

**UNIVERSIDAD NACIONAL MAYOR DE SAN MARCOS**

FACULTAD DE MEDICINA HUMANA

UNIDAD DE POST GRADO

# **Síndrome de Turner: características clínicas. Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen. 1989-1999**

TESIS Para Optar en Título de segunda especialidad en: ENDOCRINOLOGIA

AUTOR:

**Dextre Espinoza, Augusto Alberto**

**ASESOR:** Freddy Valdivia Fernández Dávila

**LIMA – PERÚ 2003**

**A mi esposa Susana  
y al pequeño Andrés Alonso,  
motores de mi vida**

**A mi madre y mi padre,  
por su afecto y apoyo eterno**

**AGRADECIMIENTOS:**

A mis maestros y compañeros de trabajo  
del servicio de endocrinología

Al Dr. Carlos Zea por su apoyo estadístico

A mis pacientes,  
por su comprensión y tolerancia

## RESUMEN

**Objetivos:** Determinar las características clínicas de pacientes con síndrome de Turner: cariotipo predominante, fenotipo más frecuente, incidencia de complicaciones y su asociación con otros desórdenes

**Material y Metodos:** Estudio de corte transversal, retrospectivo, descriptivo realizado entre los meses de enero de 1989 y diciembre de 1999. Se revisaron los registros de 41 pacientes.

**Resultados:** El cariotipo predominante fue 45,X0 en 27 pacientes (65.9%) y mosaicismo en 14 pacientes (34.1%). La edad al momento del diagnóstico tuvo una media de  $9.41 \pm 7.76$  años. La talla al nacer promedio fue de  $45.86 \pm 3.93$  cm. El peso al nacer promedio fue de  $2,496.36 \pm 890.54$ . Sólo en edad al momento del diagnóstico se encontró diferencia significativa ( $p=0.008$ ) con respecto al cariotipo.

Destaca en el fenotipo facies característica en 58.5%, acortamiento de metacarpianos en 70.7% y cubitus valgus en 73.2%. El 65% fue sometido a ecocardiografía encontrándose coartación aórtica en 46.1%. Todos los casos correspondieron al cariotipo 45,X0. Las malformaciones renales se evaluaron con ecografía siendo normal el 85% de los casos. La edad ósea fue discordante con la edad cronológica en 32.3% de casos.

El infantilismo sexual se encontró en 86.2% con desarrollo de caracteres sexuales secundarios espontaneo en 13.8%. Reportamos dos casos de oligomenorrea y uno de amenorrea secundaria en personas con mosaicismo. La evaluación de las gónadas se realizó mediante ecografía en 65.9% de pacientes no identificándose ninguna de las dos en 70.4%, mientras en el 14.8% se observaron las dos.

La talla corta estuvo en el 100% de los casos con nanismo hipofisario en 94.4%.

Entre las enfermedades asociadas se encontró hipotiroidismo en 22.2%, otitis media crónica en 14.6% y trastornos óseos en 9.8%

**Conclusiones:** El cariotipo predominante es 45,X0. El hallazgo fenotípico más común es talla corta, en rango de nanismo, seguido de infantilismo sexual. La cardiopatía más frecuente es coartación de aorta y se presenta en pacientes con cariotipo 45,X0. La ecografía pélvica no es un buen método para detectar gónadas. El hipotiroidismo es el desorden asociado más común.

## **INTRODUCCION**

Descrito por primera vez por Turner en 1938 (1) en siete pacientes con las siguientes cinco características cardinales: fenotipo femenino, talla corta, infantilismo sexual, anormalidades somáticas asociadas y letalidad embrionaria. En 1959 Ford demuestra que el cariotipo de estas pacientes es 45,X0.

La incidencia aproximada es de una por cada dos mil mujeres nacidas vivas (2).

En el ámbito de ESSALUD no existen estudios sobre el Síndrome de Turner por lo que como un primer paso para conocer más acerca de esta patología en nuestra población se realizó este estudio para determinar las características clínicas en pacientes con Síndrome de Turner, teniendo como población de estudio a los atendidos en el hospital Guillermo Almenara durante el periodo 1989 -1999

Se justifica la investigación realizada dado que en las Unidades de Endocrinología Pediátrica el motivo de consulta más frecuente lo constituye la talla corta, siendo el Síndrome de Turner una de las patologías a considerar en el diagnóstico diferencial de pacientes de sexo femenino con talla corta. La importancia del diagnóstico precoz radica en que permitirá el tratamiento oportuno para mejorar la talla final (mediante el uso de hormona del crecimiento) y corregir las complicaciones derivadas de la deficiencia crónica de hormonas sexuales (como ausencia de caracteres sexuales secundarios y osteoporosis)

así como de las malformaciones asociadas (trastornos cardiovasculares o renales).

