

Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua – Managua

UNAN-Managua

Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota"



**Tesis para optar al título de
Especialista en Pediatría**

Tema: Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Autor:

- Dra. Norma Elena Orozco Vílchez
Médico y Cirujano

Tutor:

- Dr. Gerardo Mejía Baltodano.
Médico Pediatra - Especialista en Genética Humana.

Febrero 2020.

AGRADECIMIENTO:

A Dios, por su amor y bondad que no tienen fin, porque me permites sonreír y celebrar ante todos mis logros, que son resultado de tu ayuda desde el primer día que pusiste en mi corazón tan humana labor, por ser mi guía, mi fortaleza para superar cada obstáculo y ayudarme a crecer en amor, bondad y misericordia.

A mi madre y hermanas, por apoyarme y creer en mí, por su apoyo incondicional.

A mis hijos y esposo por ser el motor que me impulsa a superarme cada día, por su paciencia y comprensión y ceder su tiempo para lograr finalizar este trabajo.

A mi tutor, por todo su apoyo, orientación y paciencia, por la oportunidad que me dio para hacer este trabajo, infinitamente agradecida.

A la Revolución Sandinista y Cubana que me dieron la oportunidad de realizar mis estudios gratuitos con gran sentido humano y altruista, formándome dentro del gran ejercito de batas blancas, médicos de ciencia y conciencia.

A mis maestros, por compartir sus conocimientos, por alentarme cuando sentía no poder, muchas gracias.

DEDICATORIA:

A Dios, eterno maestro de la vida, preceptor en el camino del éxito, pedagogo permanente de la conciencia, castillo mío, roca mía, fortaleza mía.

A mi madre única y con el amor más puro e incondicional, por su apoyo sin cansancio, por sus oraciones a diario que han sido escuchadas.

A mis pequeños Alejandro y Sophia que, con su inocencia y sonrisa, me impulsan trabajar cada día, por su bienestar y salud.

Resumen:

El síndrome de Turner se presenta en mujeres por la ausencia parcial o total de un cromosoma X. En nuestro país existe poca información relacionada al diagnóstico clínico y citogenético del Síndrome de Turner, por lo cual se realizó un estudio analítico transversal, con el objetivo de identificar la correlación clínica y citogenética. Se estudiaron 31 pacientes que asistieron a la consulta entre el 2014 y 2020 y que por las características clínicas y fenotípicas se sospechaba de síndrome de Turner, realizando así el estudio citogenético para determinar el cariotipo, para un total de 17 pacientes con diagnóstico citogenético de síndrome de Turner. Los resultados del estudio indican que el grupo etario más frecuente fue el de 5 a 10 años con un 47%, el 59 % eran del área rural de Managua.

Con respecto a la edad de diagnóstico la edad máxima encontrada fue de 5-10 años, constituyendo un 53%. Obtuvimos que 70.5% de las pacientes, la variedad citogenética más frecuente fue 45 XO y la característica clínica más frecuente fue la talla baja con el 100%. La variedad citogenética 45 X, se asoció más a alteraciones cardiovasculares y renales, así como mayores manifestaciones clínicas en las pacientes 45 X que del resto, mosaicismos e isocromosomas, coincidiendo con la bibliografía revisada.

Se recomendó crear normativas y protocolos de manejo, con supervisión del cumplimiento del mismo. Así como promover la investigación para que de esa forma se realicen otros estudios que le den continuidad a este, para contar con mayor información que sirva de herramienta para mejorar la intervención y calidad de atención en nuestro país.

OPINION DEL TUTOR:

El estudio titulado *“Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” de enero del 2014 a diciembre del 2020”*, elaborado por la doctora Norma Elena Orozco Vílchez para optar al título de Pediatra, es un trabajo muy particular porque es el primer estudio que aplica los resultados de cariotipo realizados en el nuevo laboratorio de citogenética localizado en el Hospital Infantil “Manuel de Jesús Rivera” para correlacionarlos con los datos clínicos documentados en los expedientes de las pacientes estudiadas.

El síndrome de Turner es una condición genética de tipo cromosómica que se presenta solamente en mujeres. El 99% de los embarazos con síndrome de Turner se interrumpen de manera natural, logrando nacer solamente el 1% de los embarazos. De manera general la mortalidad del síndrome de Turner es baja, con excepción de las pacientes que presentan problemas cardíacos serios en los primeros años de vida, pero la morbilidad a la que se enfrentan las pacientes es muy amplia, destacando los problemas de talla baja, alteraciones renales, cardíacas y posteriormente en la vida, los problemas relacionadas al desarrollo puberal incluyendo la infertilidad, situación que les genera problemas psico-emocionales muy serios para los cuales pocas veces hay intervenciones que ayuden a estas personas a superar dichos problemas.

Este estudio se convertirá en un referente importante para futuros estudios que seguramente se realizarán alrededor de este tema tan sensible e importante.

GERARDO MEJÍA BALTODANO

MÉDICO PEDIATRA – ESPECIALISTA EN GENÉTICA

Índice

I. Introducción	2
II. Antecedentes	4
III. Justificación	7
IV. Planteamiento del problema	8
V. Objetivo General	9
VI. Objetivos específicos	9
VII. Marco Teórico	10
VIII. Diseño Metodológico	23
IX. Resultados	31
X. Análisis y discusión	36
XI. Conclusiones	38
XII. Recomendaciones	39
IX. Referencias bibliográficas	40

I. Introducción

El Síndrome de Turner (ST) es poco común⁽¹⁻⁴⁾, que fue descrita por primera vez en 1930 por el Dr. Urlich⁽⁵⁾ y el Dr. Turner⁽⁶⁾ en 1938. A pesar de ser una enfermedad con más de 80 años de haberse descrito por primera vez, todavía se descubren nuevas características en torno a esta.

El ST tiene una prevalencia de 50 casos por cada 100,000 recién nacidos de sexo femenino, el cual se produce principalmente por alteraciones del cromosoma X.^(4,7-10)

La alteración del cromosoma X de las pacientes con ST se presenta con una gran variedad de cariotipos, de los cuales el 45 a 50% presentan monosomías del cromosoma (45, X) seguido de variantes como 45, X/46, XX, mosaicos con isocromosomas, 45, X/46, X, i(Xq); con anillos, 45,X/46,X,r(X); o con fragmentos, 45,X/46fra.^(2,11-14)

Estas aberraciones del cromosoma X están ligadas a alteraciones del gen SHOX (acrónimo del inglés Short Stature Homeobox-containing gene), haploinsuficiencia de TIMP 1 del cromosoma X (inhibidor tisular de metaloproteinasa 1) y la presencia de TIMP 3 (inhibidor tisular de metaloproteinasa 3).^(11,15-22)

El ST se caracteriza por la presencia de estatura baja para la edad en relación con la población en general, así como anomalías cardíacas estructurales, enfermedades autoinmunes, infertilidad^(2,23-25) y trastornos del aprendizaje⁽²⁶⁻²⁸⁾, y sus rasgos más característicos son la presencia de estatura baja e infantilismo sexual que se observan durante la adolescencia, sin embargo, la clínica de estas pacientes puede variar con la edad.^(3,13-15,29,30)

La edad de diagnóstico para el ST es aproximadamente alrededor de los 15 años^(4,15,23,31,32), sin embargo, algunas pacientes son diagnosticadas en la edad adulta o nunca son diagnosticadas, aumentando el riesgo de mortalidad asociadas principalmente a un mal manejo de las complicaciones renales, metabólicas, endocrinológicas y cardíacas.^(2,10,25,33,34)

La mortalidad neonatal puede aumentar hasta en un 36% cuando se presenta el síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo y un 99% con ST (45, X) terminan en un aborto espontáneo. (4,9,35-37)

Por ello, es necesario realizar detecciones tempranas del ST en sus diferentes etapas; en la etapa perinatal, se puede realizar ultrasonografías en las cuales se buscan datos de higroma quístico o se realiza la valoración del triple test, así como durante el nacimiento se puede buscar características sugestivas de ST como la presencia de pliegues cutáneos laxos en la nuca, edema en el dorso de las manos y pies, implantación baja del cabello y disminución de su longitud (2-3cm) para su edad gestacional (2,4,11,35-38). Además, de realizar el análisis cromosómico en todas las pacientes que se sospeche ST, como mínimo se deben de analizar 20 células para determinar el cariotipo en linfocitos de sangre periférica o por amniocentesis según sea el caso. (13,14,21,29,39,40)

A nivel nacional, existe poca información sobre el Síndrome de Turner, por ello nuestro estudio tiene como objetivo el poder determinar la correlación que existe entre el cariotipo detectado en el análisis cromosómico y las características clínicas que presentan las pacientes atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

II. Antecedentes

El Síndrome de Turner (ST) fue descrito por primera vez por el Dr. Otto Ulrich en 1930⁽⁵⁾ y por el Dr. Henry Turner en 1938⁽⁶⁾, es la aneuploidía más frecuente de los cromosomas sexuales en el ser humano^(7,19,33,41). Siendo la más frecuente la monosomía del cromosoma X (45,X)^(4,13-15) con una incidencia de 1 por cada 2,500 a 5,000 recién nacidos del sexo femenino. ^(4,13,14,19,24,33,42)

Las características clínicas que presentan estos pacientes han sido descritas por múltiples estudios, desde su descripción por primera vez por el Dr. Ulrich y el Dr. Turner.^(5,6)

Salas et al.⁽²⁹⁾ y Peña Villafuerte et al.⁽⁴²⁾, realizaron reportes de casos de pacientes con Síndrome de Turner en el 2016 y 2007 en Venezuela y Bolivia respectivamente, en los cuales encontraron que la principal causa de consulta de los pacientes fue la presencia de talla baja que aparece en un 78 – 100% de los casos. Ríos et al., en el 2015⁽³²⁾ en el Hospital Universitario de Cruces, Biskaia en España, encontró que el principal motivo de consulta era la talla baja y Jiménez et al., en el 2018⁽²²⁾ en México, realizó una presentación de casos clínicos en las cual encontró que la talla baja (1.28 cm por debajo del percentil) era la característica fenotípica más común del ST en recién nacidos y Collin et al.⁽⁴³⁾, en el Reino Unido en el 2016 realizó un meta-análisis en el cual encontró que la talla baja se hace más visible clínicamente durante la adolescencia.

En la caracterización de los pacientes Salas et al.⁽²⁹⁾ y Peña Villafuerte et al.⁽⁴²⁾, realizaron reportes de casos de pacientes con Síndrome de Turner en el 2016 y 2007 en Venezuela y Bolivia respectivamente, encontrando la presencia de infantilismo sexual, cuello corto alado (*pterygium colli*), *cubitus valgus* e implantación baja de cabello, además de defectos cardíacos como coartación de aorta y malformaciones renales. Estas manifestaciones clínicas coinciden con diversos estudios a nivel mundial.^(8,19,24,33,44-46)

Del Rey et al.⁽³⁹⁾, en su estudio realizado en Argentina en el 2018, en el cual pretendía establecer una relación fenotípica-cariotipo en regiones específicas de los cromosomas sexuales, encontró que, en todas las variantes cromosómicas, predominaba la talla baja.

Fuchs et al.⁽³³⁾, en su estudio de cohorte retrospectivo de 68 años (1950-2017) realizado en la Clínica Rochester en Estados Unidos encontró que el 41% de su población presentaba malformaciones congénitas cardíacas, siendo las lesiones más comunes la presencia de válvula aórtica bicúspide (32%) y la coartación de la aorta (14%); siendo la disección aórtica una lesión muy rara (2%). Thurnström et al.⁽⁴⁷⁾, en su estudio de cohorte prospectivo de 28 años (1995-2018) realizado en Suecia en el Hospital Universitario Sahlgrenska, encontró que la disección aórtica es una lesión muy rara, pero de alta mortalidad para la paciente.

Según Fuchs et al.⁽³³⁾, es su estudio de cohorte retrospectivo de 68 años (1950-2017) realizado en la Clínica Rochester en Estados Unidos encontró que la edad promedio del diagnóstico fue a los 9 años (rango de 2 a 12 años), sin embargo, esto varía según la población de estudio, como lo presento Ríos et al.⁽³²⁾, en su estudio realizado en el 2015 en el Hospital Universitario de Cruces, Biskaia en España en el cual encontró que la edad promedio de diagnóstico fue de 4,75 años.

Diversos autores coinciden en que el diagnóstico basado únicamente en las características clínicas se hace de forma tardía hasta en un 30% de los pacientes con ST, aumentando la morbilidad y mortalidad de estos ^(12,24,29,33,45,48,49), por lo que es necesario la caracterización del genotipo, que es el método más efectivo de diagnóstico según lo plantean Ríos et al. (2015)⁽³²⁾ en su estudio realizado en el Hospital Universitario de Cruces, Biskaia en España.

Salas et al.⁽²⁹⁾ en su estudio realizado en el Hospital Universitario Dr. Ángel Larralde en Venezuela entre los años 2009-2014 y Zhang et al.⁽¹⁹⁾, en su estudio realizado en la Universidad de Stanford, USA en el 2020 encontraron que la caracterización del genotipo es el método más efectivo para el diagnóstico del ST.

Existe una gran variedad en la presentación citogenética, predominando el cariotipo 45,X⁽⁵⁰⁻⁵²⁾ que ocurre en el 45% a 60% de los casos como lo plantea Sales Bisop et al.⁽⁵³⁾, en su estudio realizado en el laboratorio de citogenética humana de la Universidad Federal Pernambucano de Brasil en el 2019.

La presencia de los cariotipos con mosaicos 45,X/46,XX, 45,X/46,X,i (Xq), 45,X/46X,r(X) y fragmentos 45,X/46fra son menos comunes, tal como lo refieren Sales Bisop et al.⁽⁵³⁾ en su estudio realizado en el laboratorio de citogenética humana de la Universidad Federal Pernambucano de Brasil en el 2019; Zhang et al.⁽¹⁹⁾ en su estudio realizado en la Universidad de Stanford, USA en el 2020; Mazzocco et al.⁽²⁸⁾ en su estudio realizado en la escuela de Medicina de la Universidad de Jhon Hopkins en el 2006 y Saldarriaga et al.⁽¹³⁾ en su estudio descriptivo de corte transversal realizado en los laboratorios de citogenética de la Universidad del Valle y un instituto de genética de Cali, Colombia.

A nivel nacional existe registro de un único estudio realizado por Baltodano Martínez⁽²³⁾, en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el año 2017, teniendo como objetivo el poder identificar el comportamiento clínico y epidemiológico del Síndrome de Turner, encontrando que los pacientes fueron diagnosticados entre los 15 a 19 años con una edad media de 9 años, siendo la característica clínica más relevante la presencia de talla baja en el 98% de los casos (media de 138.95 cm), y presentaban alteraciones cardiovasculares y renales en el 37.5% y 30% de los casos respectivamente, además recibieron terapias de reemplazo hormonal con estrógenos conjugados (47.5%) gestágenos orales (12.5%) y hormona del crecimiento (5%).

