

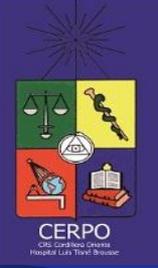
Seminario N° 15: Evaluación ecográfica y Pronóstico del Síndrome de Turner

**Drs María Paz Henríquez, Daniela Cisternas,
Sergio De la Fuente, Leonardo Zúñiga**

CERPO

**Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**

Definición Sd de Turner



- **Trastorno cromosómico por ausencia parcial o total de cromosoma X (Monosomía X, X0).**
- **Determina talla baja, disgenesia gonadal y un fenotipo característico.**

- No aumenta riesgo al aumentar edad materna.

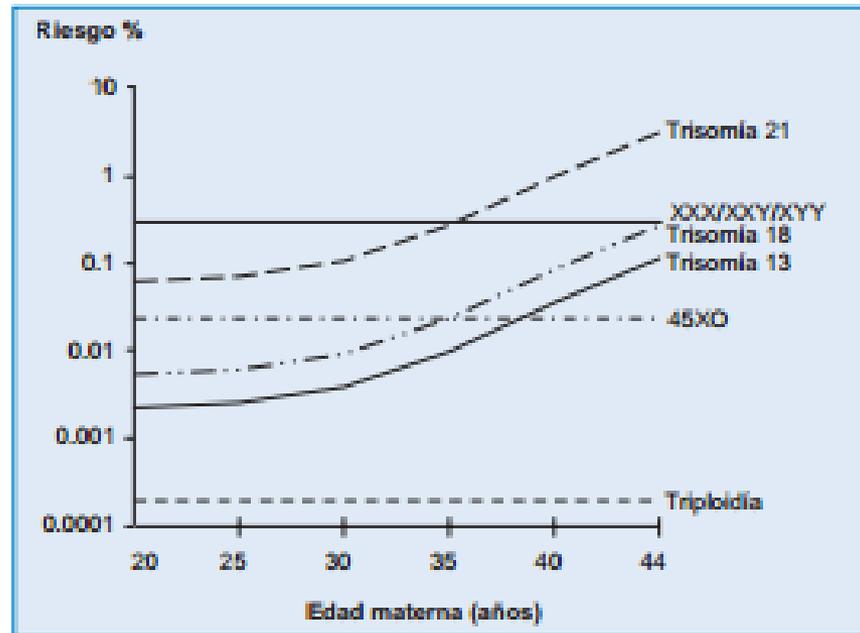
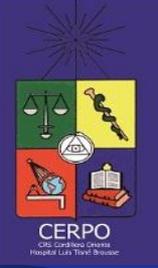
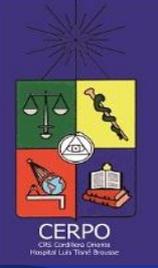


Figura 4. Riesgo de anomalías cromosómicas en función de la edad materna.

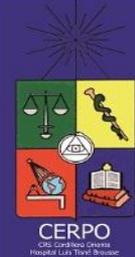


Incidencia - Pronóstico

- **1:2.000-5.000 RN femeninos**
- **Solo 0,1% llegan vivos al parto (mayoría aborto espontáneo Iº trimestre)**
- **Mortalidad global de 80-90% hasta el término de la gestación**
- **Mejor pronóstico mosaicos que 45X0**



- **50-60% X0**
- **5-10% duplicación (isocromosoma) del brazo largo de un cromosoma X (46,X, i(Xq))**
- **40-45% mosaicismo**
- **Por la disyunción incompleta en la gametogénesis o pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto.**