El objetivo principal era determinar las características clínicas, las cuales incluían: Determinación del cariotipo predominante, descripción del fenotipo más frecuente, determinación de la incidencia de complicaciones cardiovasculares y renales y finalmente su asociación con otros desordenes endocrinos

#### LIMITACIONES:

No puede determinarse una de las cinco características cardinales de éste síndrome: letalidad embrionaria, porque no se dispone de manera rutinaria de estudios de líneas celulares en productos abortados .

## **MATERIAL Y METODOS**

Estudio de corte transversal, retrospectivo, descriptivo realizado entre los meses de enero de 1989 y diciembre de 1999, se revisaron los registros de 41 pacientes atendidos en los consultorios de Endocrinología y Citogenética con diagnóstico confirmado de Síndrome de Turner según los siguientes criterios de ingreso:

### **CRITERIOS DE INCLUSION:**

Pacientes de sexo femenino con talla corta sometidos a estudio de determinación de cariotipo.

### **CRITERIOS DE EXCLUSION**

- a).-Pacientes de sexo femenino con otras causas de talla corta (deficiencia de hormona de crecimiento, talla corta familiar o retardo constitucional del crecimiento)
- b).-Pacientes con talla corta de causa no determinada con cariotipo normal.
- c).-Pacientes con datos incompletos clínicos, epidemiológicos o de laboratorio

Los datos fueron obtenidos de las Historias Clínicas seleccionadas. La terminología empleada en este trabajo se definió según estándares internacionales y operativamente (ver ANEXOS). Posteriormente los datos

fueron transferidos a fichas clínicas elaboradas para tal fin (ver ANEXOS), y paralelamente a una base de datos computarizada. El tiempo promedio de registro fue de 30 minutos por Historia Clínica, desechándose los registros de datos incompletos.

Terminada la recolección de datos, se procedió al procesamiento de los mismos con la ayuda del paquete estadístico SPS 9.1.

Para el análisis estadístico se utilizaron los siguientes procedimientos:

- Medidas estadísticas descriptivas: incluyendo porcentajes, proporciones, tasas, promedios, media aritmética y desviación estándar.

Pruebas estadísticas de asociación, dentro de las que se ubican:

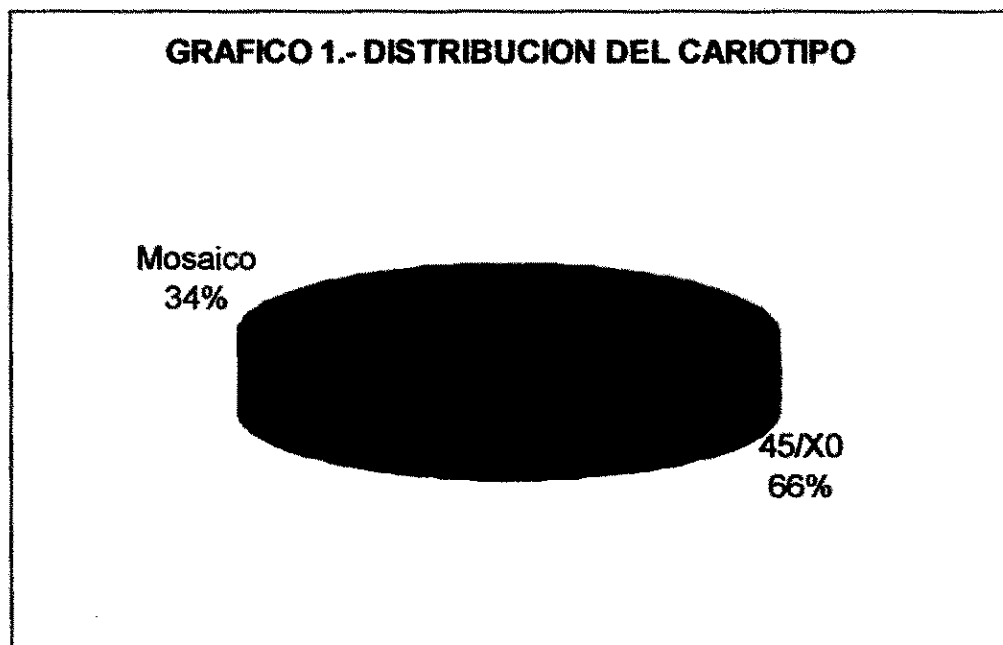
- T de student, para valorar la asociación de las variables cuantitativas (variables numéricas continuas) en la población estudiada.

- Prueba de Chi cuadrado para valorar la asociación de las variables cualitativas.