III. Justificación

La incidencia del Síndrome de Turner es de 1 caso por cada 2,500 a 5,000 recién nacidos de sexo femenino y su principal característica clínica es la presencia de talla baja.^(3,4,10,11,42,45)

La mortalidad de los pacientes con ST aumenta considerablemente cuando estos son diagnosticados de forma tardía, ya que no se les brinda la atención integral a sus complicaciones cardiovasculares^(33,47,49), renales, endocrinológicas y metabólicas^(4,10,24,32,46,52).

El diagnóstico temprano de las pacientes es esencial para mejorar la calidad de vida de estas en diferentes aspectos de su vida⁽⁴⁵⁾, tanto social como físicamente hablando, ya que se puede instaurar tratamiento de forma temprana.

Actualmente a nivel nacional, existe poca información relacionado al diagnóstico clínico y citogenético del Síndrome de Turner, por ello con nuestro estudio pretendemos el poder caracterizar las manifestaciones clínicas del Síndrome de Turner y establecer una relación según sus diferentes cariotipos. Además, a partir de junio de 2018 en nuestro hospital se ha iniciado la realización de estudios de cariotipo, lo que está permitiendo la realización de estudios diagnósticos cuando se sospecha esta condición, lo que permitirá un diagnóstico citogenético temprano.

IV. Planteamiento del problema

El Síndrome de Turner es un desorden genético raro que se caracteriza por la ausencia parcial o completa del cromosoma X y tiene una prevalencia de 1 caso por cada 2,500 a 5,000 recién nacidos vivos de sexo femenino^(4,12,23,54).

La variante más común del ST es el cariotipo 45,X que se presenta en más de la mitad de los pacientes^(13,32,40) y sus características clínicas más frecuentes son la baja estatura para su edad y la presencia de infantilismo sexual^(6,23,36,40,48).

La presencia del ST conlleva múltiples complicaciones como como la disminución de su calidad de vida^(32,45,55) y el incremento en la mortalidad de los pacientes, asociadas principalmente a causas cardiovasculares^(24,33,36,47,49). Por lo que es necesario el poder detectar de tempranamente el ST e instaurar tratamientos de forma integral para evitar y/o disminuir estas complicaciones.

Por lo antes mencionado, nos planteamos la siguiente pregunta de investigación:

¿Cuál es la correlación que existe entre las características clínicas y citogenéticas del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020?

V. Objetivo General:

Identificar la correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

VI. Objetivos específicos:

1. Describir las características clínicas de los pacientes con Síndrome de Turner.
2. Identificar los cariotipos más comunes presentes en los pacientes con Síndrome de Turner.
3. Establecer asociación entre los diferentes cariotipos y las características clínicas de los pacientes con Síndrome de Turner.

VII. Marco Teórico

Definición:

Pediatría de Nelson define al Síndrome de Turner (ST) como " *la combinación de las características fenotípicas típicas acompañadas de la ausencia completa o parcial del segundo cromosoma X, con o sin mosaicismo*"⁽⁴⁾. El ST se caracteriza por presentar talla corta, disgenesia gonadal con infantilismo sexual, *pterigium colli*, *cubitus valgus* (disminución del ángulo cubital), implantación baja del cabello. (4,24,26,39,48,56-58)

Epidemiología:

El Síndrome de Turner es una enfermedad que afecta a mujeres y tiene una incidencia de 1 caso por cada 2,500 a 5,000 recién nacidos vivos de sexo femenino en diferentes poblaciones étnicas. (19,57,59)

La edad promedio del diagnóstico es a los 15 años (2,8-11), aunque algunas mujeres son diagnosticadas en edad adulta (11) y otras nunca son diagnosticadas como lo refiere Tuke et al.⁽⁷⁾

El clásico cariotipo del ST es 45,X se presenta entre el 45% a 50% de los pacientes vivos (8,9,13,14,29,41,57). Al momento de la concepción su prevalencia es de 3%, sin embargo, casi el 99% de los casos terminan en aborto espontáneo y es la causa del 5% al 15% de todos los abortos espontáneos. (4,52,59)

El 50% de las pacientes presentan una gran variedad de cariotipos en mosaicismo como 45,X/46,XX o 45,X/47,XXX, cariotipos con un cromosoma X estructural con anomalía (por ejemplo, i (Xq) o i (Xp)), o cariotipos que incluyen el cromosoma Y o fragmentos del cromosoma Y. (4,12-14,19,42,57)

Las cardiopatías son las enfermedades más frecuentes que presentan en todas las variantes citogenéticas del Síndrome de Turner. (32,33,45,49)

Fuchs et al.⁽³³⁾, demostró que los pacientes con ST tienen 3 veces más riesgo de fallecer por causas cardíacas que los pacientes sin ST, siendo la disección aórtica la patología con mayor tasa de mortalidad, aumentando el riesgo de muerte hasta 23.6 veces, seguido del síndrome del corazón izquierdo hipoplásico que tiene una mortalidad neonatal del 36% y una mortalidad infantil del 82%^(11,33,34,46,49).

Según Tucke et al.⁽³⁶⁾, los pacientes con cariotipos 45,X tienen una mayor mortalidad en comparación con el resto de la población.

Variantes citogenéticas del Síndrome de Turner (ver figura 1):

Las mujeres con Síndrome de Turner pueden presentar diferentes cariotipos los cuales están asociados al desarrollo de las manifestaciones clínicas. Según Gravholt et al.⁽²⁾, *refiere que estas variantes de los cariotipos incluyen 45,X (pérdida completa de un cromosoma X) así como mosaicos del mismo (45,X/46,XX; 45,X/47,XXX), la presencia de un isocromosoma en el brazo p o q (45,X/46,X,i(Xq)), cromosomas en anillo (45,X/46,X,r(X)), la presencia de cromosomas Y, y otros cariotipos más complejos.* ^(2,4,56,60,11,15-17,19,29,31,39)

El gen SHOX (acrónimo del inglés Short Stature Homeobox-containing gene) se encuentra ubicado en el brazo corto (PAR 1) de los cromosomas X e Y⁽¹⁶⁾, por lo que la expresión disminuida del gen SHOX y su escape a la inactivación del cromosoma X, explica parte del déficit de crecimiento de las pacientes con Síndrome de Turner. ^(2,4,16,17)

El gen SHOX regula la proliferación y maduración de los condrocitos de la placa de crecimiento ⁽¹⁷⁾, controla la expresión de NPPB (que codifica péptidos natriuréticos B) y FGFR3 (que codifica a los receptores 3 del factor de crecimiento de los fibroblastos) e interactúa con SOX5, SOX6 y SOX9 (miembros de codificación del grupo SRY relacionados al grupo Box de alta movilidad de la familia de factores de transcripción implicados en la determinación del destino celular) y otros genes^(16,17).

Los pacientes con haploinsuficiencia SHOX, presentan estatura baja, micrognatia, escoliosis, paladar arqueado, deformidad de Madelung y longitud de pierna reducida. ⁽¹⁸⁾

A su vez, las pacientes pueden presentar haploinsuficiencia del TIMP 1 del cromosoma X (inhibidor tisular de metaloproteinasa 1) y la presencia de TIMP 3 (inhibidor tisular de metaloproteinasa 3) explica por qué las pacientes con ST tienen 10 veces más riesgo de presentar patologías cardíacas como válvula aórtica bicúspide y dilatación aórtica. ^(16,18,61)

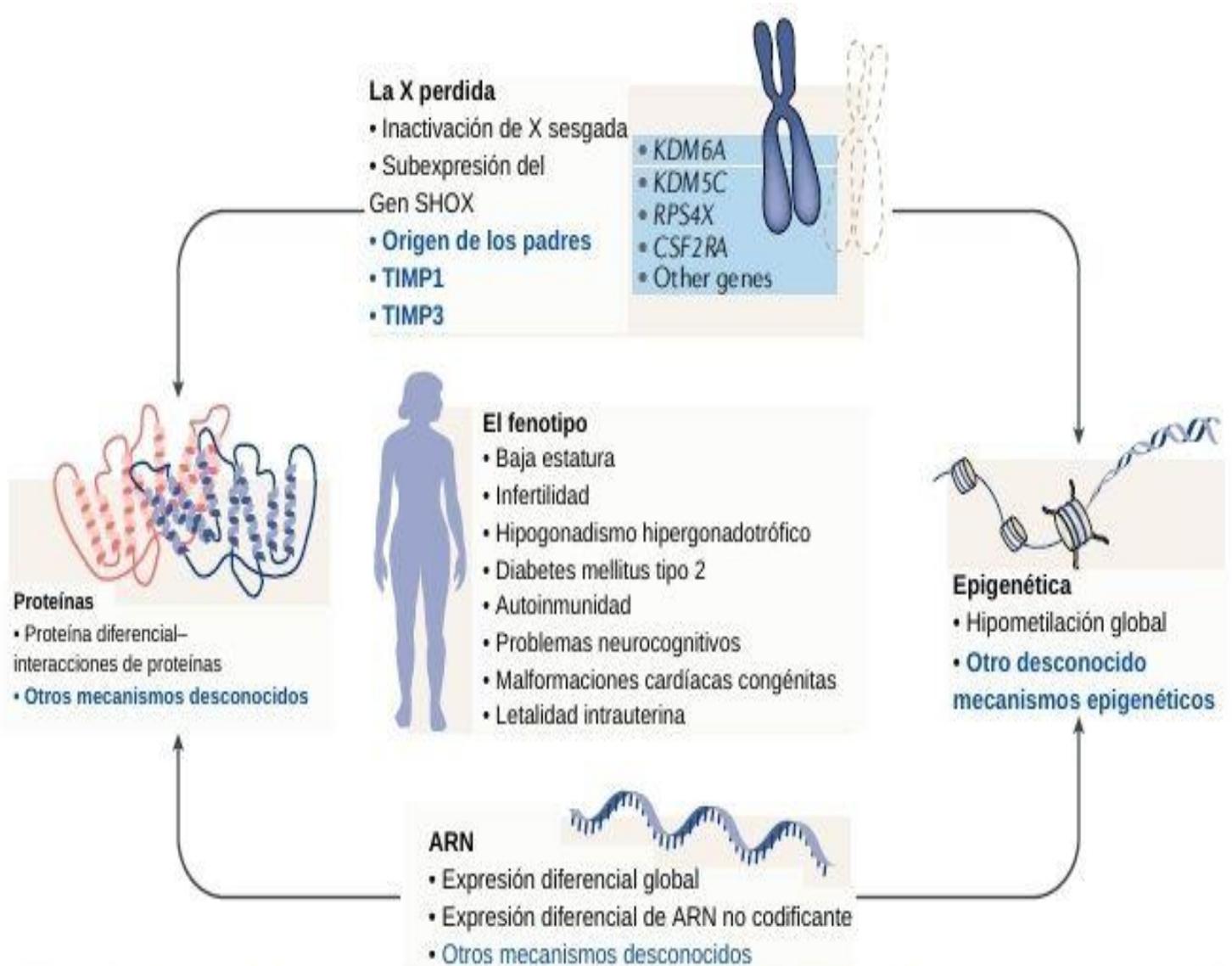


Fig. 1 | El fenotipo y la comprensión genómica actual del síndrome de Turner. La figura muestra la comprensión actual de la genómica del síndrome de Turner, incorporando resultados genómicos recientes. Además, se enumeran los trastornos que caracterizan el fenotipo del síndrome de Turner. Las flechas representan vías posibles, pero no probadas. Los genes y mecanismos con una posible participación, pero no probada, en la patogenia del síndrome de Turner se destacan en azul.

Tomado de: Gravholt CH, et al. Turner syndrome: mechanisms and management. Nat Rev Endocrinol. 2019;15(10):601-14

Manifestaciones clínicas:

Existen datos clínicos en diferentes etapas de la vida del paciente que nos pueden permitir el diagnóstico del Síndrome de Turner, entre ellos encontramos:

Perinatal/Neonatal:

Durante el embarazo en el primer y segundo trimestre se pueden detectar alteraciones asociadas a ST en el feto por medio de ultrasonografía. Las alteraciones presentes son el edema fetal, higroma quístico del cuello, engrosamiento de la nuca e hidropesía ^(35,38,41,62,63); la hidropesía presenta asociación con el cariotipo 45,X ⁽⁶²⁾ y la alteración más frecuente (clásica) según Baena et al.⁽³⁸⁾, es la presencia de higroma quístico del cuello.

Otros hallazgos ultrasonográficos sugestivos de ST son el retardo del crecimiento intrauterino, malformaciones cardíacas congénitas (coartación de la aorta), malformaciones renales, braquicefalia, fémur corto, polihidramnios y oligoamnios ^(37,56,63).

Además, se puede implementar el **Triple Test**, el cual consiste en la medición por ultrasonido del grosor del pliegue nucal del feto junto a la disminución en plasma de la proteína A asociada al embarazo (PPAP-A por sus siglas en inglés) y la gonadotropina coriónica humana β libre (β -hCG) ^(2,9,11).

El triple test tiene una detección combinada de ST de 87 ⁽⁹⁾ a 209⁽⁶⁴⁾ casos por cada 100,000 fetos femeninos (42-49%), y presenta una variabilidad en la detección de ST según su cariotipo; el cariotipo 45X es de 56 – 130 casos por cada 100,000 fetos femeninos y para los otros cariotipos es de 30 – 80 casos por cada 100,000 fetos femeninos. ^(2,9,11,24,64)

Los recién nacidos de sexo femenino con ST tienen 6.94 veces más riesgo de ser pequeños para su edad gestacional (PEG) (-2SD de su peso) en comparación con la población en general (17.8% vs 3.5%), este resultado (PEG) es similar en cada una de sus variantes, monosomía (15.6%), mosaicismo (16.4%), iso-cromosoma (19.5%) y otras variantes de cariotipos (21.1%). ^(30,36,37,64-66)

Con relación a su longitud, los recién nacidos de sexo femenino con ST tienen 8.98 veces más riesgo de presentar una longitud menor para su edad (-2SD; 2-3 cm menos para su edad gestacional) en comparación con la población general (21.1% vs 3.4%), este resultado es similar en cada una de sus variantes, monosomía (14.6%), mosaicismo (13.1%), iso-cromosoma (34.2%) y otras variantes de cariotipos (27.5%). (15,30,36,37,64-66)

Barreda et al.⁽¹⁵⁾, y Nelson et al.⁽⁴⁾, refieren que se pueden apreciar otros datos al nacer como uñas displásicas, edema en el dorso de las manos y los pies, pliegues cutáneos laxos en la nuca, teletelia, paladar arqueado, cuello alado, orejas y cabello de implantación baja, así como luxación congénita de caderas.

Infancia:

Las manifestaciones clínicas en la infancia comprenden la formación del cuello alado, línea de implantación del pelo baja en la nuca, mandíbula pequeña (micrognatia), orejas prominentes, presencia del pliegue epicántico, paladar ojival, tórax ancho, teletelia, cúbito valgo, acortamiento del cuarto metacarpiano y uñas hiperconvexas.

