

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

<http://dx.doi.org/10.35381/s.v.v6i3.2285>

Síndrome de turner y su afección en mujeres

Turner syndrome and its condition in women

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus

ma.cynthiaegc33@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-6034-7319>

José Leyder Atarihuana-Robalino

ma.joselar57@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-3180-4867>

Pierina Lilibeth Flor-Martínez

ma.pierinalfm31@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-9888-9332>

Juan Alberto Viteri-Rodríguez

ua.juanviteri@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2463-7036>

Recibido: 15 de junio 2022

Revisado: 10 de agosto 2022

Aprobado: 15 de septiembre 2022

Publicado: 01 de octubre 2022

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

RESUMEN

Objetivo: Realizar la revisión bibliográfica del síndrome de Turner en base a su afección en mujeres, principalmente con un mejor diagnóstico en relación con diferentes edades. **Método:** Se utilizó fuentes confiables verídicas, lo cual se abordó con la revisión de libros de texto de referencia citada y otras revisiones bibliográficas. **Resultados y conclusiones:** Hubo varios estudios sobre el síndrome de Turner un trastorno que ocurre solo a las personas de sexo femenino, se puede diagnosticar de manera prenatal, durante su infancia y en algunos casos se tarda hasta la adolescencia en personas de este sexo debido a los síntomas leves del ST, una vez realizado el cariotipo, educar al paciente y sus familiares para que no falten a los seguimientos y conozcan los riesgos con el único fin de que la paciente tenga una buena calidad de vida. Se realizó las respectivas revisiones bibliográficas sobre el síndrome de Turner.

Descriptores: Síndrome de Turner; cromosomas; hormonas. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: To carry out a bibliographic review of Turner syndrome based on its condition in women, mainly with a better diagnosis in relation to different ages. **Method:** Veridical reliable sources were used, which was addressed with the review of cited reference textbooks and other bibliographic reviews. **Results and conclusions:** There were several studies on Turner syndrome, a disorder that occurs only in females, it can be diagnosed prenatally, during childhood and in some cases it lasts until adolescence in people of this sex due to For mild TS symptoms, once the karyotype has been performed, educate the patient and their relatives so that they do not miss follow-ups and are aware of the risks with the sole purpose of ensuring that the patient has a good quality of life. The respective bibliographic reviews on Turner syndrome were carried out.

Descriptors: Turner syndrome; chromosomes; hormones. (Source: DeCS).

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner (ST), en la historia fue reconocida como síndrome de Bonnevie-Ullrich-Turner, el primer caso clínico la hizo Ullrich en 1930 en una niña de 8 años que presentaba talla baja y cuello alado. Luego de 8 años, Henry Turner publicó varios casos de 7 mujeres con talla baja, cuello alado y con infantilismo sexual, la causa de todos los casos fue aclarada por Ford en 1959 cuando manifestó la ausencia de uno de los cromosomas X en el cariotipo de estas mujeres. El ST se caracteriza por una disgenesia gonadal, por talla baja, infantilismo sexual, cuello alado, linfedema de manos y pies y también existe algunos hallazgos fenotípicos característicos a monosomía parcial o pérdida total de un cromosoma X (45 X) habitual (40%) la existencia de mosaicos (dos o más líneas celulares) o anomalías estructurales del X (10%). Existe una incidencia de 1/2.5000 nacimientos femeninos asociada a una monosomía completa o parcial (afecta sobre todo la parte superior del brazo), el 99% de mujeres embarazadas principalmente en el primer trimestre, presentando un diagnóstico del feto con 45 X terminan en aborto espontáneo^{1 2}.

Varios estudios presentan un aumento de morbilidad en mujeres con ST por una amplia escala de enfermedades asociadas, menos años de auto validez y una alta mortalidad, en pacientes de 13 a 15 años de edad, su exceso de mortalidad se da por trastornos cardiovasculares. Este trabajo tiene como finalidad incidir en varios aspectos del síndrome de Turner como el diagnóstico precoz, que puede atribuir la administración temprana de la hormona de crecimiento (GH) que mejora el pronóstico de talla adulta. A la luz del descubrimiento de que la biología molecular contribuyó a la identificación La posición y función del gen en el cromosoma X ^{2 3}.

METODO

Se realizó una exploración de literatura con la ayuda de las bases de datos MEDLINE y Scielo, lo cual se abordó con la revisión de libros de texto de referencia citada. En busca

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

de estudios que nos explique el diagnóstico relacionado con su edad, búsqueda realizada utilizando el programa EndNote como motor de búsqueda. Utilizando libros y revistas durante los últimos 5 años y reportes de casos clínicos reales con pacientes de entre los 12-21 años.