## RESULTADOS

Se evaluaron las historias clínicas de 41 pacientes, encontrándose que el cariotipo predominante fue 45,X0 en 27 pacientes (65.9%) y mosaicismo en 14 pacientes (34.1%). En los mosaicos los cariotipos más comunes fueron 45,X0/46,Xr(X) en 9.8% (n=4), 45,X0/46,XiXq en 9.8% (n=4), 45,X0/46,XY en 4.9% (n=2) y otros tipos de cariotipo en 9.8% (n=4).



La edad al momento del diagnóstico tuvo una media de  $9.41 \pm 7.76$  años (rango desde nacimiento hasta los 29 años)

La distribución por grupos etáreos al momento del diagnóstico se ve en la tabla 1

**Tabla 1.- Distribución de pacientes por grupos de edad al momento del Dx.**

<b>Grupos de edad</b>	<b>Número</b>	<b>Porcentaje</b>
Neonato	7	17.1%
1 mes - 2 años	4	9.7%
3 - 7 años	7	17.1%
8 - 14 años	10	24.4%
> 15 años	13	31.7%
<b>Total</b>	<b>41</b>	<b>100.0%</b>

Edad media: 9.41 años

Desviación estándar: 7.76 años

Rango 0 - 29 años

La talla al nacer solamente se consignó en 7 historias clínicas encontrándose una talla promedio de  $45.86 \pm 3.93$  cm.

El peso al nacer fue evaluado en 28 casos como se muestra en la tabla 2. Se encontraron 4 casos (14.2%) de peso muy bajo al nacer y 7 casos(25%) de peso bajo al nacer. No se encontró productos macrosómicos.

**Tabla 2.-Distribución de pacientes según peso al nacer**

<b>Peso al Nacer</b>	<b>Número</b>	<b>Porcentaje</b>
< 1500 gr	4	14.2%
1500 – 2500 gr	7	25.0%
2500 – 4000 gr	17	60.8%
> 4000 gr	-	-
<b>Total</b>	<b>28</b>	<b>100.0%</b>

Promedio: 2,496.36 gr

Desviación estándar: 890.54 gr

Rango: 800 a 3750 gr

Al comparar las variables cuantitativas edad al momento del diagnóstico, peso al nacer y talla al nacer con el cariotipo encontramos significancia estadística sólo con la edad al momento del diagnóstico ( $p=0.008$ ) como se muestra en la tabla 3

**Tabla 3: Relación entre cariotipo**

	<b>CARIOTIPO</b>	<b>N</b>	<b>MEDIA</b>	<b>DS</b>	<b>P</b>
<b>EDAD</b>	XO	25	7.00	6.03	0.008
	Mosaico	14	13.71	8.82	
<b>PESO</b>	XO	18	2421.00	937.16	0.558
	Mosaico	10	2632.00	829.72	
<b>TALLA</b>	XO	4	46.00	5.29	0.923
	Mosaico	3	45.67	2.08	

En el fenotipo de los pacientes se encuentra facies característica en 58.5%, con acortamiento de metacarpianos en 70.7% y cubitus valgus en 73.2%. El resto de características son mostradas en la tabla 4

**Tabla 4.- Fenotipo**

<b>Fenotipo</b>	<b>Número</b>	<b>Porcentaje</b>
Facies característica	24	58.5%
Cuello alado	18	46.2%
Implantación baja del cabello	11	26.8%
Areolas espaciadas	8	19.5%
Pezones invertidos	3	7.3%
Acortamiento de metacarpianos	29	70.7%
Cubitus valgus	30	73.2%
Linfedema congénito	6	15.4%

Al analizar en función del cariotipo las variables cualitativas facies característica y linfedema congénito no se encontró significación estadística ( $p=0.142$  y  $p=0.286$  respectivamente), aunque se observa una tendencia mayor a tener estas características en los pacientes 46,X0.

El aspecto psicológico y el desarrollo intelectual solamente fueron evaluados en 02 pacientes (4.9%) encontrándose alteración visiomotora disfuncional en uno y deficiencias leves en el nivel intelectual global y rendimiento verbal con nivel de atención y concentración disminuidos, rendimiento ejecutivo en el promedio inferior y deficiente lectoescritura en el otro caso.

La determinación del coeficiente intelectual se realizó en solamente 2 pacientes (4.9%) mostrando retardo mental leve (CI: 50 - 69) en ambos casos.

Tuvieron evaluación cardiológica el 48.7% (n=20) de los cuales el 65% (n=13) se sometieron a estudio ecocardiográfico cuyos resultados mostramos en la tabla 5 y el resto solamente examen físico dirigido.

**Tabla 5.- Malformaciones Cardiovasculares por ecocardiografía**

<b>Resultado</b>	<b>Número</b>	<b>Porcentaje</b>
Normal	5	38.5%
Coartación de aorta	6	46.1%
Persistencia del conducto arterioso	1	7.7%
Prolapso mitral	1	7.7%
<b>Total</b>	<b>13</b>	<b>100.0%</b>

El método de diagnóstico por ecocardiografía mostró una sensibilidad de 87.5% y una especificidad de 80%.