El diagnóstico con frecuencia se sospecha por primera vez en la pubertad cuando no se produce el desarrollo mamario, acompañada de la disminución de la talla en las niñas (siendo este uno de los datos fundamentales para su sospecha). (4,29,31,32,42,67)

La talla baja se encuentra entre el 78% al 100% de las pacientes con ST⁽³²⁾, siendo universal en el cariotipo 45,X y se va haciendo más notoria su presencia cuando se acercan a la adolescencia. La sensibilidad del diagnóstico y/o sospecha de ST varía según la población de estudio, Saari et al.⁽⁶⁷⁾, refiere que la sensibilidad en su estudio fue entre 72% a 55% en niñas de 2 años que presentaban 1 medición menor en el tercer y primer percentil en comparación con la sensibilidad de 36% a 20% de todas las niñas con ST que presentaron una medida menor en estos percentiles según el estándar internacional de la Organización Mundial de la Salud.

Desde el nacimiento presentan de 2 a 3 cm inferior a lo establecido, disminuyendo su velocidad de crecimiento, lo cual al llegar a su talla final presentan alrededor de 20 cm menos a lo normal, con una talla final promedio de 140 cm.⁽¹⁵⁾

Las alteraciones a nivel hormonal están presentes en las pacientes con ST, por lo que es necesario valorar características que nos indiquen infantilismo sexual, como amenorrea (primarias o secundarias), falta de desarrollo mamario y presencia de niveles elevados de la hormona folículo estimulante a los 14 años. ^(4,15,48,67)

La amenorrea se presenta en todas las pacientes con ST mayores de 12 años, pero su prevalencia varía según el cariotipo, ejemplo en pacientes con cariotipo 45,X la amenorrea es de tipo primaria, mientras que en las otras variantes se presenta menarquia (15-30%) pero posteriormente desarrollan amenorrea secundaria, esto se da principalmente en variantes con anillos cromosómicos. ^(2,31,64)

Además, estas pacientes presentan una disminución acelerada de ovocitos viables, que desaparecen completamente alrededor de los dos años, presentando en el 90-95% de los pacientes con ST insuficiencia ovárica con falta de aparición de caracteres sexuales. ^(2,15,48)

Malformaciones cardiovasculares (ver figura 2):

Las cardiopatías congénitas se presentan hasta en el 50% de los pacientes con ST, siendo la más común la presencia de válvula aórtica bicúspide que se encuentra el 25% de los casos, asociada principalmente al cariotipo 45,X (lo cual se puede explicar por la presencia de TIMP1 y TIMP3).^(12,18,33)

Existen otras malformaciones que son consideradas comunes como la coartación de la aorta, drenaje anormal de la vena pulmonar, obstrucción sub-aórtica, displasia de la válvula mitral y anomalías coronarias que se presentan en todas las variantes de ST. Dentro de las malformaciones la más rara es el síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo, el cual está asociado a un alto riesgo de mortalidad neonatal.^(2,25,33,47-49)

Con relación a la mortalidad asociada a cardiopatías en pacientes con ST, estos cuando alcanzan la adolescencia, ya presentan un incremento en la rigidez de la aorta. Además, el riesgo de mortalidad aumenta 2.1 veces más en presencia de cardiopatías isquémicas, 2,9 veces más en presencia de hipertensión y en 2,7 veces más en presencia de enfermedad cerebro vascular. (2,25,33,36,47-49)

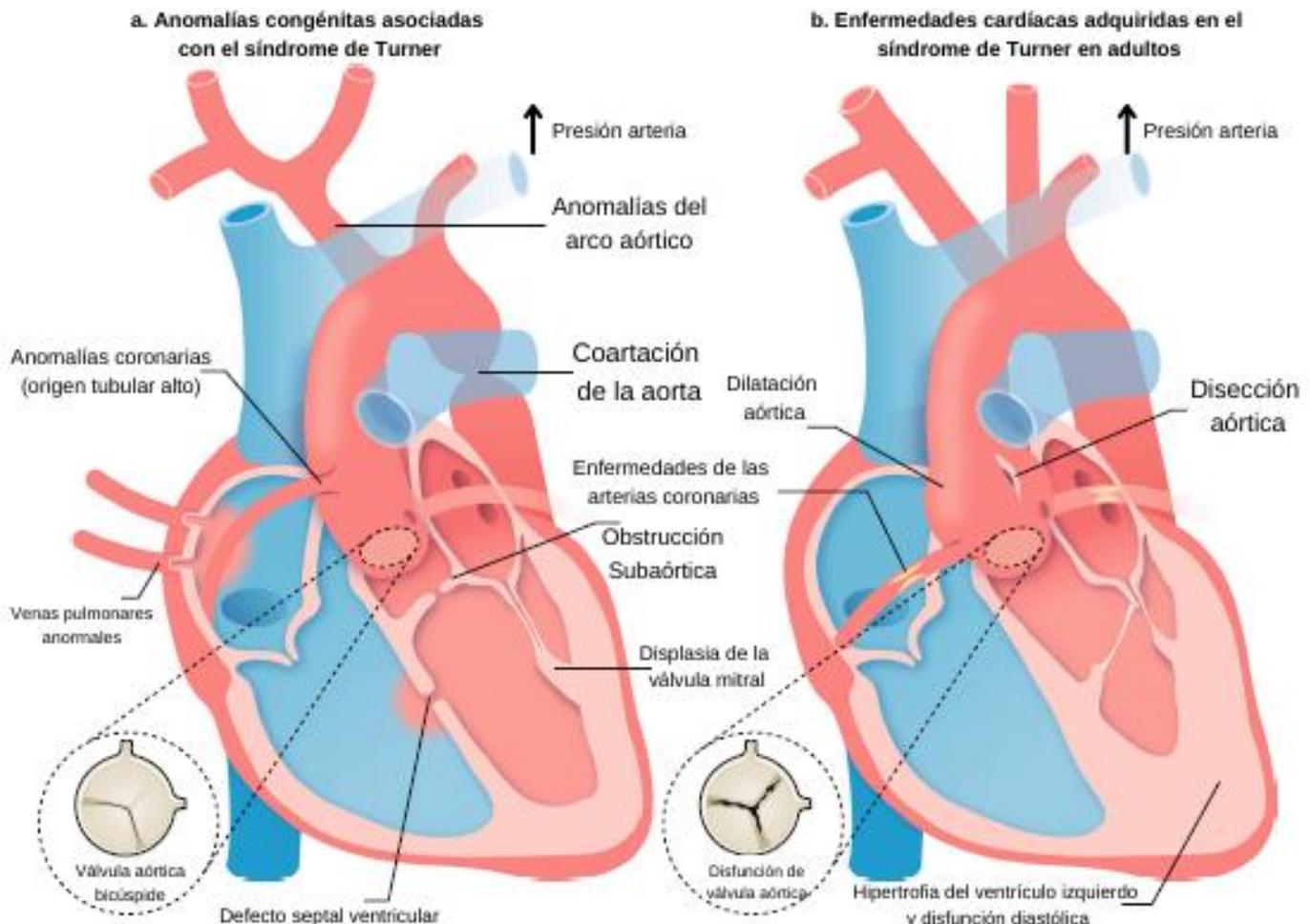


Fig. 2 | Enfermedades y anomalías del corazón asociadas con el síndrome de Turner. a | Se muestran las anomalías congénitas comúnmente asociadas con el síndrome de Turner. También se pueden observar otras malformaciones congénitas más raras. La válvula aórtica bicúspide, donde una válvula aórtica tiene dos valvas en lugar de tres, es la anomalía más común. Otras anomalías frecuentes incluyen lesiones congénitas del lado izquierdo como coartación de la aorta, drenaje venoso pulmonar anormal, obstrucción subaórtica, displasia de la válvula mitral, defectos del tabique ventricular y anomalías coronarias (como el origen tubular alto). Además, el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (una combinación de varias anomalías que interrumpe el flujo sanguíneo el corazón) se ve con menos frecuencia. b | La figura muestra aspectos adquiridos de la enfermedad cardíaca en el síndrome de Turner. Estos ocurren con mayor frecuencia además de las malformaciones congénitas observadas en la parte a, con estrechas interrelaciones tales que, por ejemplo, la presencia de una válvula aórtica bicúspide aumenta el riesgo de dilatación aórtica. La dilatación aórtica ocurre durante la vida adulta y puede, si excede los límites normales, ser un precursor de la disección aórtica; por lo tanto, especialmente antes de intentar un embarazo, es necesario evaluar el estado cardiovascular de cualquier individuo con síndrome de Turner. La dilatación aórtica también puede conducir a una cirugía profiláctica con inserción de un injerto aórtico. Las afecciones cardíacas adquiridas, como la cardiopatía isquémica, también ocurren, a menudo en un contexto de obesidad, hiperlipidemia, hipertensión, diabetes mellitus tipo 2 e hipogonadismo no tratado con niveles bajos de estrógenos. Los problemas de la válvula aórtica, como regurgitación y / o insuficiencia, a menudo ocurren en la parte superior de una válvula bicúspide y pueden requerir una cirugía de reemplazo de la válvula.

Tomado de: Gravholt CH, et al. Turner syndrome: mechanisms and management. Nat Rev Endocrinol

Composición corporal: las pacientes con ST presentan alteraciones corporales que se comienzan a notar durante la adolescencia, siendo 20 cm más corta que su altura objetivo, la relación cintura-cadera está aumentada, presentan aumento del IMC (mayor grasa total y visceral, menor grasa corporal magra total). (2,15,61,68,69)

Enfermedades metabólicas y Diabetes Mellitus tipo 2: el síndrome metabólico es más frecuente en pacientes con ST que en la población en general, presentándose hipercolesterolemia en el 50% de los adolescentes con ST asociados a niveles de triglicéridos y colesterol-LDL levemente aumentados. (2,61,68)

El 25 a 78% de los pacientes con ST presentan intolerancia a la glucosa, la cual incrementa con la edad secundaria a la disminución de la secreción de insulina por parte de las células β , lo cual puede progresar a Diabetes Mellitus tipo 2. Se encuentran una asociación significativa con el tipo de cariotipo presente, siendo las pacientes con isocromosoma Xq las que tienen mayor riesgo en un 43%, isocromosoma Xp (23%) y cariotipo 45,X en un 18%. (2,15,24,61,68)

La presencia de hiperinsulinismo congénito en pacientes con ST es de 10 por cada 525 recién nacidos vivos de sexo femenino, se presentan principalmente en el cariotipo 45,X seguido de la variante del cromosoma X en anillo, esto es debido a la haploinsuficiencia de la desmetilasa 6A específica de lisina (KDM6A, por sus siglas en inglés) la cual está ubicada en el cromosoma X y escapa de la inactivación. La KDM6A regula la cromatina transcripcionalmente activa mediante la modificación epigenética de la histona H3, que controla la expresión específica de tejido de genes implicados en el desarrollo, así como en el ciclo celular. (2,24,61,68)

Enfermedades metabólicas óseas: los pacientes con ST tiene más riesgo (25%) de padecer de fracturas durante la niñez que la población en general, siendo los sitios más comunes de fracturas los huesos metacarpianos, femoral, antebrazo, columna cervical y lumbar, debido al compromiso del gen SHOX y que sus alteraciones se presentan en los huesos corticales y trabeculares. En la niñez la fractura más común es a nivel de la muñeca y presentan deformidad de Madelung (5-7%) con acortamiento del cuarto metacarpiano (2,3,15,69-71).

Shi et al.⁽⁶⁹⁾, refiere que no encontró diferencias entre las variantes de cariotipos del ST y la disminución de la matriz ósea. Sin embargo, existe una disminución marcada de la matriz ósea en las pacientes que presentan ausencia de su menarquía⁽²⁾. Además, la escoliosis se presenta en el 10% de las pacientes con ST y la displasia congénita de cadera es más frecuente que en la población general⁽⁴⁾.

Malformaciones renales: un 30 a 50% de los pacientes con ST presentan alguna malformación renal diagnosticadas a través de ultrasonido, de las cuales la más frecuente es el riñón en herradura (10%, que se presenta principalmente en el cariotipo 45,X), seguido de sistemas colectores dobles (15%), hidronefrosis (5-15%) y aplasia renal (3%)^(12,15,29,42,52,54).

Enfermedades autoinmunes: las enfermedades más comunes presentes en las pacientes con ST son enfermedades de la tiroides, Diabetes Mellitus tipo 1 y enfermedad intestinal inflamatoria (EII), pero se ha observado también la presencia de artritis reumatoide, psoriasis, vitíligo y alopecia areata^(2,24,60,65,72).

Las enfermedades tiroideas autoinmunes se presentan en el 38.6% de los pacientes con ST, de los cuales el 40-45% presentan anticuerpos de peroxidasa tiroidea el 30-50% presenta hipotiroidismo de Hashimoto. El hipotiroidismo aparece en todos los cariotipos del ST, sin embargo, los trastornos autoinmunes y el hipotiroidismo incrementan ante la presencia de los isocromosomas^(1,3,72,73).

Los pacientes con ST presentan 5,54 veces más riesgo de presentar Enfermedad Inflamatoria Intestinal (colitis ulcerosa y enfermedad de Crohn) y enfermedad celiaca, que los pacientes con cariotipos 46,XX, la presencia de isocromosoma Xq aumenta el riesgo de presentar complicaciones como fístulas y la necesidad de someterlas a colectomía. ^(1,60,65,74)

Otras manifestaciones clínicas:

La otitis media bilateral se presenta en el 75% de los pacientes con ST acompañada de hipoacusia de tipo neurosensorial en el 50% de los casos y de conducción en 10-40% de los casos, presentando correlación con los cariotipos 45X y 46,Xi(Xq).^(2,4,15)

La capacidad intelectual de las pacientes con ST es comparable con el de la población en general, sin embargo, presentan dificultad en el aprendizaje no verbal, dislexia, déficit de atención durante su infancia y adolescencia, mientras que en la etapa adulta se exacerba la deficiencia de la memoria de trabajo visual espacial y el control ejecutivo, así como la disminución del rendimiento motor y el incremento de problemas socio cognitivos, incluyendo el reconocimiento facial y de objetos; provocando de esta manera bajos niveles de autoestima y una dependencia hacia sus progenitores, con fracaso en la autonomía, depresión, ansiedad, entre otros. (4,15,27,28,32,43,45,48,55)

Medios diagnósticos:

Refiere Kanakatti et al.⁽⁷⁵⁾, que el diagnóstico de ST puede realizarse en un amplio rango de edades, pero que en un 38% de los casos el diagnóstico se realiza en edad adulta.

