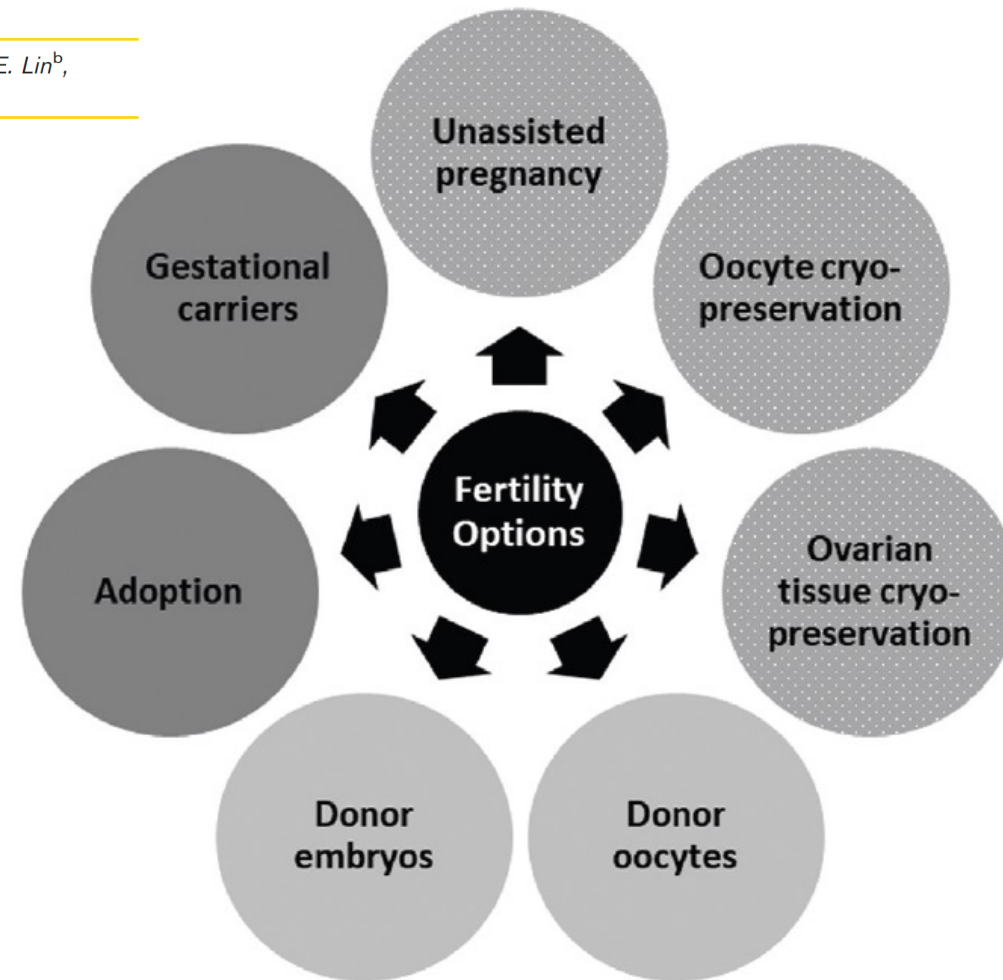
- Vía segura y viable para mujeres con ST.
- Posibilidad de adopción nacional o internacional.
- No hay restricciones específicas para ST.