Se evaluó malformaciones renales en el 48.7% (n=20) mediante estudio ecográfico cuyos resultados mostramos en la tabla 6. En dos pacientes con cuadro de infecciones urinarias a repetición no se practicó ecografía.

**Tabla 6.- Malformaciones Renales por ecografía**

Hallazgo	Número	Porcentaje
Normal	17	85.0%
Hidronefrosis	1	5.0%
Mal rotación	1	5.0%
Estenosis ureteral	1	5.0%

Se realizaron 34 determinaciones de edad ósea en 28 pacientes (68.3%) encontrándose discrepancia con la edad cronológica en 32.35 % (n=11).

Se encontró infantilismo sexual en el 86.2% (n=25) de casos y 13.8% (n=4) presentaron desarrollo espontaneo de caracteres sexuales.

Amenorrea primaria se encontró en 14 casos. En dos casos se apreció oligomenorrea y en uno amenorrea secundaria. Estos tres casos eran portadores de mosaicismo.

La evaluación de las gónadas se realizó en el 65.9% (n=27) mediante ecografía pélvica (n=27) y/o laparoscopia (n=1). No se practicó tomografía computada. La laparoscopia se realizó en la paciente con cariotipo 46,XY/45,X0 siendo frustra

en un primer intento (no se observó trompa, ovario ni testículo) y en un segundo intento se encontraron rezagos de trompa y ovarios sin poder ubicar gónada masculina (por presencia de cromosoma y).

Los resultados de la ecografía pélvica son mostrados en la tabla 7

**Tabla 7.- Hallazgos de ecografía pélvica**

<b>Hallazgo</b>	<b>Número</b>	<b>Porcentaje</b>
No-identificación de gónadas	19	70.4%
Identificación de una gónada	4	14.8%
Identificación de dos gónadas	4	14.8%
<b>Total</b>	<b>27</b>	<b>100.0%</b>

La sensibilidad de la ecografía pélvica para determinar la presencia de gónadas fue de 29.6%.

En 36 pacientes se determinó la talla durante la evaluación inicial sin tratamiento previo con hormona de crecimiento o tratamiento con esteroides. El 94.4% (n=34) presentó talla en rango de nanismo hipofisiario y el 5.6% (n=2) en rango de talla corta

En lo referente a enfermedades asociadas se evaluó la función tiroidea mediante determinación de hormona estimulante de la tiroides (TSH) y/o hormona tiroidea

tetrayodotironina total (T4) o libre (T4L) encontrándose normal en el 77.8% (n=21), hipotiroidismo subclínico en 18.5% (n=5) e hipotiroidismo clínico en 3.7%(n=1). Otitis media crónica en 14.6% (n=6), trastornos óseos en 9.8%(n=4) y casos aislados de síndrome de Guillain Barré, malformación arteriovenosa telangiectásica, síndrome de Dandy Walker y adenoma pleomórfico submaxilar un caso cada uno.



## DISCUSION

El Síndrome de Turner es la anomalía cromosómica más común en mujeres siendo consecuencia de ausencia completa o delección parcial de un cromosoma X (3).

En nuestra serie el 66% de los pacientes presentan cariotipo 45,XO, lo cual difiere del tradicional 50% reportado por la literatura (4). Los mosaicismos más frecuentes fueron 45 XO/46Xr y 45XO/XiXq con 9.8% cada uno.

En la edad al momento del diagnóstico los pacientes con cariotipo 45,XO fueron detectados más precozmente ( $7.0 \pm 6.03$  años) que los mosaicos ( $13.71 \pm 8.82$  años) lo cual alcanzó significancia estadística ( $p=0.008$ ). La presencia al nacer de linfedema en manos y pies, cuadro clínico denominado síndrome de Bonnevie-Ullrich, se presentó en 6 casos ( $n=39$ ) lo que representa el 15.4%, cifra que se encuentra por debajo del promedio de 20-40% reportado por la literatura (5,6). Este hallazgo permite reconocer tempranamente el síndrome de Turner y fue observado en más casos de cariotipo 45,XO que en mosaicos (5 vs 1) aunque no fue estadísticamente significativo ( $p=0.286$ ). Destaca que el 31.7% de casos se diagnosticó después de la pubertad (mayores de 15 años) por amenorrea primaria. Este último dato denota un retraso diagnóstico ya que por protocolo toda mujer de 14 años con infantilismo sexual y amenorrea primaria debería ser evaluada (7)

La presencia de retardo de crecimiento intrauterino se evaluó por talla y peso al nacer. La talla al nacer promedio fue de  $45.86 \pm 3.93$  cm (n=7) y el peso promedio fue de  $2,496.36 \pm 890.54$  g. (n=28) siendo ambos valores inferiores a los reportados,  $48.2 \pm 3.2$  cm y  $2,830 \pm 0.57$  g. respectivamente (8,9). Es de notar que los valores de referencia ya se encuentran 1 desviación estándar por debajo del valor para infantes de edad gestacional comparable y el hecho que nuestra población muestre valores más bajos puede deberse a otras causas no evaluadas de retardo de crecimiento intrauterino como por ejemplo desnutrición materna. En el caso de la talla puede influir una muestra estudiada insuficiente.