Prenatalmente, los hallazgos ecográficos como el aumento de la translucidez nuchal, higroma quístico, anomalías cardíacas obstructivas del lado izquierdo (especialmente coartación de la aorta) en el feto, así como el cribado cuádruple de suero materno son sugestivas de ST, sin embargo, es necesario el realizar pruebas por amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas para la confirmación del diagnóstico de ST en la etapa prenatal. (2,15,31,75)

Características clínicas como el cuello alado, linfedema, baja estatura y retraso de la pubertad son datos que sugieren el realizar un cariotipo estándar en linfocitos de sangre periférica, con al menos un análisis mínimo de 20-30 células y este puede detectar el 10% del mosaicismo con un 95% de confianza^(2,15,21,75).

Por lo que se proponen las siguientes indicaciones ^(ver tabla 1) para poder indicar la realización de cariotipo:

Tabla 1. Indicaciones de realización de cariotipo*

Como único rasgo clínico
<ul style="list-style-type: none">• Higroma quístico fetal o <i>hydrops</i>, especialmente en casos graves• Talla baja inexplicada• Cardiopatías congénitas izquierdas de tipo obstructivo: típicamente válvula aorta bicúspide, coartación, estenosis aórtica (con/sin válvula bicúspide), anomalías de la válvula mitral y síndrome de corazón izquierdo hipoplásico• Pubertad/menarquia retrasada inexplicadas• Infertilidad• Rasgos faciales característicos en una mujer: hendidura palpebral con desviación antimongoloide, epicanto, implantación baja de orejas, micrognatia, paladar estrecho, cuello corto y ancho/alado
Al menos dos de los siguientes
<ul style="list-style-type: none">• Anomalías renales (riñón en herradura, aplasia o hipoplasia)• Deformidad de Madelung• Problemas neuropsiquiátricos• Nevi melanocíticos múltiples• Uñas hiperconvexas o displásicas• Otras anomalías congénitas: drenaje venoso pulmonar anómalo, CIA <i>ostium secundum</i>, CIV muscular o membranosa• Hipoacusia temprana (<40 años) en presencia de talla baja

*Shankar RK, et al. Current best practice in the management of Turner syndrome. *Ther Adv Endoc Metab.* 2018;9(1):33-40.

CIA: comunicación interauricular; **CIV:** comunicación interventricular.

Cuando existe un resultado normal de cariotipo estándar, pero se tiene una fuerte sospecha de que un paciente tiene ST, se debe de realizar análisis de tejidos adicionales o más extensiones de esta fase. (8,9,15,75)

Las pruebas de rutina con hibridación in situ fluorescente (FISH), micromatrices cromosómicas o cariotipo de tejido bucal/fibroblasto se realizan en niñas virilizadas en las que no se demostró la presencia del cromosoma Y mediante un análisis de cariotipo estándar. (4,15,75)

Las secuencias adyacentes al centrómero Y deben amplificarse utilizando técnicas de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y/o FISH para detectar material Y críptico. Cuando el material del cromosoma Y está presente en el cariotipo estándar o en tales pruebas adicionales (incidencia del 5-12%), debido a un mayor riesgo (alrededor del 10%) de gonadoblastoma, se indica la gonadectomía profiláctica con preservación de útero (por posibles embarazos).^(15,22,75,76)

Además, se realizan otros exámenes complementarios como ecografías cardíacas, renales y pélvicas para valorar integralmente a la paciente, así como la valoración de los niveles plasmáticos de gonadotropinas, principalmente la hormona folículo-estimulante (FSH) que están muy elevadas durante la lactancia y alrededor de los 10-11 años.^(2,15,32)

También se valora periódicamente los anticuerpos anti-peroxidasa tiroidea y anti-tiroglobulina para detectar tiroiditis autoinmunes, así como anticuerpos anti-transglutaminasa tisular tipo inmunoglobulina para detectar enfermedad celiaca^(2-4,7,15,48,65).

Por ello, el seguimiento de estos pacientes desde su nacimiento hasta su edad adulta debe de ser integral y valorar los aspectos establecidos en la tabla 2⁽¹⁵⁾:

Tabla 2. Seguimiento del síndrome de Turner*

	Al diagnóstico	Infancia	Adulto
Peso y talla	+	En cada revisión	
Cardiovascular	+ (eco, ECG)		
Presión arterial	+	En cada revisión	
Coartación/dilatación de aorta	+	En función de hallazgos (ecografía/ETE/RM) cada 5-10 años, preconcepcional o ante HTA*	
Perfil lipídico		Anual (si tto. GH)	Anual si existe otro factor de riesgo cardiovascular (HTA, obesidad, tabaco, diabetes, sedentarismo)
Función tiroidea (TSH, T4L y anticuerpos)	+	Anual	
Enfermedad celíaca		Cada 2 años (>2 años)	Si síntomas o cada 2-5 años
Ecografía renal	+		
Búsqueda de restos de CRY	+		
Vitamina D		Cada 2-3 años (> 9-11 años)	Cada 3-5 años
Retraso puberal		Anual a partir de los 10 años	
Diabetes (glucosa en ayunas y HbA1c)		Anual (a partir de los 10 años)	
Enfermedad hepática (GOT, GGT y FA)		Anual (> 10 años)	Anual. Si aumentan realizar ecografía (despistaje de esteatosis, nódulos o hipertensión portal)
Otorrinolaringología (audiometría)**	+	Cada 3 años (>9-12 meses)*	Cada 5 años
Evaluación oftalmológica**	+	A partir de los 12-18 meses*	
Evaluación dental	+	Si lo precisa	
Alteraciones óseas	+		
Displasia de caderas		En lactantes	
Escoliosis y cifosis		6 meses/anual sitto. con rhGH	
Densidad mineral ósea		Peripubertad	Cada 5 años, especial atención en menopausia (retirada tratamiento estrogénico)
Dermatología	+	Anual	
Evaluación psicológica-social (desarrollo, rendimiento, integración, sexualidad)	+	Anual	

ETE: ecocardiograma transesofágico; **GH:** hormona del crecimiento; **HTA:** hipertensión arterial; **RM:** resonancia magnética.

*Seguimientos específicos según protocolos específicos en función de grado de dilatación aórtica (ASI: Aortic Size Index [ASI] >2,0 cm/m²: vigilancia estrecha).

**Seguimientos específicos en función de los hallazgos.

*Barreda Bonis AC., González Casado I., Gracia Bouthelie R. Síndrome de Turner. Protocolos diagnósticos y Ter en Pediatría. 2019;1:267-83.

VIII. Diseño Metodológico

- **Tipo de estudio:**

El presente es un estudio analítico de corte transversal el cual identificó la correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes que fueron atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

- **Área de Estudio:**

El estudio se realizó en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota", se encuentra ubicado en la ciudad de Managua y es de referencia nacional. Tiene una capacidad para 270 camas y posee cinco unidades de terapias intensivas (UTI 1, 2, 3, UTI cardiológica, UTI neonato), así como un área de consulta externa con múltiples subespecialidades.

- **Población de estudio:**

Fueron 31 pacientes sospechosos y/o diagnosticados con Síndrome de Turner que fueron atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Muestra y muestreo:

Se estudiaron todas las pacientes con diagnóstico citogenético de síndrome de Turner atendidas en la consulta externa de genética del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el período descrito. Correspondiendo a un total de 17 pacientes, las cuales fueron atendidas en el período de estudio.

No probabilístico, por conveniencia.

- **Criterios de inclusión:**

- Pacientes sospechosas y/o diagnosticadas con Síndrome de Turner por clínica y por cariotipos estándar o pruebas especiales citogenéticas
- Pacientes con edad igual o menor a 14 años al momento del diagnóstico.
- Pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el período de enero del 2014 a noviembre del 2020.
- Sexo femenino.

- **Criterios de exclusión:**

- Pacientes diagnosticados con otras aberraciones cromosómicas y/o atendidos por otros motivos de consulta
- Pacientes con resultado de cariotipo que no corresponde a Síndrome de Turner
- Pacientes mayores de 15 años
- Pacientes de sexo masculino

- **Instrumento de recolección de datos** (ver anexo 1):

Se realizó una ficha para la recolección de datos el cual contiene 4 secciones de interés que darán respuesta a nuestros objetivos de interés:

- ✓ Manifestaciones clínicas perinatales.
- ✓ Manifestaciones clínicas durante la infancia y adolescencia.
- ✓ Comorbilidades asociadas al síndrome de Turner
- ✓ Exámenes de diagnóstico y complementarios.

- **Procedimientos para recolección de datos:**

Se realizó una presentación previa a la dirección del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" del protocolo de investigación de manera formal, para presentar la problemática e importancia del tema, y solicitar permiso para realizar el estudio.

Posteriormente, se revisó y se hizo análisis de los expedientes clínicos de los pacientes incluidos en el estudio. De forma concomitante a la revisión de los expedientes clínicos, se realizó el llenado del instrumento de recolección de datos por parte del investigador, según los objetivos del estudio y posteriormente se ingresó a la base de datos previamente realizada para el análisis de la información.

- **Análisis de datos:**

Se utilizaron estadísticas descriptivas de tendencia central y de dispersión para variables sociodemográficas como edad, edad de diagnóstico de ST, talla (cm), peso (Kg) y porcentajes o distribución de frecuencias para procedencia, manifestaciones clínicas perinatales y neonatales (ver operacionalización de variable), manifestaciones clínicas en la infancia y adolescencia (ver operacionalización de variable), comorbilidades (ver operacionalización de variable), medios diagnósticos y complementarios (ver operacionalización de variable).

La prevalencia del Síndrome de Turner se calculó en base a las manifestaciones clínicas que presenta el paciente y por las alteraciones del cromosoma X que se diagnosticaron a través del examen citogenético, se estratificó la prevalencia del ST según cariotipos.

Se valoró las asociaciones estadísticas entre la variable cariotipos y las variables manifestaciones clínicas (perinatales, neonatales, infancia y adolescencia), para ellos se aplicó la prueba estadística de X^2 tomando como estadísticamente significativo los valores menores de 0.05, se calculó para estas variables el intervalo de confianza al 95% considerando estadísticamente significativo si no se incluye el valor 1 y se realizaron tablas de contingencia 2 x 2 en el programa estadístico para realizar la prueba de coeficiente de Phi (ϕ) donde se valora la correlación de las variables descritas previamente y se definió que existe una correlación cuando el valor es 1 o cercano a 1.

De los datos que generó la ficha de recolección de datos, se utilizó el programa estadístico SPSS versión 25 para Windows 10 para el proceso de digitación de la información y recodificación de variables, así como para analizar la información recolectada que nos permitió el poder dar respuesta a nuestros objetivos de investigación.

- **Consideraciones éticas:**

Confidencialidad de los datos: Se utilizaron códigos previamente establecidos, que son las iniciales del nombre del paciente y su fecha de nacimiento. Todos los materiales y documentación se mantuvieron en un lugar seguro con acceso restringido. Este trabajo no tiene conflictos de interés. Se revisaron los criterios internacionales éticos de Helsinki.

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Operacionalización de variables				
Dimensión	Definición	Variable	Valor	Tipo de variable
Características Sociodemográficas	Número de años cumplidos actualmente desde el momento del nacimiento	Edad	0 a 14 años	Cuantitativa numérica discreta
	Número de años cumplidos actualmente desde el momento del nacimiento hasta la fecha que fue diagnosticado con ST	Edad de diagnóstico	0 a 14 años	Cuantitativa numérica discreta
	Características físicas sexuales	Sexo	1. Femenino	Cualitativo categórica nominal dicotómica
	Lugar donde reside actualmente según su ubicación geográfica	Procedencia	1. Rural 2. Urbano	Cualitativo categórica nominal dicotómica
Manifestaciones clínicas perinatales y neonatales	Manifestaciones clínicas que presenta el feto previo al nacimiento y los primeros 28 días de su nacimiento	Edema fetal	1. Sí 2. No	
		Higroma quístico del cuello		
		Engrosamiento de la nuca		
		Hidropesía		
		RCIU		
		Malformaciones cardíacas congénitas		
		Malformaciones renales congénitas		
		Braquicefalia		
		Fémur corto		
		Polihiidramnios		
		Oligoamnios		
		Pequeño para edad gestacional		
		Disminución de longitud al nacer		
		Uñas displásicas al nacer		
		Teletelia		
		Edema en el dorso de las manos		
		Edema en el dorso de los pies		
		Pliegues cutáneos laxos en la nuca		
		Paladar arqueado		
		Cuello alado		
Implantación baja de cuello				
Implantación baja de oreja				
Luxación congénita de caderas				
Manifestaciones clínicas durante la infancia y adolescencia	Enfermedades que presentó la madre durante el embarazo	Cuello alado	1. Sí 2. No	
		Implantación baja del pelo		
		Mandíbula pequeña (micrognatia)		
		Implantación baja de las orejas		
		Presencia del pliegue del epicanto		
		Paladar ojival		

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

		Tórax ancho		
		Teletelia		
		Cúbito valgo		
		Acortamiento del cuarto metacarpiano		
		Uñas hiperconvexas		
		Talla baja para su edad:		
		Falta de desarrollo mamario		
		Relación cintura-cadera aumentada		
		Amenorrea primaria		
		Amenorrea secundaria		
Comorbilidades	Coexistencia de dos o más enfermedades en un mismo individuo, relacionadas entre sí	Deformidad de Madelung	1. Sí 2. No	
		Válvula aórtica bicúspide		
		Obstrucción subaórtica		
		Displasia de la válvula mitral		
		Anomalías coronarias		
		Síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo		
		Hipercolesterolemia:		
		Hipertrigliceridemia:		
		Intolerancia a la glucosa		
		Diabetes Mellitus tipo 2		
		Hiperinsulinismo congénito		
		Escoliosis		
		Displasia congénita de cadera		
		Riñón en herradura		
		Sistemas colectores dobles		
		Hidronefrosis		
		Aplasia renal		
		Diabetes Mellitus tipo 1		
		Enfermedades autoinmunes de la tiroides		
		Hipotiroidismo de Hashimoto		Cualitativo categórica nominal politómica
		Enfermedad celiaca		
		Colitis ulcerosa		
		Enfermedad de Crohn		
		Artritis reumatoidea		
		Psoriasis		
		Vitíligo		
		Alopecia areata		
		Hipoacusia neurosensorial		
Hipoacusia de conducción				
Dislexia				
Déficit cognitivo				
Depresión				
Ansiedad				
Déficit de atención				
Medios diagnósticos y complementarios	Son los exámenes complementarios, pruebas o técnicas utilizadas para la	Cariotipo:		
		Valores de FSH:		
		Perfil lipídico		
		Perfil tiroideo		

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

	detección del Síndrome de Turner	Anticuerpos anti peroxidasa tiroidea		
		Anticuerpos anti-tiroglobulina		
		Ultrasonido renal:		
		Ecocardiograma:		
		Ultrasonido pélvico:		
		Radiografías óseas:		
		Audiometrías:		
		Evaluación psicológica-social:		

IX. RESULTADOS:

En la Tabla 1: Edad de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

En relación a la edad de las pacientes que se estudiaron se encontró que el grupo etario más frecuente fue el de 5 a 10 años con 8 pacientes (47%); seguido por el grupo etario de 10 a 15 años, con 7 pacientes (41%) y en menor frecuencia el grupo etario de 0 a 5 años con 2 pacientes (12%). (Fuente: tabla 1)