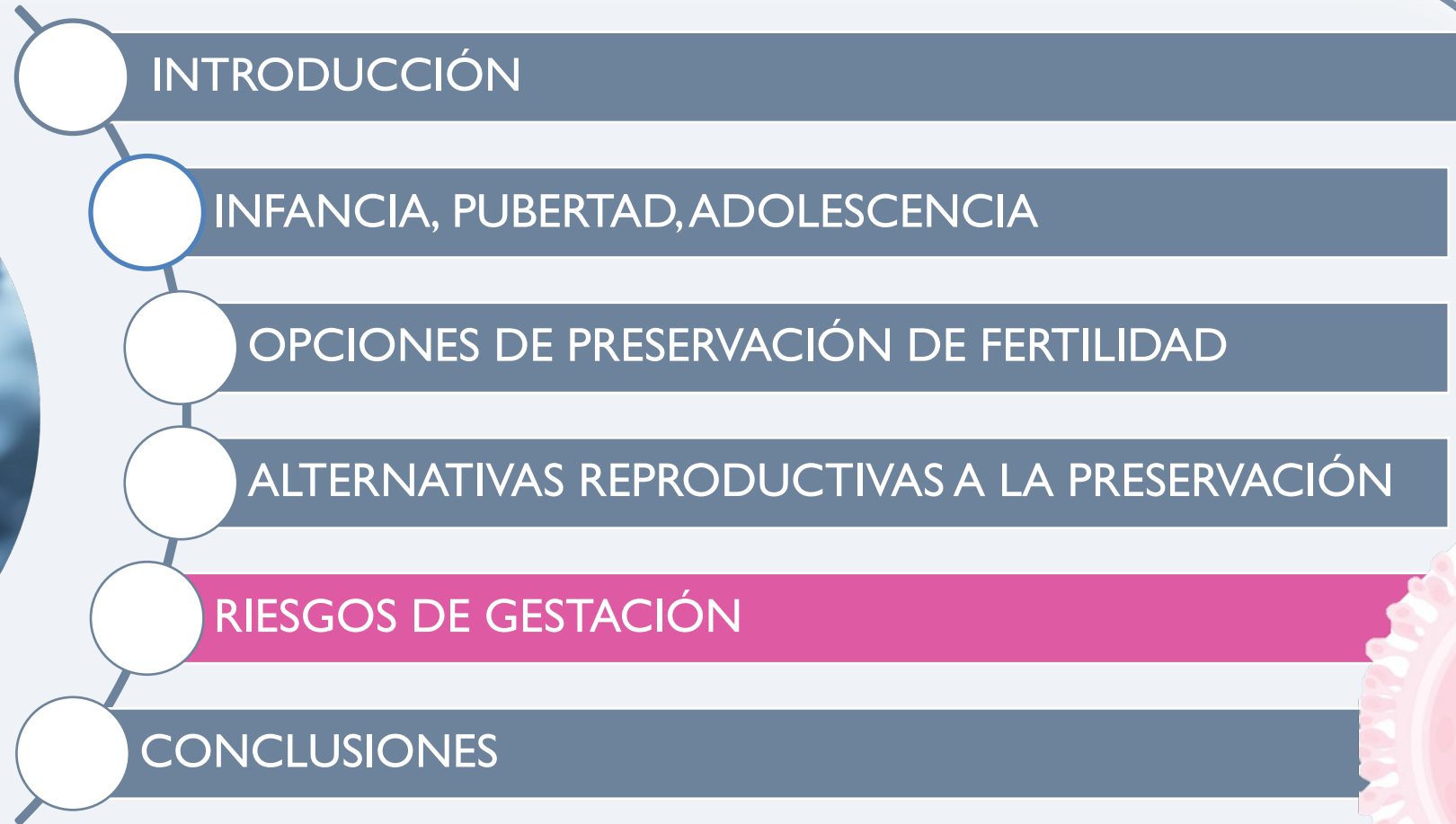


Turner syndrome: fertility counselling in childhood and through the reproductive lifespan

Kassie J. Bollig^a, Monica Mainigi^a, Suneeta Senapati^a, Angela E. Lin^b,
Lynne L. Levitsky^c and Vaneeta Bamba^d