El cuadro clínico cursó con facies característica en el 58.5% de los casos. El cuello es corto, con implantación baja del cabello en la nuca en 26.8% y en el 46.2% de casos es alado. El tórax es cuadrado con microtelia y pezones invertidos en el 7.3% con areolas espaciadas en el 19.5%. Como datos semiológicos constantes se encontraron cubitus valgus en 73.2% y acortamiento de metacarpianos en 70.7%. El linfedema congénito de pies y manos se encontró en el 15.4% de los casos (10,11).

Se describe que el desarrollo intelectual generalmente es adecuado (12) pero en los dos pacientes evaluados se encontró coeficientes intelectuales que indicaban retardo mental leve (CI entre 50-69). En ellos se describe alteración del reconocimiento de la forma espacial y direccional, además de incoordinación visual motora (demostrada en un paciente) y deficiente aprendizaje motor. La habilidad verbal teóricamente es normal (13,14) pero en el otro paciente

evaluado se encontró rendimiento verbal, atención y concentración disminuidos. Se caracterizan por ser inmaduros y distraídos, menor autoestima, mayor dificultad escolar y pobre relación de pareja (15). Al llegar a la edad adulta presentan una actitud sexual más conservadora y una imagen corporal negativa (16). Estos últimos tópicos no fueron evaluados durante la prueba psicológica

Las malformaciones cardiovasculares son diversas siendo la prevalencia de 20-50% (17,18) encontrándose en nuestra serie una prevalencia de 61.5%. La coartación aórtica es la más común con 46.1% seguido de persistencia del conducto arterioso y prolapso mitral con 7.7% cada una. Todos los casos encontrados con coartación de aorta eran portadores de cariotipo 45,XO lo cual se correlaciona con lo descrito en la literatura (19) y se encuentra en mayor número que lo reportado habitualmente de 10 a 20%. Se describe válvula aórtica bicúspide entre 9-34% y dilatación de la raíz aórtica entre 8-29% que requieren estudio ecocardiográfico para evaluar riesgo de disección aórtica (20,21) pero no se encontraron estas patologías en nuestro trabajo.

La recomendación dada por la Academia Americana de Pediatría es que todos los pacientes con disgenesia gonadal deberían tener una evaluación cardíaca basal que incluye una ecocardiografía y/o una resonancia magnética nuclear en la infancia y otra vez en la adolescencia (22). En nuestro medio es más económica la ecocardiografía y según los resultados del estudio muestra una sensibilidad de 87.5% y una especificidad de 80% lo cual la hace la prueba de

elección para descartar patología aórtica. En la población estudiada el 51.3% de pacientes no fue sometido a este examen.

Las anomalías renales se encontraron mediante ecografía en el 15% de los casos estudiados, siendo las más comunes: hidronefrosis, malrotación del riñón y estenosis ureteral en 5% cada una. La prevalencia pudo aumentar si se realizaba estudio ecográfico a dos pacientes con infecciones urinarias a repetición.

La maduración esquelética es normal en niños y deficiente en adolescentes por deficiencia de esteroides (23). En 28 pacientes se realizaron 34 determinaciones de edad ósea encontrándose discordancia con la edad cronológica en 11 mediciones todas correspondientes a pacientes mayores de 8 años, edad teórica de inicio de la pubertad en que se nota más el déficit de estrógenos.

Clásicamente cursan con amenorrea primaria pero existen casos (5 a 10%) que presentan suficientes folículos ováricos en la adolescencia como para alcanzar desarrollo mamario o menstruar (24) o incluso gestar (25,26). En nuestra serie hubo dos casos de oligomenorrea y un caso de amenorrea secundaria en pacientes con mosaicismo. No encontramos casos de gestación. La explicación que dan los investigadores es la variabilidad en la tasa de atresia folicular y la posibilidad que un número de células germinales 45,XO puedan sufrir no-disyunción mitótica con la consiguiente formación de oogonia 46,XX.

El hipuestrogenismo marcado lleva a infantilismo sexual. En nuestra serie reportamos 86.2% de infantilismo sexual con un relativamente alto porcentaje (13.8%) de desarrollo espontáneo de caracteres sexuales secundarios.