En la Tabla 2: Procedencia de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

En relación a la procedencia de las pacientes encontramos que 10 pacientes (59%) proceden del área rural y 7 pacientes (41%) en estudio procedían del área urbana. Además, encontramos que el departamento de mayor frecuencia es Managua con 11 pacientes (64%), en menor frecuencia e iguales proporciones con 1 paciente (6%), los departamentos de Rivas, Carazo, Jinotega, Masaya, León y Madriz. (Fuente: tabla 2)

En la Tabla 3: Edad de diagnóstico de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Con respecto a la edad de diagnóstico la edad al momento del diagnóstico fue de 5-10 años, con 9 pacientes (53%), seguido de las pacientes de 10-15 años, con 6 pacientes (35%), la edad mínima de sospecha diagnóstica fue en el período neonatal, con 2 pacientes (12%). (Fuente: tabla 3)

Tabla 4: Resultados de Cariotipos de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

A todas las pacientes donde se sospechó de síndrome de Turner se le realizó cariotipo, obtuvimos que en mayor frecuencia el resultado fue 45 X con 12 pacientes (70.5%), seguido del cariotipo con Mosaicismo, con 4 pacientes (23,5%), siendo menor frecuencia 1 paciente con isocromosoma del brazo largo de un cromosoma X, constituyendo el 6% del total de la muestra estudio. (Fuente: tabla 4)

Tabla 5: Manifestaciones clínicas de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

En relación a las características clínicas de las pacientes en estudio se encontró que la característica clínica más frecuente fue la talla encontrándose en las 17 pacientes (100%), de igual proporción la implantación baja del pelo con 17 pacientes(100%), seguidos por implantación baja de las orejas y micrognatia con 16 pacientes (94.1%), seguido de uñas hiperconvexas con 15 pacientes (88,2%) , *cubitus valgus* con 13 pacientes)76.4%, siguiendo pliegues epicánticos y tórax ancho presente en 10 pacientes (58,8%), en menos frecuencia se presentó acortamiento del cuarto metacarpiano, pterigium colli con 8 pacientes(47%) . de las pacientes que se encuentra en edad puberal las 7 pacientes tenía retraso del desarrollo puberal. (Fuente: tabla 5)

Tabla 6: Anomalías cardiovasculares de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Las anomalías cardiovasculares más frecuentes fue la presencia de coartación de la aorta con 2 casos (11.76%), de igual frecuencia Ductus arterioso persistente con 2 pacientes (11.76%)y en menor frecuencia se reportaron casos como dextrocardia con 1 paciente (6%) y 1 de los casos de coartación de la aorta de igual manera presentaba Ductus arterioso persistente. (Fuente: tabla 6)

Tabla 7: Anomalías renales de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

En relación a las anomalías renales con mayor frecuencia de presentación en estas pacientes encontramos la hidronefrosis con 4 pacientes (23.52%), seguido de nefrolitiasis con 3 pacientes (17.6%), seguido del riñón en herradura con 2 pacientes (11.7%), en menor frecuencia la displasia renal multiquística y agenesia renal con 1 paciente (6%). (Fuente tabla 7)

Tabla 8: Relación entre las manifestaciones clínicas y variedad citogenética de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

La relación entre las manifestaciones clínicas y la variedad citogenética encontramos una relación de la talla baja, micrognatia e implantación baja del cabello en todos los diferentes cariotipos, tanto en pacientes con 45 X, Mosaicismo e isocromosomas, presentándose en todos los casos, 17 pacientes (100%), observamos que las pacientes con cariotipo 45 X presenta mayores manifestaciones clínicas, dentro de las cuales encontramos, implantación baja de las orejas en el 70.5% uñas hiperconvexas con 11 pacientes (64.7%), pliegues epicánticos, tórax ancho, *cubitus valgus* con 9 pacientes (52.9%), teniendo características clínicas de igual frecuencia en las pacientes con Mosaicismo encontrándose que las manifestaciones clínicas que presentaron fueron micrognatia presente en los 4 pacientes con Mosaicismo, seguido de implantación baja de las orejas, *cubitus valgus*, acortamiento del cuarto metacarpiano, uñas hiperconvexas presentes en 3 de las 4 pacientes con Mosaicismo, observamos además que el cariotipo con isocromosomas se presenta en menor frecuencia y que las manifestaciones clínicas son menores en relación al cariotipo 45X y Mosaicismo, sin embargo al ser menos frecuente y solamente encontrar 1 paciente con este cariotipo no podemos comparar a grandes rasgos, coincide la talla baja como primera manifestación, implantación baja del cuello y orejas y *cubitus valgus*. También observamos que estos pacientes presentan alteraciones cardiovasculares,

renales, ortopédicas y dermatológicas, encontramos que los pacientes con 45 X presentaron en mayor frecuencia alteraciones cardiovasculares con 4 pacientes, las pacientes con Mosaicismo solamente 1 presentó alteración cardiovascular y las pacientes con cariotipo con isocromosoma sin alteración, de igual manera en las alteraciones renales, en mayor frecuencia se asoció al cariotipo 45 X con 5 pacientes con alteraciones renales, las pacientes con cariotipo Mosaicismo solo 1 presento alteraciones renales y la paciente con cariotipo isocromosoma sin alteraciones renales, dentro de las manifestaciones cutáneas encontramos que en igual frecuencia pero bajo porcentaje presentaron nevus cutáneos múltiples con 2 pacientes tanto para las pacientes con cariotipo 45 x como las pacientes con Mosaicismo.(Fuente: tabla 8)

Tabla 9: Estudios realizados a pacientes con síndrome de Turner según cariotipo atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

En nuestro estudio obtuvimos que se realizó ecocardiograma a 16 de las pacientes, dentro de las cuales 4 de ellas (23.5%) presentaron alteración cardiaca, en 12 pacientes (70.5%) el estudio fue normal y a 1 paciente (6%) no se le realizó.

En relación al ultrasonido renal en busca de malformaciones y/o alteraciones renales encontramos que a todas las pacientes del estudio se les realizó ultrasonido renal, encontrando a 6 pacientes (35.3%) con alteraciones y 11 de ellas el estudio fue normal.

El ultrasonido pélvico se le realizó al 100% de las pacientes y dentro de los hallazgos fueron hipoplasia de órganos pélvicos en 13 de las pacientes (76.4%), a 3 pacientes (17.6%) presentaban útero normal, pero con ovarios ausentes o hipoplásicos, solo 1 paciente (6%) tenía el estudio normal.

Además, al 100% de las pacientes se les realizó cariotipo encontrando 12 pacientes (70.5%) con variedad citogenética 45 X, seguido por la variedad con Mosaicismo con 4 pacientes (23,5%), seguido de 1 paciente (6%) con variedad de citogenética de isocromosomas. (Fuente: tabla 9)

Tabla 10: Relación entre complicaciones cardiovasculares y variedad citogenética de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

En nuestro estudio obtuvimos que, del total de 17 pacientes estudiadas, 4 de ellas presentaban alteraciones cardiovasculares, siendo el 23.5% dentro de las cuales, las 4 pacientes correspondían a la variedad citogenética 45 X, esto quiere decir que las pacientes con el cariotipo 45 X tienen mayor riesgo de tener alguna complicación cardiovascular, el resto de las pacientes con otra variedad citogenética como los Mosaicismo e isocromosomas no tenían ninguna complicación cardiovascular.

Tabla 11: Relación entre complicaciones renales y variedad citogenética de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

En nuestro estudio obtuvimos que, del total de 17 pacientes estudiadas, 6 de ellas presentaban alteraciones renales, dentro de las cuales 5 de estas pacientes correspondían a la variedad citogenética 45 X (29.4%) y 1 de las pacientes correspondían a la variedad citogenética isocromosomas (6%), lo que quiere decir que las pacientes que presentan el cariotipo 45X se relacionan con mayor frecuencia a alteraciones renales.

X. ANALISIS Y DISCUSIÓN:

La característica clínica más frecuente encontrada en el estudio fue la talla baja, lo cual concuerda con otros estudios realizados por Salas y colaboradores, los cuales reportan que la principal causa de consulta es la talla baja en un 78-100% de los casos. Además, se encontró que la edad más frecuente del diagnóstico es entre los 5-10 años, este dato no coincide con el estudio realizado por Collin et al. en Reino Unido en el 2016 donde encuentran una edad de diagnóstico en la pubertad entre los 10 y 15, sin embargo, esto varía según la población en estudio, como lo presentó Fuchs et al. en su estudio de cohorte retrospectivo en Estados Unidos donde la edad media de diagnóstico fue a los 9 años al igual que nuestro estudio. Además, se encontró que más de la mitad de las pacientes presentaron como variedad citogenética el cariotipo 45x, dato que coincide con otros estudios internacionales, como lo plantea Salas Bisop et al. en su estudio realizado en Brazil en el 2019, encontrando en el 45-60 % de los casos, con esta variedad. En relación a las manifestaciones clínicas que presentaron estas pacientes en relación al cariotipo encontramos que las pacientes con variedad citogenética 45 X presentaron tanto en los casos de 45 X como los mosaicos talla baja seguidos, implantación baja del pelo, *cubitus valgus*, uñas hiperconvexas y acortamiento del cuarto metacarpiano, además que las pacientes con la variedad 45 x se relacionó más a alteraciones cardiacas y renales , dato que coincide con el estudio realizado por Peña Villafuerte et al. en Venezuela donde la manifestación cardiaca más frecuente fue la coartación de la aorta y dentro de las manifestaciones renales el riñón en herradura, seguido por hidronefrosis, al igual que nuestro estudio.

Sin embargo, en muchos de los expedientes no se consignaba la presencia de dichas alteraciones, debido a que en nuestra unidad no existe un formato establecido o historia clínica adecuada para las pacientes con síndrome de Turner vistas en la consulta externa, por lo que carecemos de más datos que puedan contribuir a la caracterización detallada de estas pacientes. La presencia de alteraciones cardiovasculares, así como la presencia de la coartación de la aorta, se presentaron dentro de los porcentajes descritos en algunos estudios de la literatura revisada; sin embargo, no se reportaron otras alteraciones vasculares descritas, como el alargamiento del arco aórtico transverso o la válvula aórtica bicúspide. Tampoco coincide con estudios más recientes en los que se realizaron estudios de imágenes más especializados, como la resonancia magnética y tomografía computarizada en todas las pacientes, y con ello describen un porcentaje mayor de aparición de alteraciones cardiovasculares. Sin embargo, en nuestra muestra no se realizaron estos tipos de estudios de imágenes de forma rutinaria.

Con respecto a las alteraciones renales, la frecuencia encontrada, coincide con lo descrito en la literatura. Se encontró la presencia de riñón en herradura en menor porcentaje a lo descrito, y, por otro lado, se hallaron otras alteraciones también descritas por la literatura, como la displasia renal multiquística.

Todo lo anterior nos muestra que el problema con el diagnóstico tardío es mundial.

Y un diagnóstico tardío afecta el inicio temprano del tratamiento, ya sea con hormona de crecimiento o de reemplazo hormonal con estrógenos; así como la detección temprana de alteraciones cardiovasculares o renales, que puedan comprometer la calidad y esperanza de vida de las pacientes.

En relación al manejo multidisciplinario, también se encontraron deficiencias, pues a pesar que en la mayoría de los casos fueron valoradas por los equipos de genética y endocrinología y cardiología, menos de un tercio fueron valoradas por nefrología, y en cifras menores fueron valorados por otras especialidades como dermatología, otorrinolaringología y oftalmología, cuya valoración es necesaria por el tipo de alteraciones que pueden presentar. Por lo cual, también se considera, que el manejo multidisciplinario no se cumple adecuadamente.

XI. CONCLUSIONES:

.1- De las pacientes en estudio, todas tienen diagnóstico clínico de síndrome de Turner, con edad de diagnóstico entre los 5-10 años, la procedencia en su mayoría fue rural de Managua.

2-Las características clínicas más frecuentes encontradas fueron la talla baja, implantación baja del cabello, micrognatia, implantación baja de orejas, uñas hiperconvexas y *cubitus valgus*. La mitad de las pacientes. presentaron alteraciones renales y en menor frecuencia, alteraciones cardíacas, asociadas en mayor frecuencia a las pacientes con variante citogenética 45 X.

3- Dentro de las variedades citogenéticas del síndrome de Turner encontramos en mayor porcentaje a la variedad 45 X o clásica, seguido del Mosaicismo y en menor frecuencia isocromosomas.

XII. RECOMENDACIONES:

Para el Ministerio de salud:

1. Crear normativas y protocolos de manejo sobre síndrome Turner para mejorar la calidad de vida de estas pacientes y expandirlas en las diferentes unidades de atención del país; y de esta manera ayudamos a la identificación temprana y manejo oportuno de las principales comorbilidades asociadas.
2. Capacitar al personal de salud acerca de esta patología, haciendo énfasis en las características clínicas que nos hagan sospecharla.
5. Promover más investigación sobre síndrome de Turner en nuestro país, instando a realizar estudios de investigación que le den continuidad a este, para que sirva de herramienta para mejorar la intervención y calidad de atención de estas niñas en nuestro país.

Para el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera:

1. Crear protocolos sobre síndrome Turner en nuestro hospital, actualizados y aplicables nuestra población, para mejorar la calidad de atención que se les brinda a estas pacientes.
2. Crear historias clínicas diseñadas para las pacientes con diagnóstico de síndrome de Turner, garantizando así información necesaria y adecuada atención a estas pacientes, enviando así, todos los estudios pertinentes para buscar las comorbilidades asociadas, garantizando el manejo oportuno.
5. Garantizar que se cumplan las valoraciones por las diferentes especialidades.
6. Promover la investigación sobre síndrome de Turner, realizando otros estudios de investigación que le den continuidad a este, para mejorar calidad de atención de estas niñas en nuestro país.