RESULTADOS

El síndrome de Turner (ST) es una enfermedad de carácter genético por la monosomía de un cromosoma X que puede ser parcial o total, caracterizado por malformaciones cardíacas y renales, cuello palmeado, linfedema de manos y pies, paladar ojival, valgo del cubito, edad ósea retrasada, tórax ancho, entre otros. En el ST se presenta una variabilidad fenotípica como elemento clínico únicamente de talla baja. Ante un embarazo de ST clásico le corresponde a un 2%, terminando en aborto espontáneo al tercer trimestre de gestación con un 99%.

Estudios epidemiológicos muestran que la morbilidad en mujeres con ST aumenta por una gama de enfermedades en las que se asocia la jubilación temprana, menos años de auto validez, con un aproximado del 50% en exceso de mortalidad por trastornos cardiovasculares, afecta a una niña por cada 2.500 recién nacida vivas. Ante un diagnóstico precoz de ST permite identificar malformaciones y complicaciones tempranas que afectan en la calidad de vida de los pacientes, favoreciendo un tratamiento para la talla baja por la hormona de crecimiento (hGh) favoreciendo el pronóstico de una talla adulta.

Patología

Varían mucho en cada persona que lo tiene, las complicaciones más frecuentes y que llegan a producirse son:

Problemas cardíacos: los bebés nacen con defectos cardíacos, o defectos pequeños en la estructura del corazón, esto aumenta el riesgo de tener complicaciones graves, estos

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

problemas más frecuentemente ocurren en la aorta, el vaso encargado de liberar sangre rica en oxígeno.

Presión arterial alta: el Síndrome de Turner aumenta el riesgo de padecer la presión alta, enfermedad que eleva el peligro de contraer daños al corazón y los vasos sanguíneos.

Perdida de la audición: al padecer este síndrome es muy frecuente tener pérdida de la audición, afecta principalmente a la pérdida gradual de la función nerviosa. Un riesgo de infecciones con frecuencia también puede afectar la pérdida auditiva.

Problemas de visión: cuando se tiene el Síndrome de Turner, afecta al control muscular del movimiento de los ojos, haciéndole débil y complicando a miopía y otros problemas de la vista.

Problemas renales: el ST puede estar relacionado a la mala formación de los riñones, sin causar problemas médicos, pero si presentar inflamación a las vías urinarias.

Trastornos autoinmunitarios: puede llegar afectar a la deficiencia de la tiroides como el hipotiroidismo, debido al trastorno tiroiditis de Hashimoto. Al igual se corre riesgo de padecer diabetes e intolerancia al gluten.

Problema óseo: el ST afecta principalmente a la estructura ósea, dejando a los pacientes con estatura promedio baja, afecta al desarrollo de los huesos y corren el riesgo de presentar curvatura anormal de la columna vertebral, este síndrome también puede provocar que los huesos tornen a ser más débiles y frágiles, haciéndoles padecer de osteoporosis.

Dificultad de aprendizaje: las pacientes con Síndrome de Turner suelen tener una inteligencia base, pero corren el riesgo de tener una dificultad de aprendizaje, especialmente es temas de memoria y ejercicios como las matemáticas.

Problemas de salud mental: pueden presentar dificultad para desempeñarse en situaciones sociales, suelen tener un alto riesgo de sufrir trastornos por déficit de atención e hiperactividad, padecer ansiedad y depresión.

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

Infertilidad: en su mayoría las pacientes son infértiles, esto se debe a la falta del desarrollo sexual y al fallo ovárico, y si en caso llega a conseguir un embarazo, la probabilidad de que tenga un aborto es muy elevada en estas pacientes.

Diagnostico

Se basa en un cuadro clínico que debe ser confirmado mediante una herramienta útil que consiste en realizar el triple test durante la semana 12 de embarazo, que este puede llegar a identificar el 40% del síndrome de Turner. El diagnóstico es el reconocimiento del cuadro clínico, el cual se lo confirma mediante la práctica de un cariotipo. Con el objetivo de facilitar el diagnóstico, es conveniente junto con el conocimiento del cuadro clínico en general, es decir del fenotipo Turner, debe sobresalir los síntomas principales con que se manifiesta el ST, en las distintas etapas de la vida; desde el nacimiento hasta la edad adulta. Las principales anomalías somáticas que constituyen el fenotipo Turner el signo más constante, siempre presente, es la talla baja.