CERPO
 Cystic Ectopic Renal Pouch
 Hypertension Life Table Review

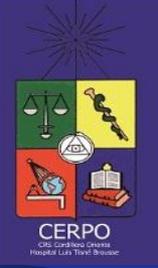
Karyotype	No. of Patients	Mental Retardation	Cardiac Disease†	Renal Malformation‡	Edema	Menses	Height§	
							number/total number (percent)	cm
All	532	55/500 (11)	169/319 (53)	147/373 (39)	165/461 (36)	64/288 (22)	148±7.1	149
45,X	241 (45)	19/230 (8)	94/154 (61)	84/181 (46)	141/217 (65)	13/128 (10)	147.3±6.0	64
46,X,i(Xq)	35 (7)	6/33 (18)	10/20 (50)	8/22 (36)	4/30 (13)	4/22 (18)	145.6±4.7	9
45,X/46,X,i(Xq)	40 (8)	3/34 (9)	7/24 (29)	10/38 (26)	0/26	4/26 (15)	143.4±7.9	14
45,X/46,X,+ring	32 (6)	10/30 (33)	14/22 (64)	6/27 (22)	3/27 (11)	2/16 (12)	145.7±4.9	7
45,X/46,X,+mar	5 (1)	4/5 (80)	1/2 (50)	1/3 (33)	1/4 (25)	0/1	—	
45,X/46,XY or 46,X,Yvar/Ydel	37 (7)	0/32	14/22 (64)	12/27 (44)	3/32 (9)	0/13	148.8±5.9	12
45,X/46,XX/47,XXX	17 (3)	0/24	1/10 (10)	3/12 (25)	1/17 (6)	5/9 (56)	144.9±7.7	6
45,X/47,XXX								
45,X/46,XX	70 (13)	5/65 (8)	17/43 (40)	17/44 (39)	9/61 (15)	14/35 (40)	149.7±7.5	22
46,X,Xp (short-arm deletions)	13 (2)	1/13 (8)	0/4	0/5	1/12 (8)	6/7 (86)	153±5.0	5
46,X,Xq (interstitial long-arm deletions)	9 (2)	0/9	ND	2/4 (50)	0/6	5/7 (71)¶	163±16.6	6
Other	33 (6)	7/32 (22)	11/18 (61)	4/20 (20)	2/29 (7)	6/20 (30)	149.9±7.4	15

* Data were obtained from patients in our Seattle clinic. Denominators reflect the number of patients for whom we have complete information for each feature. Plus-minus values are means ±SD. ND denotes no data.

† The category includes both structural malformations and hypertension. Patients with normal physical examinations who did not undergo echocardiography are omitted.

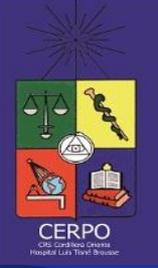
‡ The analysis includes patients with either renal-ultrasound or intravenous-pyelographic information.

§ The analysis does not include patients who received a diagnosis in adult life on the basis of recurrent pregnancy loss (four women; mean



Diagnóstico prenatal

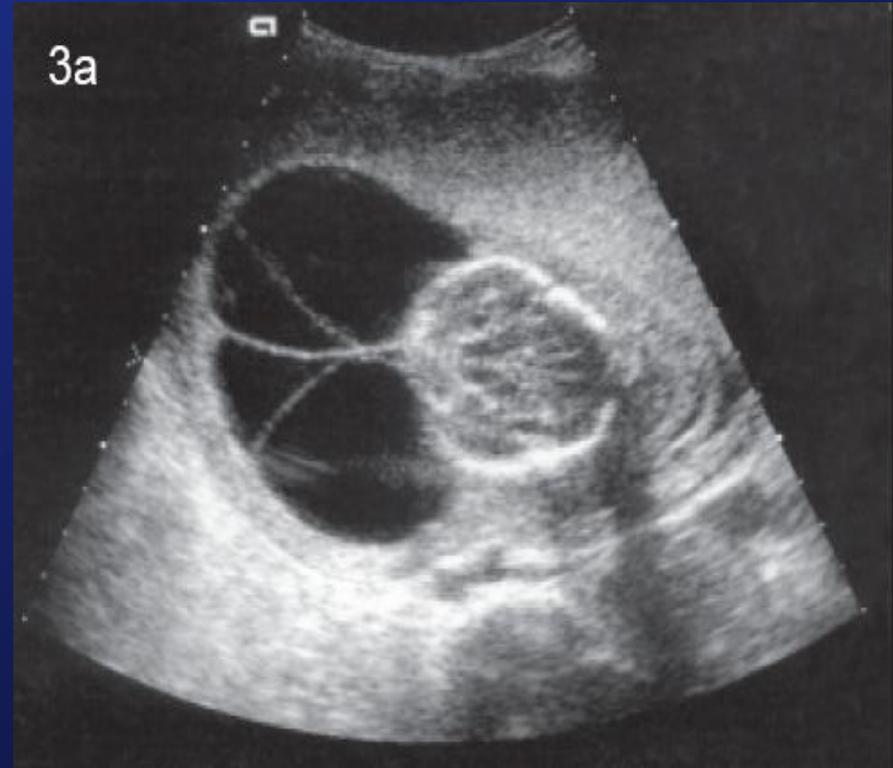
- Edema fetal en US
- Bioquímica: elevación BHCG, estriol no conjugado, AFP.
- Dg genético: cariotipo alterado.
(cariotipo convencional en sangre periférica, conteo de 100 cél por lo menos, si normal, pero alta sospecha: estudio citogenético en segundo tejido, piel, pelo o gónada)