Las gónadas se localizan en mesosalpinx paralelo a las trompas de falopio y son bandas o estrías fibrosas de tejido conectivo de aspecto longitudinal, pálido, atenuados, con ausencia de folículos primordiales. Para su localización se realizaron 27 ecografías y 1 laparoscopia siendo la sensibilidad de la ecografía de solamente 29.6% (no pudieron detectarse gónadas con este método en el 70.4% de los evaluados). La literatura recomienda la laparoscopia como la prueba preferida para detección de gónadas por su mayor precisión y baja morbilidad. En nuestro estudio en un sólo caso se practicó laparotomía por tratarse de una paciente con mosaicismo con presencia de cromosoma Y que aumenta la probabilidad de malignización de la gónada. El resultado fue malo porque no localizó la gónada masculina.

No fue objeto de estudio del presente trabajo evaluar la talla final alcanzada, pero se realizó determinación de la talla al momento de la evaluación en 36 pacientes que no habían recibido tratamiento con hormona de crecimiento o esteroides sexuales y se encontró percentiles en rango de nanismo hipofisario en el 94.4% de pacientes y 5.6% tuvo talla corta lo que confirma que uno de los signos cardinales más constante es la talla corta.

Dentro de las enfermedades asociadas encontramos enfermedad tiroidea (27) en la forma de hipotiroidismo subclínico en 18.5% y de hipotiroidismo clínico en 3.7% y otitis media (29,30) en 14.6%. Las otras entidades mencionadas como artritis reumatoide (30), trastorno funcional del aparato digestivo, síndrome plurimetabólico, y neoplasias (neuroblastoma) y problemas hepáticos (31,32,33) no fueron encontradas.

## CONCLUSIONES

1. - El cariotipo más frecuente es 45,X0.
2. - La edad al momento del diagnóstico fue de  $9.41 \pm 7.76$  años, siendo más precoz la detección en los pacientes con cariotipo 45,X0.
3. - Existe retardo del crecimiento intrauterino determinado por talla al nacer ( $45.86 \pm 3.93$  cm) y peso al nacer ( $2496 \pm 890.54$  gr) atribuibles no solamente al síndrome de Turner.
4. - La característica clínica más constante es talla corta (100%) seguido de infantilismo sexual (86.2%).
5. - En el fenotipo de los pacientes destacan cubitus valgus (73.2%), acortamiento de metacarpianos (70.7%) y facies característica (58.5%).
6. - La anomalía cardíaca más frecuente es Coartación de Aorta (46.1%), siendo el 100% pacientes con cariotipo 45,X0. No se encontró casos de disección aórtica. La ecocardiografía mostró una sensibilidad de 87.5% y una especificidad de 80%.
7. - El estudio de malformaciones renales fue negativo en el 85% de casos.
8. - El trastorno menstrual más común es amenorrea primaria pero en mosaicos puede haber oligomenorrea o amenorrea secundaria.
9. - La sensibilidad de la ecografía pélvica para detectar gónadas fue de 29.6%. En el único caso que se practicó laparotomía no se detectó gónadas.
10. - El hipotiroidismo es el desorden endocrinológico asociado más común (22.2%).

## **RECOMENDACIONES**

1. - Todo paciente con talla corta de sexo femenino debe ser sometido a estudio de cariotipo, especialmente las que cursen con infantilismo sexual. En las etapas pre-puberales el linfedema de manos y pies al momento de nacer sirve como pauta diagnóstica.
  
2. - Todo paciente con Síndrome de Turner debe ser sometido a estudio ecocardiográfico, independientemente de los hallazgos al examen físico cardiovascular, especialmente si se trata de pacientes con cariotipo 45,X0.
  
3. - La ecografía pélvica no constituye un buen método para detección de gónadas por lo que sería preferible, aunque nuestro estudio no lo demuestra, realizar laparoscopia con este fin.



## ANEXOS

### FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

1. EDAD AL MOMENTO DEL DIAGNOSTICO .....años.....meses.....
2. TALLA AL NACER.....cm
3. PESO AL NACER.....Kg
4. CARIOTIPO  
45,X0.....  
MOSAICO.....

### FENOTIPO

5. FACIES CARACTERISTICA (Presentar dos o más de las siguientes características: ptosis palpebral, micrognatia, pliegue epicántico, orejas de implantación baja, paladar ojival, estrabismo)  
SI.....NO.....
6. CUELLO ALADO SI..... NO.....  
IMPLANTACION BAJA DEL CABELLO SI..... NO.....
7. TORAX : AREOLAS ESPACIADAS SI..... NO.....  
PEZONES INVERTIDOS SI..... NO.....
8. ACORTAMIENTO DE METACARPIANOS SI..... NO.....
9. CUBITUS VALGUS SI..... NO.....
10. LINFEDEMA CONGENITO DE PIES Y MANOS SI..... NO.....