El cuadro clínico con igualdad al síndrome de Turner, es el síndrome de Noonan.

El síndrome de Noonan en la niña es tan similar al Turner que no se puede distinguir clínicamente, pero en este caso el cariotipo es normal 46, XX. Recientemente Van der Burgt para facilitar el diagnóstico del síndrome de Noonan se propone un método clínico basado en el reconocimiento de seis hallazgos que se clasifican en criterios mayores y menores ^{3 4 5 2}.

Tratamiento

Los tratamientos se adaptan de acuerdo a la valoración y seguimiento periódico a diferentes edades., los tratamientos principales para casi todas las niñas y mujeres con el Síndrome de Turner son terapias hormonales:

Hormona de Crecimiento: La terapia con hormona de crecimiento, generalmente administrada como una inyección diaria de hormona de crecimiento humana

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

recombinante, a menudo se recomienda para aumentar la estatura tanto como sea posible en el momento adecuado desde la primera infancia hasta la adolescencia. Comenzar el tratamiento temprano puede mejorar la altura y el crecimiento óseo ^{4 5}.

Terapia de estrógeno: La mayoría de las niñas con síndrome de Turner deben iniciar una terapia con estrógenos y una terapia hormonal para comenzar la pubertad. Por lo general la terapia de estrógeno se inicia alrededor de los 11 a 12 años. El estrógeno ayuda al crecimiento de las mamas y el aumenta el tamaño del úteron ^{6 7 8 9 10}

CONCLUSIÓN

Se realizó las respectivas investigaciones bibliografías sobre el síndrome de Turner con relación a sus afectaciones en las mujeres, obteniendo así un buen resultado con gran información sobre sus diagnósticos y tratamiento. Se llegó a obtener muy buenas fuentes de información dando así una conclusión verídica sobre la información del síndrome de Turner.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

FINANCIAMIENTO

No monetario.

AGRADECIMIENTO.

A la Universidad Regional Autónoma de los Andes; por impulsar el desarrollo de la investigación.

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

REFERENCIAS

1. Albisu Y. Síndrome de Turner del genotipo al fenotipo. [Turner syndrome from genotype to phenotype]. 2018. <https://n9.cl/gwqghb>
2. Ogata T, Muroya K, Matsuo N. Structure function relation of the X chromosome in Turner síndrome. En: Saenger P, Pasquino AM, eds. Optimizing health care for Turner patients in the 21st century. Amsterdam; *Elsevier*; 2000 :9-18.
3. Turner syndrome. National Center for Advancing Tranlational Scienses. 2016. <https://n9.cl/wmfx2>
4. Anonimo. (2022). Síndrome de turner. [turner syndrome]. *Redaccion Medica*. <https://n9.cl/eley2>
5. Tiro Hernández D, Guerrero Bustos R. Síndrome de Turner cariotipo 46XY. [Turner syndrome 46XY karyotype]. *Revista Mexicana de Medicina de la Reproducción*. 2018. 5:192-194. <https://n9.cl/237tk>
6. Barreda Bonis A, González Casado. Síndrome de Turner. [turner syndrome]. ©Asociación Española de Pediatría.; 2019. [citado el 23 de julio del 2022]. Vol. 1:267-83.
7. Mitcu, S.M. et al. Somatic and visceral malformations in Turner's syndrome and its variants. *Rev Roum Endocrinol* 7- 103 1970.
8. Tsezou A, Hadjiathanasiou C, Gourgiotis D, et al. Molecular genetics of Turner syndrome: correlation with clinical phenotype and response to growth hormone therapy. *Clin Genet*. 1999; 56:441-446.
10. Barón Ramas, J.A. Disgenesia gonadal. Síndrome de Turner y sus variantes. [Turner syndrome and its variants]. (Tesis de especialización) , IEEM. La Habana, 1973.

Revista Arbitrada Interdisciplinaria de Ciencias de la Salud. **SALUD Y VIDA**
Volumen 6. Número 3. Año 6. Edición Especial . 2022
Hecho el depósito de Ley: FA2016000010
ISSN: 2610-8038
FUNDACIÓN KOINONIA (F.K).
Santa Ana de Coro, Venezuela.

Cynthia Elizabeth Guincho-Capus; José Leyder Atarihuana-Robalino; Pierina Lilibeth Flor-Martínez;
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

2022 por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).