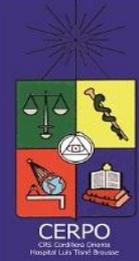


Hallazgos ecográficos

- **TN aumentada – higroma quístico 11-14 semanas**
- **Hidrotórax y edema subcutáneo de tórax**
- **Ascitis leve y edema de pared abdominal**
- **Edema facial**
- **Linfangiectasias**

Higroma quístico





CERPO
Centro de Estudios de Radiología y Diagnóstico
Hospital Luis Tizol Briones

HOSP. PADRE HURTADO.
ALOKA SSD-1400

ID[

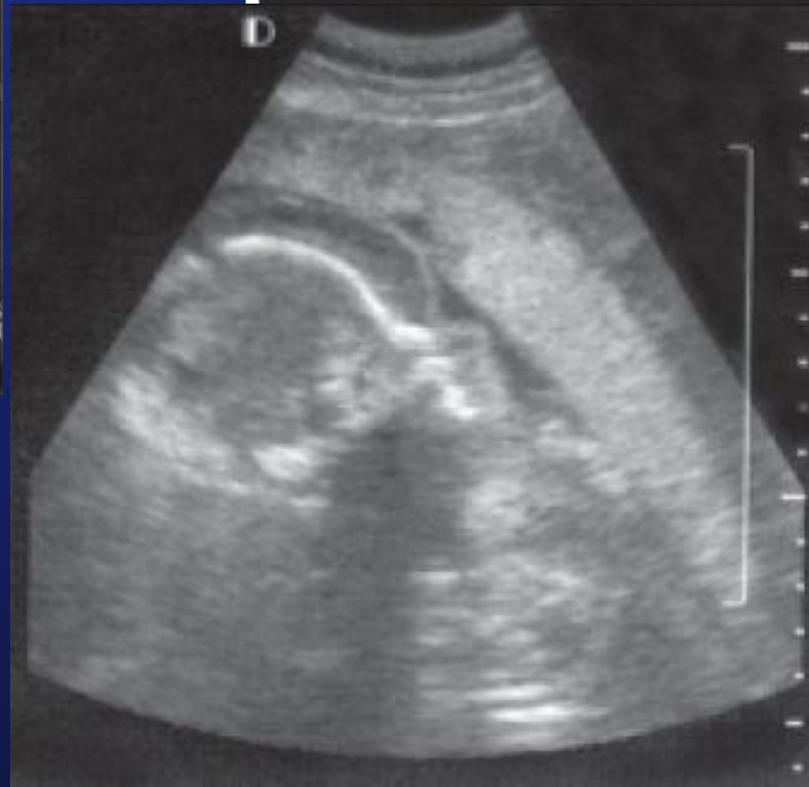
Y]

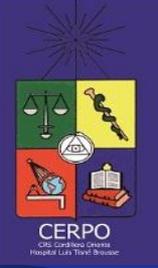
: F1

13Hz



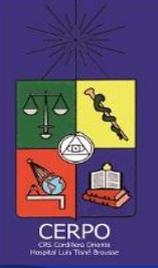
MEASUREMENT R17 046 C4
B-1 Data DIST. BPD OFD H
Clear Hadlock Hansman Hadl





Higroma quístico: síndromes associados:

- Aarskog.
- Acondrogénesis tipo II.
- Aport.
- Cummings.
- Cornelia de Lange.
- Disliquiasis-linfedema.
- Down T21
- Edwards T18
- Familiar.
- Fryns.
- Joubert.
- Klinefelter.
- Kalest.
- Pterigium múltiple fetal.
- Noonan.
- Patau T13.
- Roberts.
- Smith-Lemli-Optiz.
- Teratógenos.
- Tetraploidía.
- Turner.



Signos cardinales

- **Talla baja.**
- **Anomalías leves del centro facial.**
 - Frente amplia.
 - Ptosis.
 - Hipertelorismo.
 - Paladar abovedado.
 - Micrognatia.
 - Implantación baja del cabello.
- **Estrabismo.**
- **Defectos auditivos.**
 - Orejas de implantación baja ó deformes.
- **Cuello corto y arrugado.**
- **Tórax en escudo.**
- **Anomalías renales (60%).**
- **Nevus pigmentados.**
- **Linfedemas de manos y pies.**
- **Deformación ósea.**
- **Hipoplasia ungueal.**
- **Amenorrea primaria. (84%).**
 - Falta caracteres sexuales 2rios.
- **Cardiopatía congénita. (20%)**
- **RN – Resolución espontánea.**
 - Derrame pericárdico.
 - Derrame pleural.
 - Ascitis.