Seguimiento ginecológico en pacientes con Sdr Turner



Riesgos y Complicaciones del Embarazo en ST



21-40%

Riesgo de Preeclampsia e Hipertensión

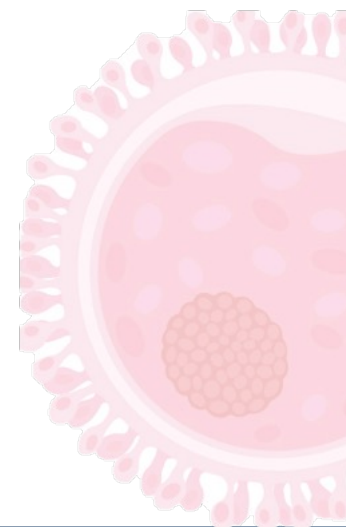
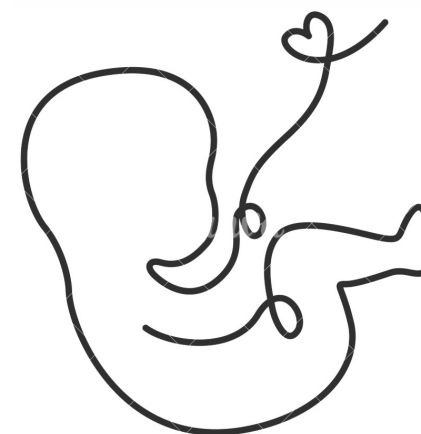
~48%

Tasa de aborto en gestación espontánea

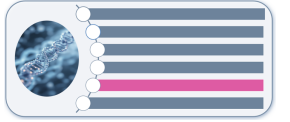
60-70%

Finalización mediante parto por Cesárea

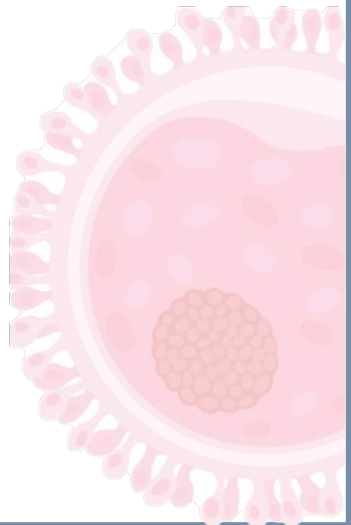
- Aumento de **parto prematuro** (10-15%), restricción de crecimiento (**CIR**) (23%).
- Riesgo de **disección aórtica** (mortalidad 1-2%).



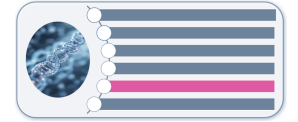
Riesgos y Complicaciones del Embarazo en ST



No se han observado diferencias significativas en los resultados fetales entre embarazos espontáneos y por reproducción asistida, aunque los embarazos por TRA tienden a finalizar por cesárea y a edades gestacionales ligeramente menores



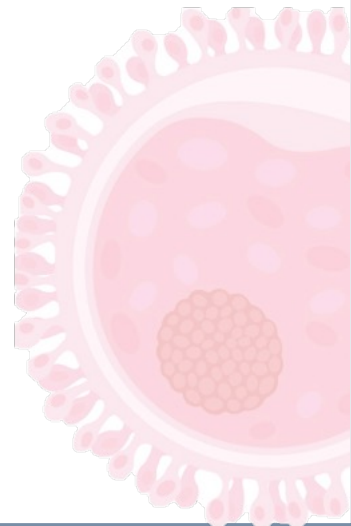
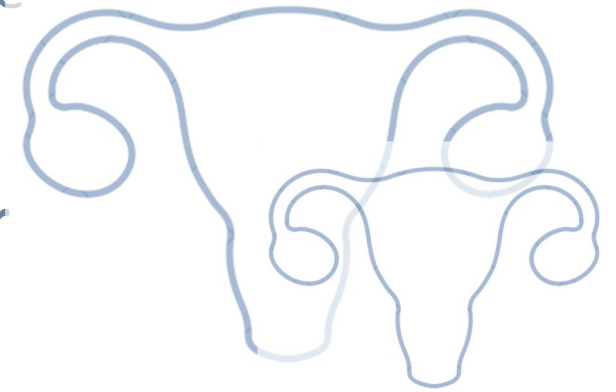
Riesgos y Complicaciones del Embarazo en ST



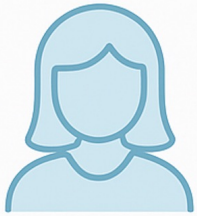
Existe una relación directa entre el **tamaño uterino** y los **resultados de los tratamientos reproductivos** en pacientes con síndrome de Turner.