XIII. Referencias bibliográficas

1. Mortensen KH, Cleemann L, Hjerrild BE, Nexø E, Locht H, Jeppesen EM, et al. Increased prevalence of autoimmunity in Turner syndrome - Influence of age. *Clin Exp Immunol*. 2009;156(2):205–10.
2. Gravholt CH, Viuff MH, Brun S, Stochholm K, Andersen NH. Turner syndrome: mechanisms and management. *Nat Rev Endocrinol* [Internet]. 2019;15(10):601–14. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/s41574-019-0224-4>
3. Bakalov VK, Gutin L, Cheng CM, Zhou J, Sheth P, Shah K, et al. Autoimmune disorders in women with turner syndrome and women with karyotypically normal primary ovarian insufficiency. *J Autoimmun* [Internet]. 2012;38(4):315–21. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaut.2012.01.015>
4. Kliegman RM, St Geme III JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KaM. Nelson Tratado de Pediatría 21a edición. In: Elsevier Inc. 21st ed. Madrid, España: Elsevier Inc.; 2020. p. 3002–4.
5. Ullrich O. Über typische Kombinationsbilder multipler Abartungen. *Z Kinderheilkd*. 1930;49(3):271–6.
6. Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. *Endocrinology*. 1938;23(5):566–74.
7. Tuke MA, Ruth KS, Wood AR, Beaumont RN, Tyrrell J, Jones SE, et al. Mosaic Turner syndrome shows reduced penetrance in an adult population study. *Genet Med* [Internet]. 2019;21(4):877–86. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/s41436-018-0271-6>
8. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol*. 2017;177(3):G1–70.
9. Viuff MH, Stochholm K, Uldbjerg N, Nielsen BB, Gravholt CH. Only a minority of sex chromosome abnormalities are detected by a national prenatal screening program for Down syndrome. *Hum Reprod*. 2015;30(10):2419–26.
10. Stochholm K, Juul S, Juel K, Naeraa RW, Gravholt CH. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2006;91(10):3897–902.
11. Berglund A, Viuff MH, Skakkebaek A, Chang S, Stochholm K, Gravholt CH. Changes in the cohort composition of turner syndrome and severe non-diagnosis of Klinefelter, 47,XXX and 47,XYY syndrome: a nationwide cohort

- study. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1–9.
12. Bucerzan S, Miclea D, Popp R, Alkhzouz C, Lazea C, Pop IV, et al. Clinical and genetic characteristics in a group of 45 patients with turner syndrome (monocentric study). *Ther Clin Risk Manag.* 2017;13:613–22.
 13. Saldarriaga W, Valencia M, Fandiño-Losada A, Ruiz FA, Isaza C. Variedad de la presentación citogenética en el síndrome de Turner, prenatal y postnatal. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2014;79(4):277–82.
 14. Saldarriaga Gil W, Ávila Sánchez F, Isaza de Lourido C. Síndrome De Turner Con Mosaicismo 45X/46Xy: Reporte De Caso. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2011;76(1):47–51.
 15. Barreda Bonis AC., González Casado I., Gracia Bouthelie R. Síndrome de Turner. *Protoc diagnósticos y Ter en Pediatría.* 2019;1:267–83.
 16. Fukami M, Seki A, Ogata T. SHOX Haploinsufficiency as a Cause of Syndromic and Nonsyndromic Short Stature. *Mol Syndromol.* 2016;7(1):3–11.
 17. Marchini A, Ogata T, Rappold GA. A Track record on SHOX: From basic research to complex models and therapy. *Endocr Rev.* 2016;37(4):417–48.
 18. Corbitt H, Morris SA, Gravholt CH, Mortensen KH, Tippner-Hedges R, Silberbach M, et al. TIMP3 and TIMP1 are risk genes for bicuspid aortic valve and aortopathy in Turner syndrome. *PLoS Genet.* 2018;14(10):1–19.
 19. Zhang X, Hong D, Ma S, Ward T, Ho M, Pattni R, et al. Integrated functional genomic analyses of Klinefelter and Turner syndromes reveal global network effects of altered X chromosome dosage. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2020;117(9):4864–73.
 20. Gázquez CB, Gámez AS. Resultados en el diagnóstico prenatal citogenético en Pinar del Río. *Rev Ciencias Médicas Pinar del Río.* 2013;17(6):87–95.
 21. Barros BA, Maciel-Guerra AT, De Mello MP, Coeli FB, Carvalho AB de, Viguetti-Campos N, et al. A inclusão de novas técnicas de análise citogenética aperfeiçoou o diagnóstico cromossômico da síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metabol.* 2009;53(9):1137–42.
 22. Jiménez-Madrid JH, Indira-Roncancio T. Síndrome de turner mixoploide: Aberración estructural del cromosoma Y y su correlación con los dermatoglifos. *Ginecol Obstet Mex.* 2018;86(2):137–45.
 23. Baltodano Martínez YV. Comportamiento clínico y epidemiológico del Síndrome de Turner en las pacientes atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el período de Enero del 2011 a Diciembre del 2016. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua - Managua UNAN MANAGUA; 2017.
 24. Gravholt CH, Juul S, Naeraa RW, Hansen J. Morbidity in Turner syndrome. J

Clin Epidemiol. 1998;51(2):147–58.

25. Gravholt CH. Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome. *Arq Bras Endocrinol Metabol.* 2005;49(1):145–56.
26. Ibarra-Martínez M, Martínez de Virrarreal LE. Clinical and Genetic Aspects of Turner's syndrome. *Med Univ.* 2016;18(70):42–8.
27. Rovet JF. The psychoeducational characteristics of children with Turner syndrome. *J Learn Disabil.* 1993;26(5):333–41.
28. Mazzocco MMM. The cognitive phenotype of Turner syndrome: Specific learning disabilities. *Int Congr Ser.* 2006;1298:83–92.
29. Salas R, López Calderón M, Rojas C. Hallazgos clínicos y citogenéticos en niñas con Síndrome Turner: Reporte de 6 casos. *Arch Venez Pueric Pediatr.* 2016;79(3):99–104.
30. Bernasconi S, Larizza D, Benso L, Volta C, Vannelli S, Milani S, et al. Turner's syndrome in Italy: Familial characteristics, neonatal data, standards for birth weight and for height and weight from infancy to adulthood. *Acta Paediatr Int J Paediatr.* 1994;83(3):292–8.
31. Al Alwan I, Khadora M, Amir I. Turner Syndrome Genotype and Phenotype and Their Effect on Presenting Features and Timing of Diagnosis. *Int J Health Sci (Qassim).* 2014;8(2):195–202.
32. Orba IR, Vela Desojo A, Martínez-Indart L, Grau Bolado G, Rodríguez Estevez A, Rica Echevarría I. Síndrome de Turner: del nacimiento a la edad adulta. *Endocrinol y Nutr.* 2015;62(10):499–506.
33. Fuchs MM, Attenhofer Jost C, Babovic-Vuksanovic D, Connolly HM, Egbe A. Long-Term Outcomes in Patients With Turner Syndrome: A 68-Year Follow-Up. *J Am Heart Assoc.* 2019;8(11):1–6.
34. Lara DA, Ethen MK, Canfield MA, Nembhard WN, Morris SA. A population-based analysis of mortality in patients with Turner syndrome and hypoplastic left heart syndrome using the Texas Birth Defects Registry. *Congenit Heart Dis.* 2017;12(1):105–12.
35. Castro Volio I, Sander Mangel K, Vargas Prado M, Sánchez Cháves L, Escalante López G. Cariotipos fetales en embarazos de alto riesgo genético provenientes de hospitales de la seguridad social y la consulta privada, de 1993 a 1998. Vol. 42, *Acta Médica Costarricense.* 2000. p. 25–30.
36. Iyer NP, Tucker DF, Roberts SH, Moselhi M, Morgan M, Matthes JW. Outcome of fetuses with Turner syndrome: A 10-year congenital anomaly register based study. *J Matern Neonatal Med.* 2012;25(1):68–73.
37. Bronshtein M, Zimmer EZ, Blazer S. A characteristic cluster of fetal sonographic markers that are predictive of fetal Turner syndrome in early pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 2003;188(4):1016–20.

38. Baena N, De Vigan C, Cariati E, Clementi M, Stoll C, Caballín MR, et al. Turner syndrome: Evaluation of prenatal diagnosis in 19 European registries. *Am J Med Genet.* 2004;129 A(1):16–20.
39. Del Rey G, Martínez A, Keselman A, Escobar ME, Gryngarten M, Venara M, et al. Síndrome de Turner: variaciones en la constitución cromosómica y sus efectos en la expresión fenotípica. *Rev Hosp Niños BAires.* 2018;60(270):230–5.
40. Monjagata N, Torres E, Rodríguez S, Fernández S, Estigarribia E. 45,X/46,XY. A variation of Turner Syndrome. A case report. *Memorias del Inst Investig en Ciencias la Salud.* 2017;15(2):104–7.
41. Castro Volio I, Ortiz Morales F. Cordocentesis para diagnóstico fetal citogenético en Costa Rica. *Progr Diag Trat Prenat.* 2003;15(3):116–9.
42. Peña Villafuerte N, Zurita Villazón M, Olmos Escobar N. Síndrome de Turner, a propósito de un caso. *Rev Soc Bol Ped.* 2007;46(3):175–8.
43. Collin J. An introduction to Turner syndrome. *Paediatr Nurs.* 2006;18(10):38–44.
44. Wu X, Shen D, Li T, Zhang B, Li C, Mao M, et al. Distinct clinical characteristics of pediatric guillain-Barré syndrome: A comparative study between children and adults in Northeast China. *PLoS One.* 2016;11(3):1–12.
45. Amedro P, Tahhan N, Bertet H, Jeandel C, Guillaumont S, Mura T, et al. Health-related quality of life among children with Turner syndrome: controlled cross-sectional study. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2017;30(8):863–8.
46. Vincent AJ, Nguyen HH, Ranasinha S, Vollenhoven B. Increased detection of co-morbidities with evaluation at a dedicated adult Turner syndrome clinic. *Climacteric [Internet].* 2017;20(5):442–7. Available from: <https://doi.org/10.1080/13697137.2017.1350841>
47. Thunström S, Krantz E, Thunström E, Hanson C, Bryman I, Landin-Wilhelmsen K. Incidence of Aortic Dissection in Turner Syndrome: A 23-Year Prospective Cohort Study. *Circulation.* 2019;139(24):2802–4.
48. Morgan T. Turner syndrome: Diagnosis and management. *Am Fam Physician.* 2007;76(3):405–10.
49. Ho VB, Bakalov VK, Cooley M, Van PL, Hood MN, Burklow TR, et al. Major vascular anomalies in Turner syndrome: Prevalence and magnetic resonance angiographic features. *Circulation.* 2004;110(12):1694–700.
50. Torres E. Ventajas y limitaciones de la citogenética en la medicina actual. *Memorias del Inst Investig en Ciencias la Salud.* 2018;16(2):107–12.
51. González J, Castillo E, Hernández M, Padrón R, Barón J, Arce B, et al. Estudio citogenético de la disgenesia gonadal turneriana (DGT). *Rev Cub*

Med. 1981;20(3):266–73.

52. Calzada León R, Braun Roth G. Correlación clínica, histopatológica, citogenética y endocrinológica en pacientes con disgenesia gonadal mixta. Universidad Nacional Autónoma de México; 2009.
53. Magalhaes Luckwu MC, Sales Bispo AV, Santos N. Associação clínico-citogenética em pacientes portadoras de mosaicismo na síndrome de turner. Inst Fed Sertao Pernambucano. 2019;2019.
54. Ogata T, Matsuo N. Turner syndrome and female sex chromosome aberrations: deduction of the principal factors involved in the development of clinical features. Hum Genet. 1995;95(6):607–29.
55. Hong DS, Dunkin B, L. Reiss A. Psychosocial functioning and social cognitive processing in girls with Turner syndrome. J Dev Behav Pediatr [Internet]. 2011;32(7):512–20. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3624763/pdf/nihms412728.pdf>
56. Wolff DJ, Van Dyke DL, Powell CM. Laboratory guideline for turner syndrome. Genet Med. 2010;12(1):52–5.
57. Cui X, Cui Y, Shi L, Luan J, Zhou X, Han J. A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment. Intractable Rare Dis Res. 2018;7(4):223–8.
58. Goecke C, García H. Actualización en el manejo de Síndrome de Turner en niñas y adolescentes. Rev Clínica Endocrinol y diabetes. 2018;11(4):148–55.
59. Galán Gómez E. Síndrome De Turner. RevFacMed. 1972;38(2):147–94.
60. Jørgensen KT, Rostgaard K, Bache I, Biggar RJ, Nielsen NM, Tommerup N, et al. Autoimmune diseases in women with Turner's syndrome. Arthritis Rheum. 2010;62(3):658–66.
61. Gibson CE, Boodhansingh KE, Li C, Conlin L, Chen P, Becker SA, et al. Congenital hyperinsulinism in infants with turner syndrome: Possible association with monosomy X and KDM6A haploinsufficiency. Horm Res Paediatr. 2018;89(6):413–22.
62. Castro Volio I, Sander Mangel KS, Vargas Prado M, Sánchez Chaves L, Escalante López G. Diagnóstico prenatal citogenético mediante amniocentesis durante los trimestres II y III de gestación en Costa Rica. Rev Biol Trop. 2001;49(3):1227–36.
63. Saenger P, Albertsson Wikland K, Conway GS, Davenport M, Gravholt C., Hintz R, et al. Recommendations for the Diagnosis and Management of Turner Syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2001;86(7):3061–9.
64. Gravholt CH, Juul S, Naeraa RW, Hansen J. Prenatal and postnatal prevalence of Turner's syndrome: A registry study. Br Med J.

1996;312(7022):16–21.

65. Marild K, Størdal K, Hagman A, Ludvigsson JF. Turner syndrome and celiac disease: A case-control study. *Pediatrics*. 2016;137(2):1–10.
66. Hagman A, Wennerholm UB, Källén K, Barrenäs ML, Landin-Wilhelmsen K, Hanson C, et al. Women who gave birth to girls with Turner syndrome: Maternal and neonatal characteristics. *Hum Reprod*. 2010;25(6):1553–60.
67. Saari A, Sankilampi U, Dunkel L. Multiethnic WHO growth charts may not be optimal in the screening of disorders affecting height: Turner Syndrome as a model. *JAMA PEDITR*. 2013;167(2):194–5.
68. Abdelmassih AF, Attia M, Ismail MM, Samir M. Insulin resistance linked to subtle myocardial dysfunction in normotensive Turner syndrome young patients without structural heart diseases. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2018;31(12):1355–61.
69. Shi K, Liu L, He YJ, Li D, Yuan LX, Lash GE, et al. Body composition and bone mineral status in patients with Turner syndrome. *Sci Rep*. 2016;6:4–11.
70. Bakalov VK, Bondy CA. Fracture risk and bone mineral density in Turner syndrome. *Rev Endocr Metab Disord*. 2008;9(2):145–51.
71. Gravholt CH, Vestergaard P, Hermann AP, Mosekilde L, Brixen K, Christiansen JS. Increased fracture rates in Turner's syndrome: A nationwide questionnaire survey. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2003;59(1):89–96.
72. Mohamed SOO, Elkhidir IHE, Abuzied AIH, Nouredin AAMH, Ibrahim GAA, Mahmoud AAA. Prevalence of autoimmune thyroid diseases among the Turner Syndrome patients: Meta-analysis of cross sectional studies. *BMC Res Notes [Internet]*. 2018;11(1):1–6. Available from: <https://doi.org/10.1186/s13104-018-3950-0>
73. El-Mansoury M, Bryman I, Berntorp K, Hanson C, Wilhelmsen L, Landin-Wilhelmsen K. Brief report: Hypothyroidism is common in turner syndrome: Results of a five-year follow-up. *J Clin Endocrinol Metab*. 2005;90(4):2131–5.
74. Larizza D, Calcaterra V, Martinetti M. Autoimmune stigmata in Turner syndrome: When lacks an X chromosome. *J Autoimmun [Internet]*. 2009;33(1):25–30. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaut.2009.03.002>
75. Shankar RK, Backeljauw PF. Current best practice in the management of Turner syndrome. *Ther Adv Endocrinol Metab*. 2018;9(1):33–40.
76. Nazarenko SA, Timoshevsky VA, Sukhanova NN. High frequency of tissue-specific mosaicism in Turner syndrome patients. *Clin Genet*. 1999;56(1):59–65.