### DESARROLLO INTELECTUAL

11. RENDIMIENTO ESCOLAR: BUENO..... REGULAR..... MALO.....
12. COEFICIENTE INTELECTUAL: SI.....(VALOR.....) NO.....
13. EVALUACION POR PSICOLOGIA SI..... NO.....

**MALFORMACIONES CARDIOVASCULARES**

14. EVALUACION POR CARDIOLOGIA SI..... NO.....

15. ECOCARDIOGRAFIA .....

**MALFORMACIONES RENALES**

16. ECOGRAFIA SI..... NO.....

17. INFORME ECOGRAFICO.....

**MADURACION ESQUELETICA**

18. EDAD OSEA.....

**INFANTILISMO SEXUAL**

19. AUSENCIA DE CARACTERES SEXUALES SECUNDARIOS SI.....NO.....

20. MENARQUIA SI..... NO.....

21. VISUALIZACION DE GONADAS

ECOGRAFIA.....

TAC.....

LAPAROSCOPIA.....

**TALLA CORTA**

22. TALLA.....cm. PERCENTIL.....

23. VELOCIDAD DE CRECIMIENTO.....cm/año

**ENFERMEDADES ASOCIADAS**

CONSIGNAR.....

## **DEFINICION DE TERMINOS OPERATIVOS**

**CARIOTIPO:** Determinación de fórmula cromosómica en sangre periférica. No se realizaron estudios en cultivos.

**PESO MUY BAJO AL NACER:** Los productos con menos de 1,500 gr al nacer

**PESO BAJO AL NACER:** Los productos comprendidos entre 1,500 y 2,500 gr al nacer.

**MACROSOMIA FETAL:** Los productos con más de 4.000 gr al nacer.

**FENOTIPO CON FACIES CARACTERISTICA:** Se definió como la presencia de dos o más de las siguientes: ptosis palpebral, micrognatia, pliegue epicántico, orejas de implantación baja, paladar ojival y estrabismo.

**EDAD OSEA:** La maduración esquelética se realizó mediante estudio radiográfico de mano y muñeca izquierda por el método Tanner y Whitehouse (TW2).

**EDAD OSEA DISCORDANTE:** Se define discordancia cuando la edad ósea es 20% mayor o menor que edad cronológica.

**INFANTILISMO SEXUAL:** se evaluó clínicamente por ausencia de caracteres sexuales secundarios en pacientes  $\geq$  8 años de edad cronológica con estadio de tanner pre puberal

**AMENORREA PRIMARIA:** Definida como ausencia de menarquia espontanea en mujeres mayores de 14 años con ausencia de caracteres sexuales secundarios

**NANISMO HIPOFISIARIO:** Tres desviaciones estándar por debajo del promedio con respecto al percentil de crecimiento de niñas entre 2 a 18 años de edad del Centro Nacional De Estadística Pública (NCHS)

**TALLA CORTA:** Dos desviaciones estándar por debajo del promedio con respecto al percentil de crecimiento de niñas entre 2 a 18 años de edad del Centro Nacional De Estadística Pública (NCHS).

## BIBLIOGRAFIA

- 1) Gravholt CH, Juul S, Naeraa RW  
Morbidity in Turner syndrome  
J Clin epidemiol 1998 Feb; 51(2) : 147-58
- 2) Lespinasse J., Gicquel C., Le Bouc Y.  
Phenotypic and genotypic variability in monozygotic triplets with Turner syndrome  
Clin Genet 1998 Jul; 54(1) : 56-9
- 3) Elsheikh M., Conway GS., Wass JA  
Medical problems in adult women with Turner's syndrome  
Ann Med 1999 Apr; 31(2) : 99-105
- 4) Matias A, Gomes C, Flack N.  
Screening for chromosomal abnormalities at 10-14 weeks : the role of ductus venosus blood flow  
Ultrasound Obstet Gynecol 1998 Dec; 12(6) : 380-4
- 5) Lippe BM  
Turner Syndrome: in Sperling MA: Pediatric Endocrinology  
Philadelphia, Saunders, 1996, pp 387-421
- 6) Sybert VP  
The adult patiente with turner syndrome: Research and Clinical Aspects  
Nex Yorj, Elsevier, 1995, pp 205-218
- 7) Carr BR  
Evaluation and Treatment of Amenorrhea  
American fertility Society: Guidelines for Practice. 1994: 1-11
- 8) Park E, Bailey JD, Cowell CA  
Growth and maturation in patients with Turner's syndrome  
Pediatr Res 1983; 17:1-7
- 9) Ranke MB, Sttube P, Majewsky F  
Spontaneous growth in Turner's syndrome  
Acta Paediatr Scand 1988; 343(suppl): 22-30
- 10) Larralde M, Gardner SS, Torrado MV  
Lymphedema as a postulated cause of cutis verticis gyrata in Turner syndrome  
Pediatr Dermatol 1998 Jan; 15(1) : 18-22
- 11) Von Kaisenberg CS., Nicolaidis KH.  
Lymphatic vessel hypoplasia in fetuses with Turner's syndrome  
Hum Repro 1999 Mar; 14(3) : 823-6