Un útero de tamaño reducido o hipoplásico se asocia con **menor tasa de implantación embrionaria, mayor riesgo de aborto espontáneo y complicaciones obstétricas**, especialmente en el contexto de reproducción asistida y ovodonación.

Un tamaño uterino adecuado tras terapia hormonal es esencial para obtener buenos resultados en los tratamientos reproductivos en síndrome de Turner; la hipoplasia uterina limita severamente el éxito y aumenta los riesgos obstétricos



Evaluación preconcepcional recomendada



**Historia
médica**



**Evaluación
cardíaca**

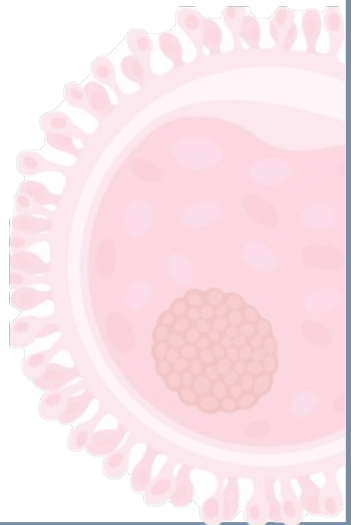


**Análisis
de laboratorio**

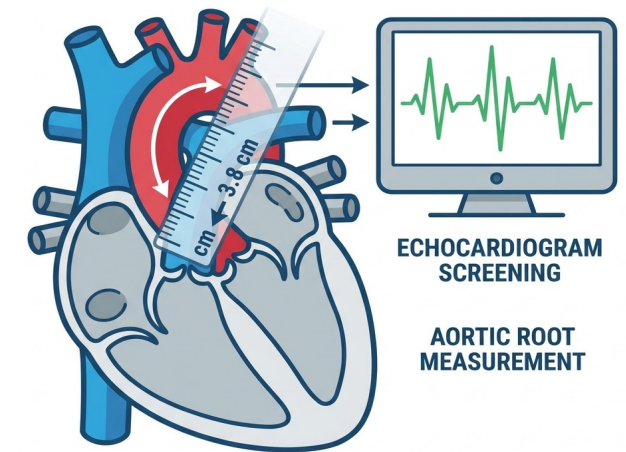


**Evaluación
de tiroides**

- Ecocardiograma y resonancia aórtica.
- Evaluar función renal, tiroidea, glucémica.
- Consejo genético y psicológico.
- Abordaje multidisciplinar.

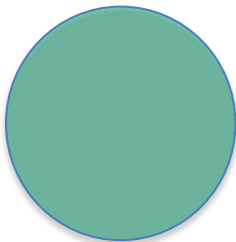


Evaluación preconcepcional recomendada



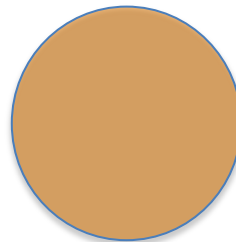
VERDE: RIESGO BAJO (ASI $<2.0 \text{ cm/m}^2$)

Aorta normal ajustada a la estatura. Embarazo permitido con control cardiológico estrecho.



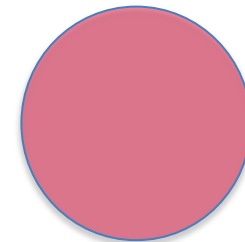
AMARILLO: PRECAUCIÓN (ASI $2.0 - 2.5 \text{ cm/m}^2$)

Riesgo moderado. Si se asocia a válvula bicúspide o hipertensión, el embarazo SE DESACONSEJA.



ROJO: PROHIBICIÓN (ASI $>2.5 \text{ cm/m}^2$)

Contraindicación ABSOLUTA de embarazo por riesgo mortal de rotura aórtica. Vía segura: Opciones de terceros.