Anexos

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Ficha de recolección de datos:

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Código: _____ Fecha: ____ / ____ / ____

Última talla: _____ cm Peso: _____ Kg Fecha de nacimiento: _____

Características sociodemográficas

Edad: _____ _____	Meses: _____	Edad de diagnóstico de ST: _____ Años: _____ Meses: _____
	Años: _____	
Departamento: (dirección)		_____ _____ _____ _____

Manifestaciones clínicas Perinatales/Neonatales

		Edad de diagnóstico
Edema fetal	Si: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
Higroma quístico del cuello	Si: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
Engrosamiento de la nuca	Si: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
Hidropesía	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
RCIU	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
Malformaciones cardíacas congénitas	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
¿Cuáles son las malformaciones cardíacas congénitas?		
Malformaciones renales congénitas	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
¿Cuáles son las malformaciones cardíacas congénitas?		
Braquicefalia	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
Fémur corto	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
Polihidramnios Cantidad: _____	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____
Oligoamnios Cantidad: _____	Sí: _____ No: ____	Días de nacimiento: _____ S/G: _____

Manifestaciones clínicas Perinatales/Neonatales

		Edad de diagnóstico
Pequeño para edad gestacional	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Peso al nacer: _____ Kg		
Disminución de longitud al nacer	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Talla al nacer: _____ cm		
Uñas displásicas al nacer	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Teletelia	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Edema en el dorso de las manos	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Edema en el dorso de los pies	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Pliegues cutáneos laxos en la nuca	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Paladar arqueado	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Cuello alado	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Implantación baja de cuello	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Implantación baja de oreja	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____
Luxación congénita de caderas	Sí: ____ No: ____	Días de nacimiento: ____ S/G: ____

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Manifestaciones clínicas Infancia/Adolescencia

	Presente		Edad de diagnóstico	
	Sí	No	Meses	Años
Cuello alado				
Implantación baja del pelo				
Mandíbula pequeña (micrognitia)				
Implantación baja de las orejas				
Presencia del pliegue del epicanto				
Paladar ojival				
Tórax ancho				
Teletelia				
Cúbito valgo				
Acortamiento del cuarto metacarpiano				
Uñas hiperconvexas				
Talla baja para su edad:				
Talla en cm: _____				
Falta de desarrollo mamario				
Relación cintura-cadera aumentada				
Amenorrea:	Primaria: _____			
	Secundaria: _____			

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Comorbilidades asociadas a Síndrome de Turner

Comorbilidades	Presenta		Edad de diagnóstico		
	Sí	No	Congénita (SI/NO)	Meses	Años
Deformidad de Madelung					
Válvula aórtica bicúspide					
Obstrucción subaórtica					
Displasia de la válvula mitral					
Anomalías coronarias					
Síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo					
Hipercolesterolemia: _____ mg/dl					
Hipertrigliceridemia: _____ mg/dl					
Intolerancia a la glucosa					
Diabetes Mellitus tipo 2					
Hiperinsulinismo congénito					
Escoliosis					
Displasia congénita de cadera					
Riñón en herradura					
Sistemas colectores dobles					
Hidronefrosis					
Aplasia renal					
Diabetes Mellitus tipo 1					
Enfermedades autoinmunes de la tiroides					
Hipotiroidismo de Hashimoto					
Enfermedad celiaca					

Exámenes diagnósticos y complementarios

Exámenes	Resultado
Cariotipo:	
Edad de diagnóstico:	
Valores de FSH:	
Edad de diagnóstico:	
Perfil lipídico	
Perfil tiroideo	
Anticuerpos antiperoxidasa tiroidea	
Ultrasonido renal:	
Ecocardiograma:	
Ultrasonido pélvico:	
Radiografías óseas:	
Audiometrías:	
Evaluación psicológica-social:	

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

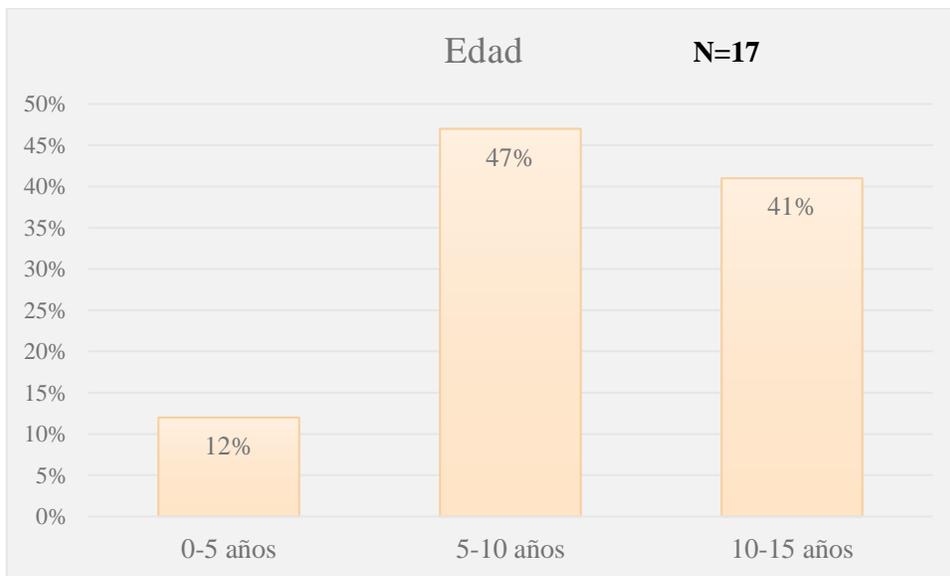
Tablas y gráficos:

Tabla 1: Edad de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Edad	Frecuencia	Porcentaje
0-5 años	2	12%
5-10 años	8	47%
10-15 años	7	41%
Total	17	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 1: Edad de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



Fuente: Tabla 1.

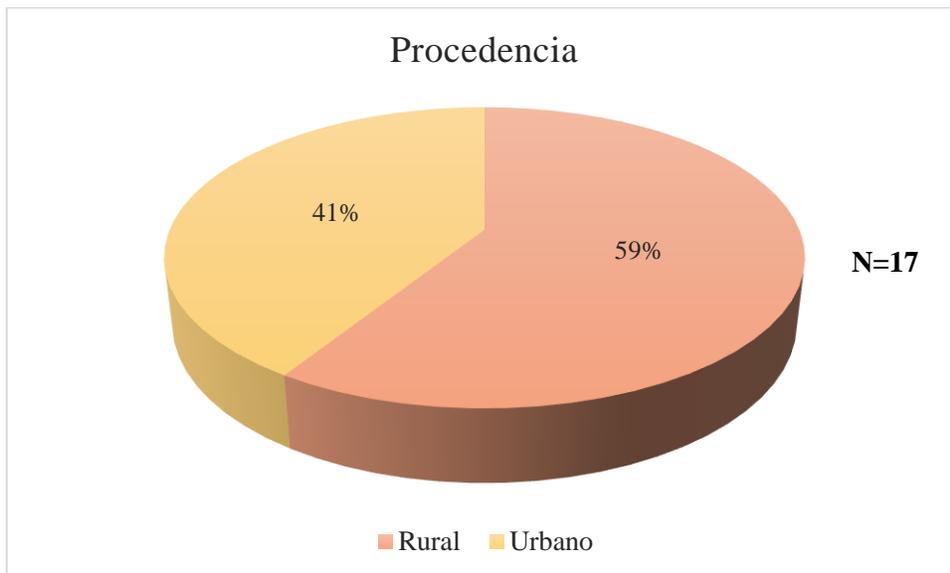
Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Tabla 2: Procedencia de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Procedencia	Frecuencia	Porcentaje
Rural	10	59%
Urbano	7	41%
Total	17	100%
Departamento de procedencia	Frecuencia	Porcentaje
Managua	11	64%
Rivas	1	6%
Carazo	1	6%
Jinotega	1	6%
Masaya	1	6%
León	1	6%
Madriz	1	6%
Total	17	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 2-a: Procedencia de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



Fuente: Tabla 2.

Gráfico 2-b: Procedencia de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



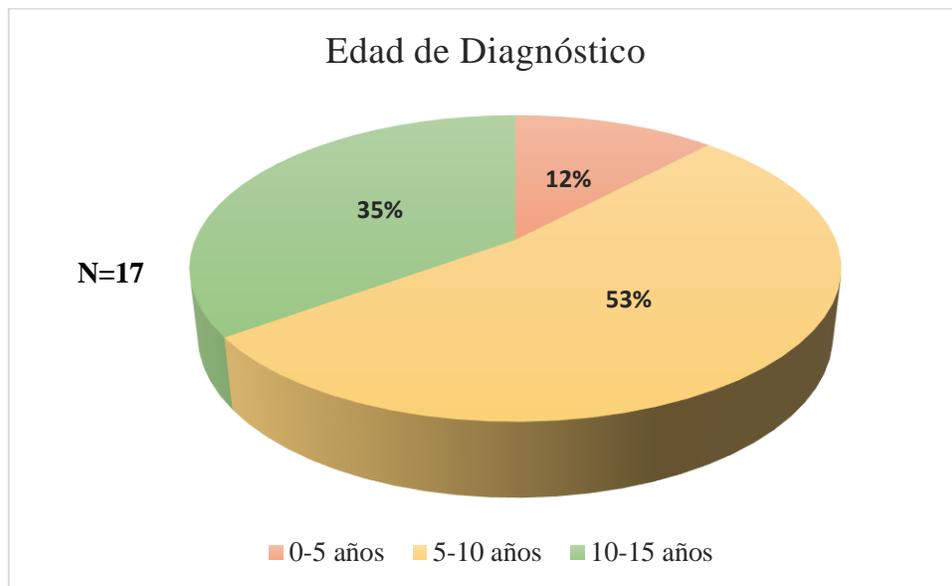
Fuente: Tabla 2.

Tabla 3: Edad de diagnóstico de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Edad del diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje
0-5 años	2	12%
5-10 años	9	53%
10-15 años	6	35%
Total	17	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 3: Edad de diagnóstico de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



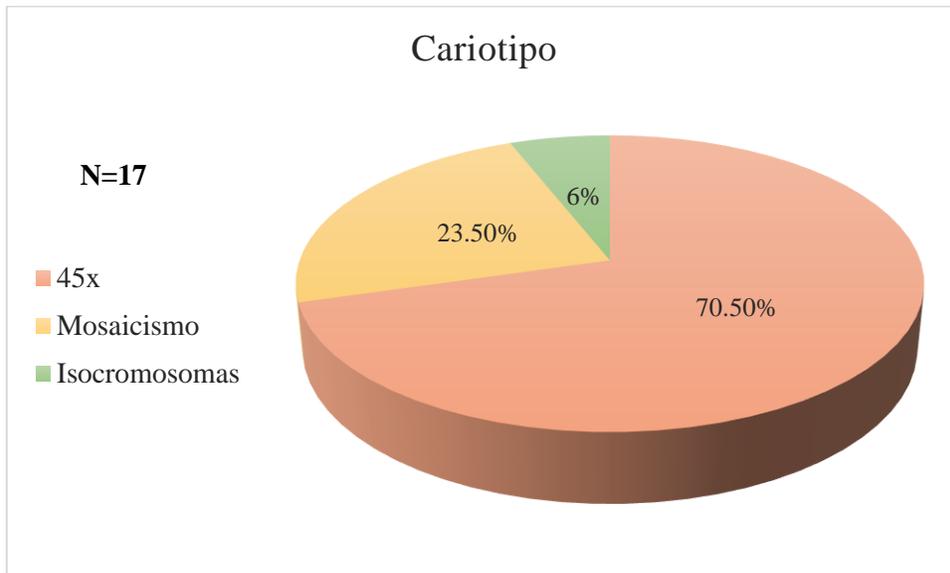
Fuente: Tabla 3.

Tabla 4: Resultados de Cariotipos de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Cariotipo	Frecuencia	Porcentaje
45x	12	70.5%
Mosaicismo	4	23.5%
Isocromosomas	1	6%
Total	17	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 4: Resultados de Cariotipos de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



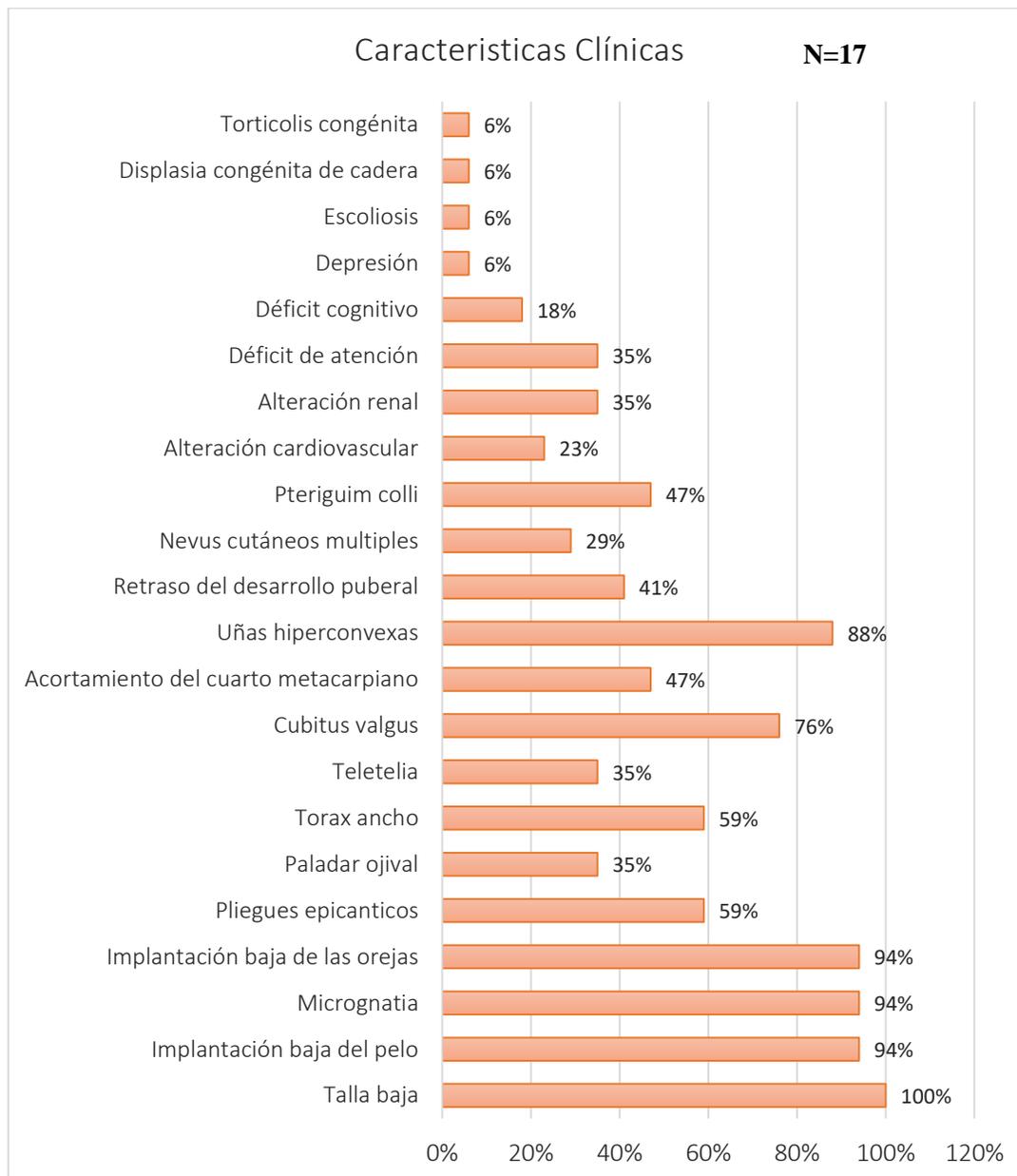
Fuente: Tabla 4.