Cuadro 7. Alteraciones clínicas en pacientes con ST

Muy frecuentes (> 50%)

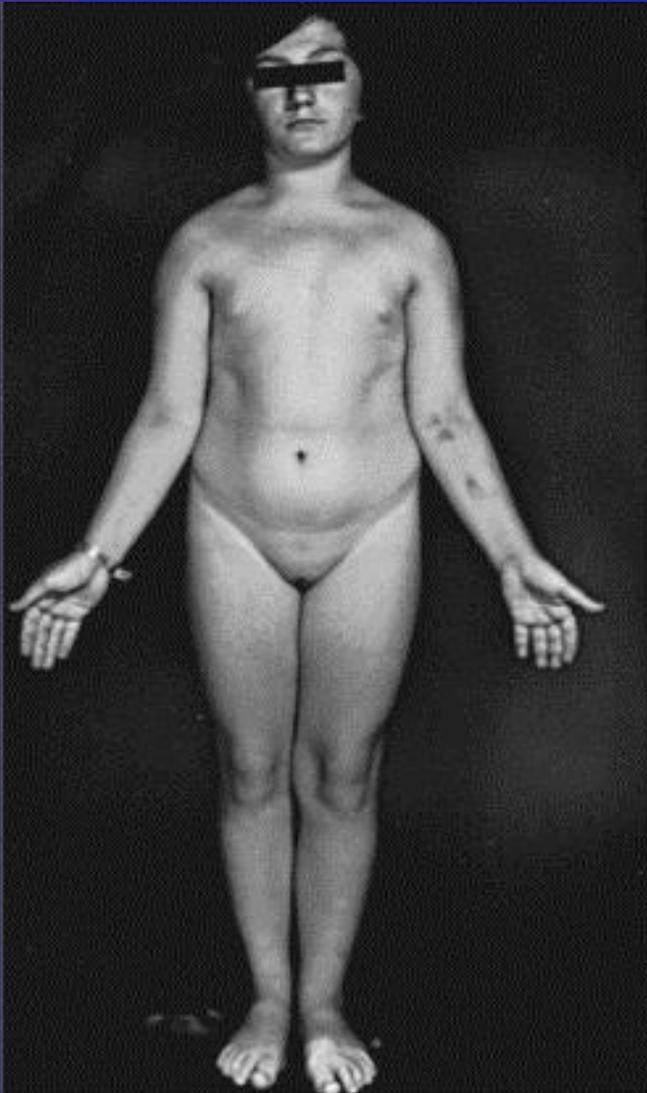
- Déficit del crecimiento
- Disgenesia gonadal
- Linfedema de manos y pies
- Uñas hiperconvexas
- Oídos con rotación y forma inusual
- Alteraciones dentales
- Micrognatia
- Implantación baja de cabello
- Tórax ancho con pezones invertidos o hipoplásicos
- *Cubitus valgus*
- Acortamiento del 4° metacarpiano
- Exostosis de tibia
- Tendencia a la obesidad
- Otitis media recurrente

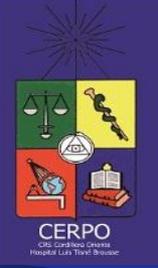
Frecuentes (< 50%)

- Pérdida auditiva
- Nevos pigmentados
- Cuello alado
- Anormalidades renales
- Anormalidades cardiovasculares
- Hipertensión
- Hipotiroidismo
- Intolerancia a la glucosa
- Dislipidemia

Ocasionales (< 5%)

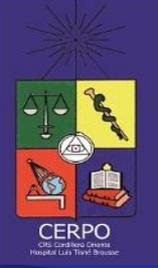
- Escoliosis, xifosis, escoliosis
- Osteoporosis
- Gonadoblastoma
- Enfermedad intestinal inflamatoria
- Cáncer de colon
- Neuroblastoma
- Enfermedad hepática
- Artritis reumatoide juvenil