Evaluación preconcepcional recomendada



- Se debe **transferir un solo embrión**, ya que las gestaciones múltiples pueden plantear riesgos potencialmente mortales incluso en pacientes con estado cardíaco normal.
- Se debe ofrecer **anticoncepción** si existe alguna preocupación de embarazo espontáneo pero no deseado.



Evaluación preconcepcional

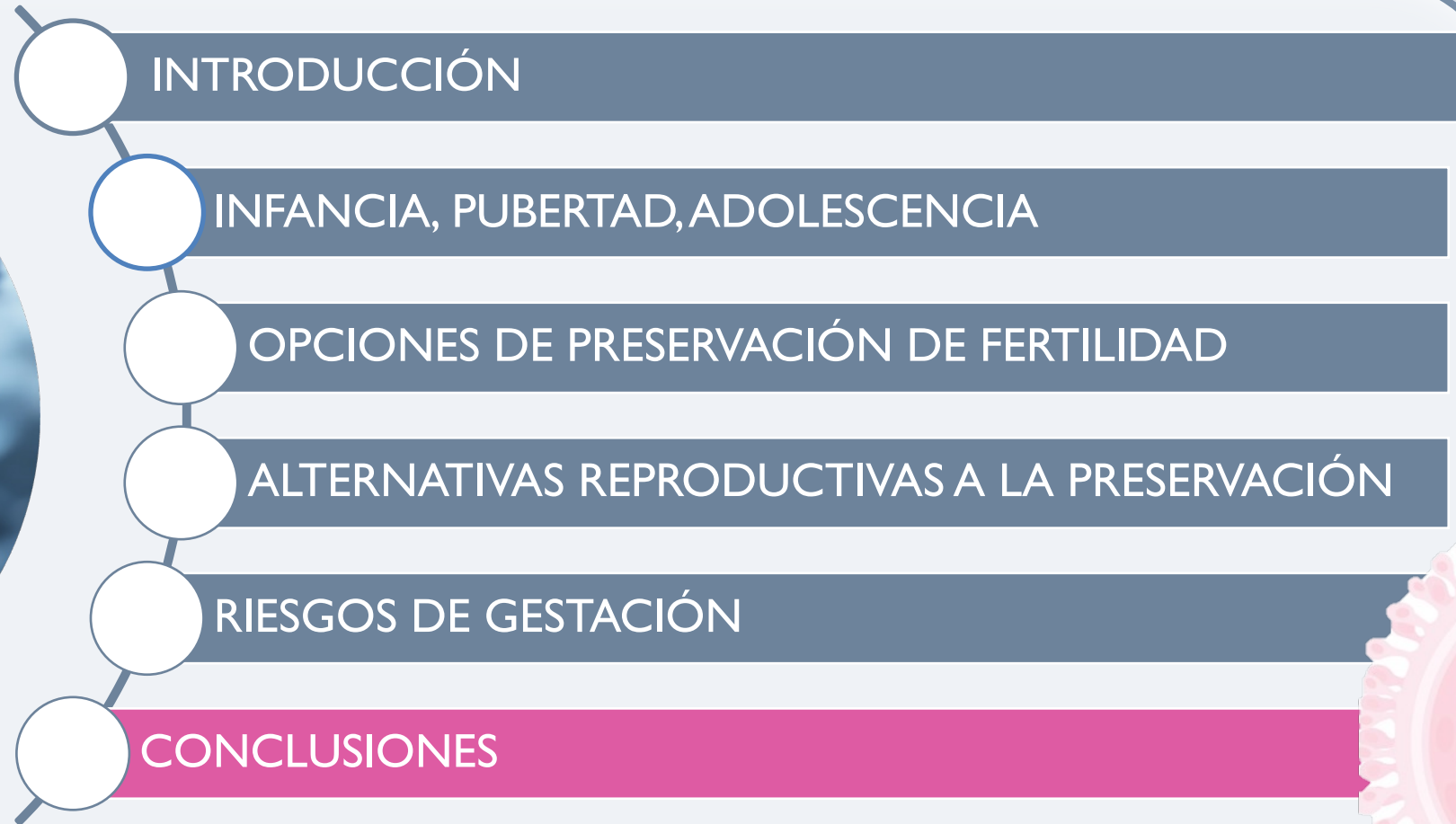
Abordar los **riesgos individuales**, discutir **alternativas reproductivas** (gestación subrogada, adopción) y asegurar que las pacientes comprendan la importancia del seguimiento cardiovascular.