- 12) Balottin U, Isola V, Larizza D.  
Cognitive functions in Turner's syndrome  
Minerva Pediatr 1998 Oct; 50(10) : 419-25
- 13) Van Borsel J., Dhooge I., Verhoye K.  
Communication problems in Turner syndrome : a sample survey  
J Commun Disord 1999 Nov; 32(6) : 435-44; quiz 444-6
- 14) Siegel PT, Clopper R, Stabler B.  
The psychological consequences of Turner syndrome and review of the National Cooperative Growth Study psychological substudy
- 15) Boman UW, Möller A  
Psychological aspects of Turner syndrome  
J Psychosom Obstet Gynaecol 1998 Mar; 19(1) : 1-18
- 16) Skuse D, Elgar K, Morris E.  
Quality of life in Turner syndrome is related to chromosomal constitution  
Acta Paediatr Suppl 1999 Feb; 88(428) : 110-3
- 17) Prandstraller D., Mazzanti L., Picchio FM.  
Turner's syndrome: cardiologic profile according to the different chromosomal patterns and long-term clinical follow-up of 136 nonpreselected patients  
Pediatr Cardiol 1999 Mar; 20(2) : 108-12
- 18) Sybert VP  
Cardiovascular malformations and complications in Turner syndrome  
Pediatrics 1998 Jan; 101(1) : E11
- 19) Gotzsche CO, Krag-Olsen B, Nielsen J  
Prevalence of cardiovascular malformations and association with karyotypes in Turner's syndrome  
Arch Dis Child 1994; 71: 433-436
- 20) Mazzanti L, Cacciari E.  
Congenital heart disease in patients with Turner's syndrome. Italian Study Group for Turner Syndrome.  
J. Pediatr 1998 Nov; 133(5) : 688-92

- 21) Lin AE, Lippe B, Rosenfeld RG.  
Further delineation of aortic dilation, dissection, and rupture in patients with Turner's syndrome  
*Pediatrics* 1998 Jul, 102(1) :e12
- 22) American Academy of Pediatrics  
Health supervision for children with Turner syndrome  
*Pediatrics* 1995; 96:1166-1173
- 23) Even L, Bronstein V, Hochberg Z.  
Bone maturation in girls with Turner's syndrome  
*Eur J Endocrinol* 1998 Jan; 138(1) : 59-62
- 24) Lesniewiecz R, Panasiuk B., Midro AT.  
Spontaneous menstruation in patient with Turner syndrome in our observations  
*Gynekol Pol* 1998 Dec; 69(12) : 1245-52
- 25) Schwack M., Schindler AE.  
Turner's syndrome (monosomy) and pregnancy  
*Zentralbl Gynakol* 2000; 122(2) : 103-5
- 26) Hovatta O.  
Pregnancies in women with Turner's syndrome  
*Ann Med* 1999 Apr; 31(2) : 106-10
- 27) Findlay C, Donaldson M.  
How often should we screen for hypothyroidism in girl's with Turner's syndrome?  
*Arch Dis Child* 1998 May; 78(5) :500-1
- 28) Stenberg AE, Nylén O, Windh M.  
Otological problems in children with Turner's syndrome  
*Hear Res* 1998 Oct; 124 (1-2) : 85-90
- 29) Hamzah AR, Jalaluddin MA, Raman R  
Rare middle ear anomaly in a patient with Turner's syndrome  
*Ann Otol Rhinol Laryngol* 1999 Mar; 108(3) : 253-4
- 30) Zulian F., Schumacher Hr., Calore A.  
Juvenile arthritis in Turner's syndrome: a multicenter study  
*Clin Exp Rheumatol* 1998 Jul; 16(4) : 489-94
- 31) Floreani A., Molaro M., Baragiotta A.  
Chronic cholestasis associated with Turner's syndrome  
*Digestion* 1999 Nov; 60(6) : 587-9

32) Salerno M., Di maio S., Gasparini N.  
Liver abnormalities in Turner syndrome  
Eur J Pediatr 1999 Aug; 158(8) : 618-23

33) Larizza D, Locatelli M, Vitali L.  
Serum liver enzymes in Turner syndrome  
Eur J pediatr 2000 Mar; 159(3) : 143-8