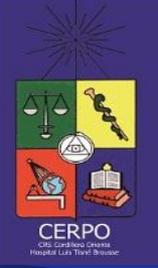
Cuadro clínico

- **Defectos cardíacos:**
 - **Válvula aórtica bicúspide.**
 - **Coartación aórtica.**
 - **Estenosis valvular aórtica.**
 - **Prolapso mitral.**
- **Talla adulta final 135-150 cms.**
- **Insuficiencia ovárica con falta de producción de estrógenos, produce un retardo en la aparición de caracteres sexuales secundarios.**



Cuadro clínico

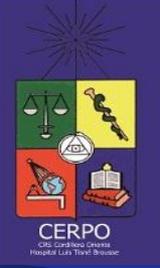
- **Neurológico.**
 - No se observa retraso mental
 - CI medio. Se puede alterar el pensamiento perceptivo y espacial.
 - Retraso en adquisición de hitos del lenguaje.
- **Personalidad.**
 - Falta de agresividad.
 - Inmadurez.
 - Timidez.
 - Carácter sumiso.



Sospecha al nacer:

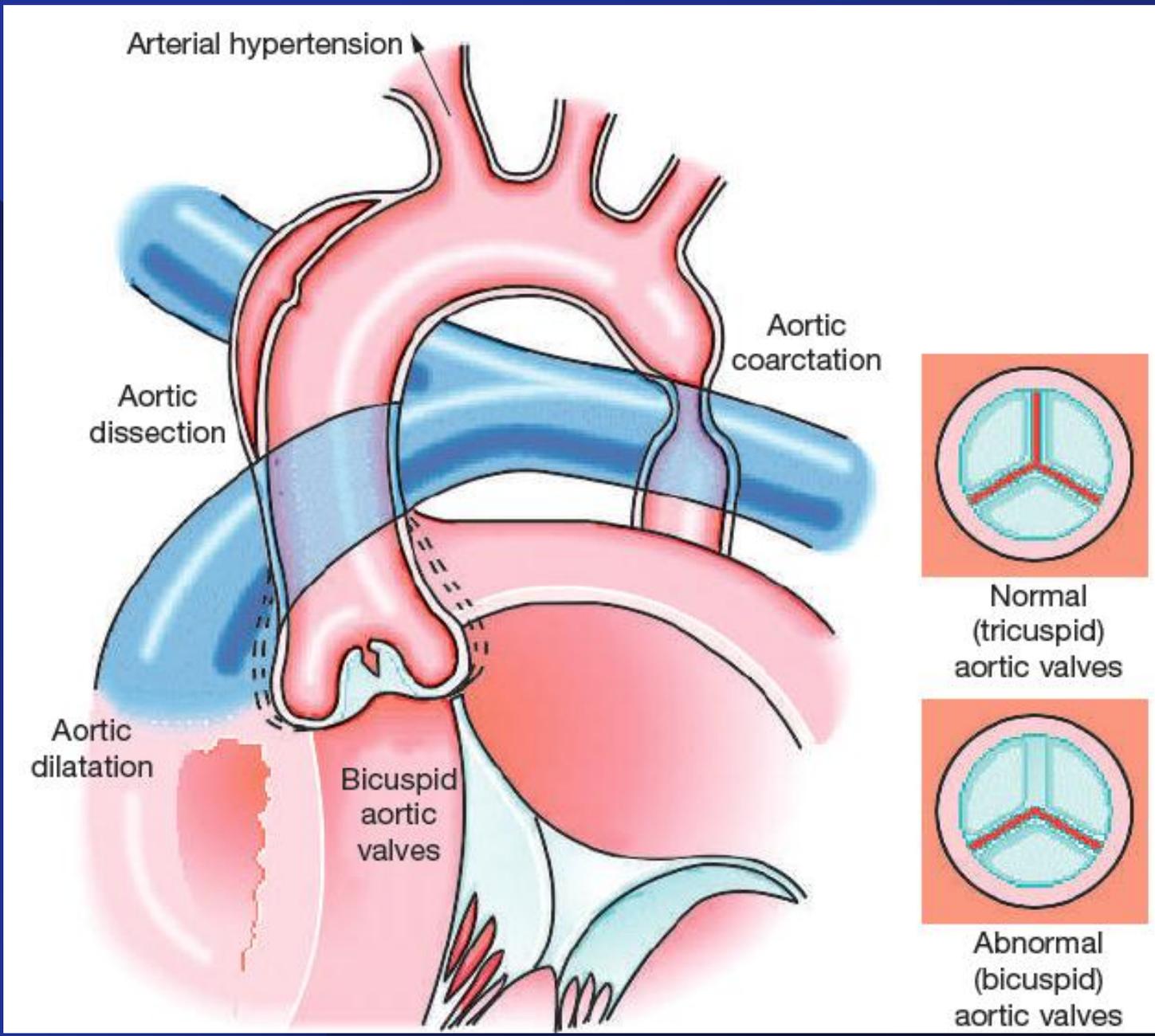
Edema generalizado, linfangiectasia.