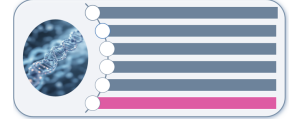
Control gestacional

Equipo multidisciplinar (cardiología, obstetricia, endocrinología), y estricto **control de la TA**

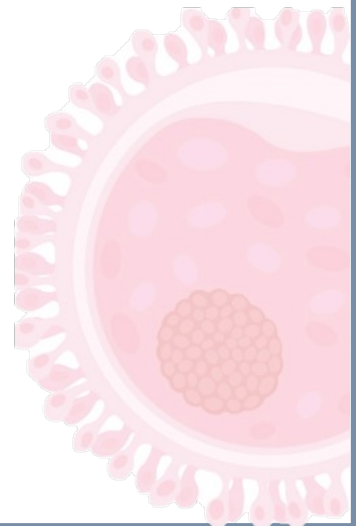
Seguimiento ginecológico en pacientes con Sdr Turner



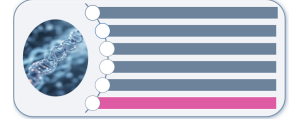
Conclusiones



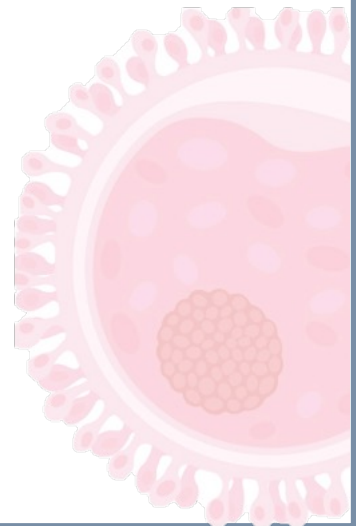
- El síndrome de Turner (ST) es la anomalía cromosómica más común en mujeres (1/2500 nacimientos).
- **Alta tasa de insuficiencia ovárica primaria e infertilidad.**
- **La reserva ovárica puede agotarse antes de la pubertad.**
- **Diagnóstico temprano** es clave para iniciar tratamiento hormonal y para valorar opciones de preservación de la fertilidad.
- **Tratamiento** hormonal hasta los 50a **protege huesos, útero y corazón.**
- Derivar precozmente a especialista en fertilidad.
- Evaluar **marcadores: AMH, FSH, LH, inhibina-B, recuento de folículos antrales.**
- **Identificar** a las niñas con **potencial de preservación.**



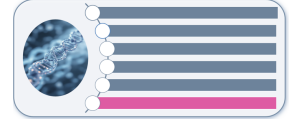
Conclusiones



- Ofrecer **preservación fertilidad** siempre que haya **expectativas razonables**
- La **vitrificación de ovocitos** es la técnica de preservación de la fertilidad preferida, más utilizada y más exitosa hasta la fecha, y debe discutirse con las niñas con ST cuando su madurez psicológica lo permita.
- **Ovodonación, subrogación y adopción** amplían las posibilidades de maternidad.



Conclusiones



- Considerar **apoyo psicológico y ético**.
- **Abordaje multidisciplinar**, previo a preservación y previo a potencial gestación.





muchas gracias



Comunidad
de Madrid

**El Síndrome de Turner:
Detección, Atención y
Necesidades de las
pacientes**

30 de septiembre 2026

Horario: 15:30 – 20:00 h

Modalidad presencial
Edificio Consejería de Sanidad
Calle Aduana, 29

silvia.iniesta@salud.madrid.org
silvia.iniesta.ce@ruberinternacional.es