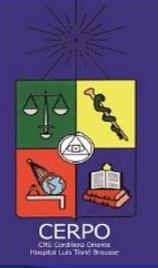




Malformaciones cardíacas asociadas

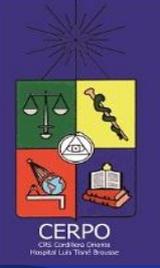
- Presentes en 22-50%* - 17-45%** , más frecuentes en cariotipo 45,X0.
- Más frecuente: válvula aórtica bicúspide: 13-34%
- Coartación aórtica: 4-14%
- Ambas tienen > riesgo de dilatación progresiva de la raíz de la aorta.
- Predicción por alteración ductus venoso ecografía Ier trimestre (flujo ausente o reverso)





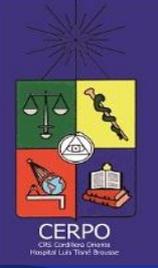
Comorbilidades

- HTA (hasta 50%)*
- Intol glucosa (15-50%)
- Cardiopatía (17-45%)
- Malf renales (40%)
- Obesidad (30%)
- Enf autoinmunes
- Hipotiroidismo (15-30%)
- AR juvenil, psoriasis (<5%)
- DM 1
- DM 2 (10%)
- Osteoporosis-Osteopenia (50-80%)
- Hipoacusia neurosensorial (27%)
- Gonadoblastoma (7-10%** vs 30%)
- Telangiectasia intestinal
- Anormalidades de función hepática



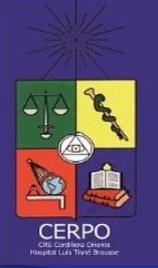
Manejo

- **Hormona del crecimiento a partir de los 4-6 años, para regular la baja estatura.**
- **Terapia cíclica con estrógenos y progesterona en la pubertad para desarrollar los caracteres secundarios, promover menstruación y evitar osteoporosis.**
- **Infertilidad: se ha conseguido con éxito la reproducción asistida con fertilización in vitro con ovocitos de donante en pacientes tratadas hormonalmente.**



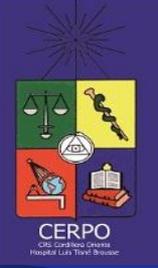
Conclusiones

- **Sd de Turner: una de las cromosomopatías más frecuentes, y con muchas comorbilidades asociadas.**
- **Mal pronóstico prenatal vs postnatal**
- **Importante diagnóstico prenatal con ecografía y ecocardiograma.**
- **Sospecha ante signos ecográficos cardinales.**

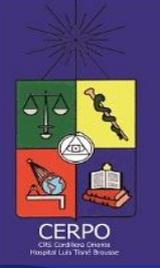


Bibliografía

- Domínguez C., Torres A., Álvarez L., et al, Sd Turner: Experiencia con un grupo selecto de población mexicana, *Bol Med Hosp Infant Mex* 2013; 70(6): 467-476.
- Labarta J., Arriba A., et al, Actualización en el tratamiento y seguimiento del síndrome de Turner, *Rev Esp Endocrinol Pediatr*, 2010, 1, doi 103266.
- Nicolaides, K. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2004;191;45-67.
- Galindo a., Masero A.R., Características prenatales del Síndrome de Turner, *Prog Obstet Ginecol*, 2005; 48 (9) 421-9.



- **Sepúlveda, W. Síndrome de Turner: Diagnóstico citogenético prenatal y hallazgos ultrasonográficos. Rev Chil Ultrasonog 2000;3:50-55.**
- **Saenger, P. Clinical manifestations and diagnosis of Turner syndrome. UpToDate 2007.**
- **Hsu, L. Cytogenetic abnormalities in the embryo, fetus and infant. UpToDate 2007.**
- **Saenger, P. Management of Turner syndrome (gonadal dysgenesis). UpToDate 2007.**
- **Surerus, E. Turner's syndrome in fetal life. Ultrasound Obstet Gynecol 2003;22:264-267.**



• **Gracias**