Tabla 5: Características clínicas de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Características clínicas	Frecuencia	Porcentaje
Talla baja	17	100%
Implantación baja del pelo	17	94%
Micrognatia	16	94%
Implantación baja de las orejas	16	94%
Pliegues epicanticos	10	59%
Paladar ojival	6	35%
Torax ancho	10	59%
Teletelia	6	35%
Cubitus valgus	13	76%
Acortamiento del cuarto metacarpiano	8	47%
Uñas hiperconvexas	15	88%
Retraso del desarrollo puberal	7	41%
Nevus cutáneos multiples	5	29%
Pteriguim colli	8	47%
Alteración cardiovascular	4	23%
Alteración renal	6	35%
Déficit de atención	6	35%
Déficit cognitivo	3	18%
Depresión	1	6%
Escoliosis	1	6%
Displasia congénita de cadera	1	6%
Torticolis congénita	1	6%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 5: Características clínicas de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



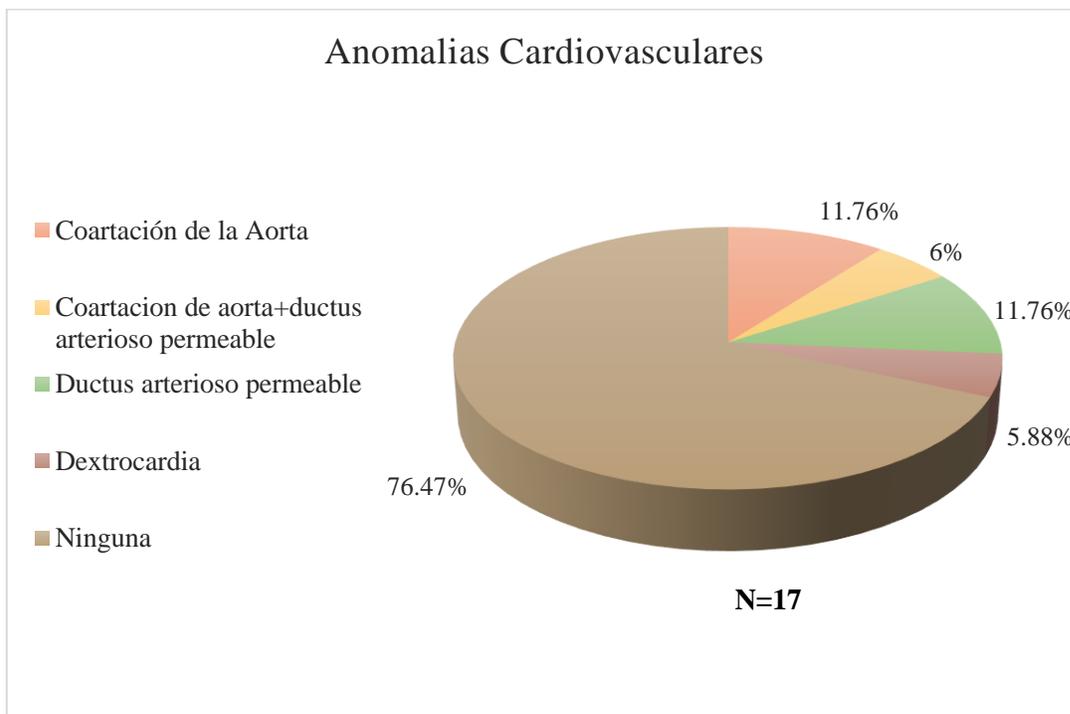
Fuente: Tabla 5.

Tabla 6: Anomalías cardiovasculares más frecuentes de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Anomalías cardiovasculares	Frecuencia	Porcentaje
Coartación de la Aorta	2	11.76%
Coartacion de aorta+ductus arterioso permeable	1	6%
Ductus arterioso permeable	2	11.76%
Dextrocardia	1	5.88%
Ninguna	13	76.47%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 6: Anomalías cardiovasculares más frecuentes de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



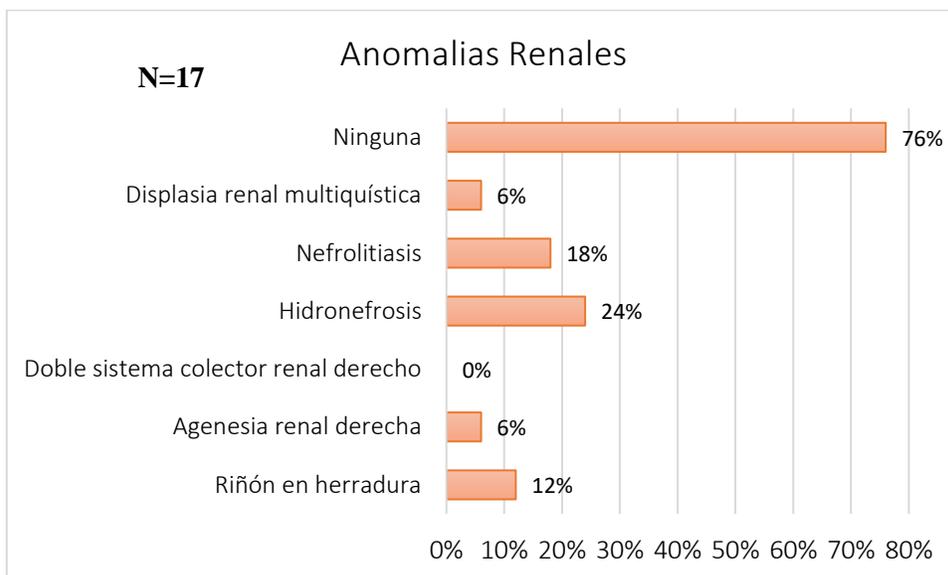
Fuente: Tabla 6.

Tabla 7: Anomalías renales de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Anomalías renales	Frecuencia	Porcentaje
Riñón en herradura	2	12%
Agenesia renal derecha	1	6%
Doble sistema colector renal derecho	0	0%
Hidronefrosis	4	24%
Nefrolitiasis	3	18%
Displasia renal multiquística	1	6%
Ninguna	13	76%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 7: Anomalías renales de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



Fuente: Tabla 7.

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Tabla 8: Relación entre las manifestaciones clínicas y variedad citogenética de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

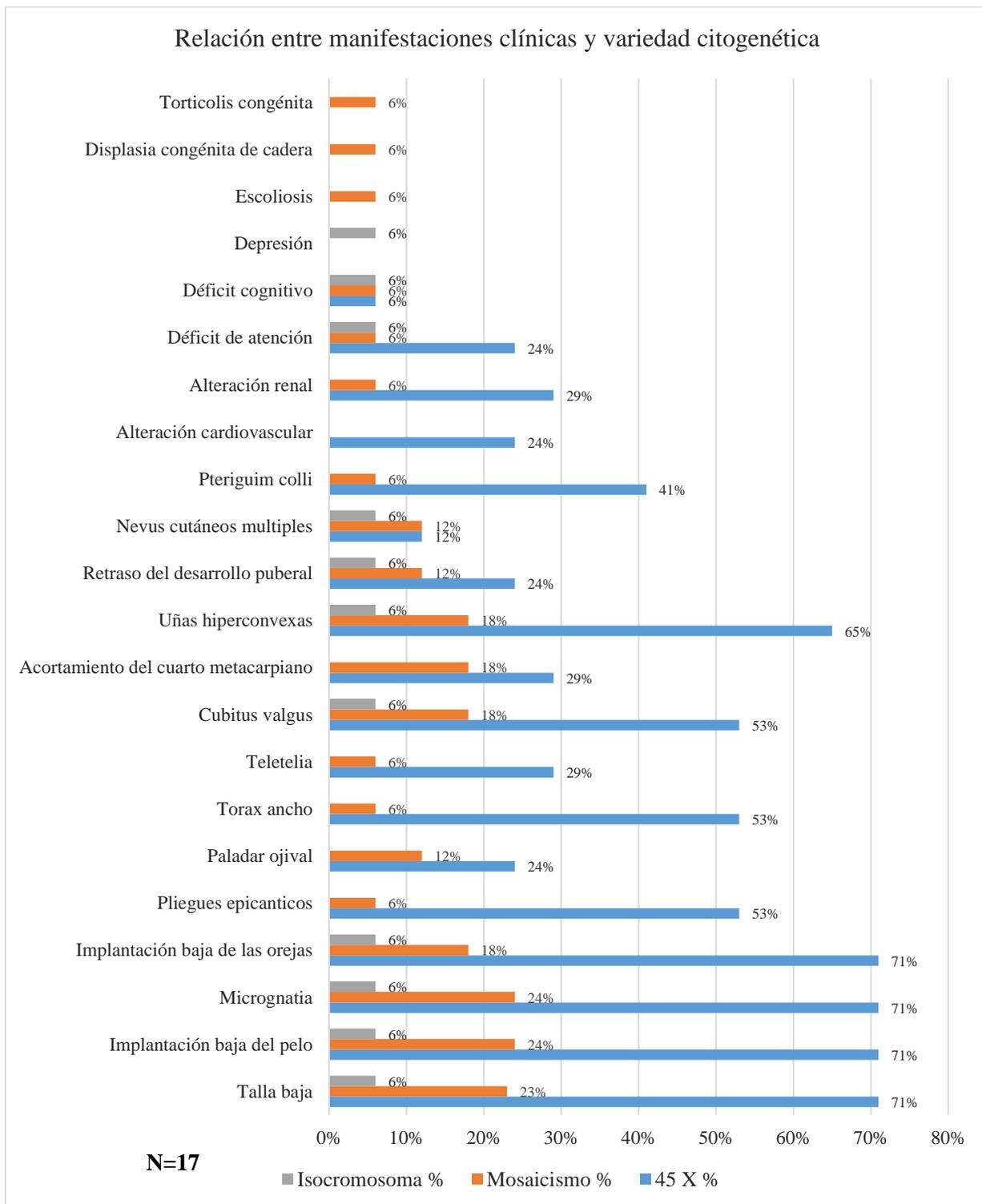
Características clínicas	45 X		Mosaicismo		Isocromosoma		Total	
	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%
Talla baja	12	71%	4	23%	1	6%	17	100%
Implantación baja del pelo	12	71%	4	24%	1	6%	17	100%
Micrognatia	12	71%	4	24%	1	6%	17	100%
Implantación baja de las orejas	12	71%	3	18%	1	6%	16	94%
Pliegues epicánticos	9	53%	1	6%	0	0%	10	59%
Paladar ojival	4	24%	2	12%	0	0%	6	35%
Torax ancho	9	53%	1	6%	0	0%	10	59%
Teletelia	5	29%	1	6%	0	0%	6	35%
Cubitus valgus	9	53%	3	18%	1	6%	13	76%
Acortamiento del cuarto metacarpiano	5	29%	3	18%	0	0%	8	47%
Uñas hiperconvexas	11	65%	3	18%	1	6%	15	88%
Retraso del desarrollo puberal	4	24%	2	12%	1	6%	7	41%
Nevus cutáneos múltiples	2	12%	2	12%	1	6%	5	30%
Pterigium colli	7	41%	1	6%	0	0%	8	47%
Alteración cardiovascular	4	24%	0	0%	0	0%	4	24%
Alteración renal	5	29%	1	6%	0	0%	6	35%
Déficit de atención	4	24%	1	6%	1	6%	6	35%
Déficit cognitivo	1	6%	1	6%	1	6%	3	18%
Depresión	0	0%	0	0%	1	6%	1	6%

Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Escoliosis	0	0%	1	6%	0	0%	1	6%
Displasia congénita de cadera	0	0%	1	6%	0	0%	1	6%
Torticollis congénita	0	0%	1	6%	0	0%	1	6%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 8: Relación entre las manifestaciones clínicas y variedad citogenética de pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



Fuente: Tabla 8.

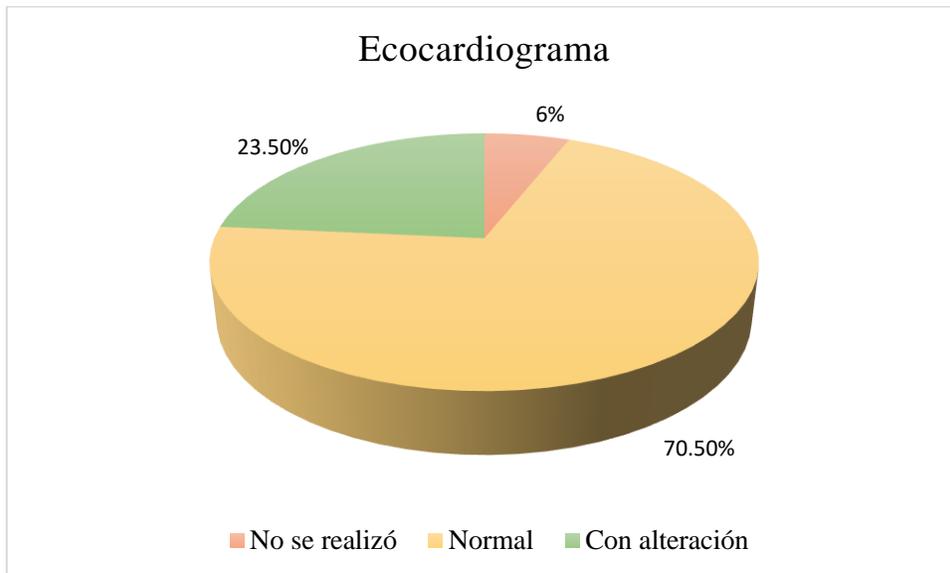
Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Tabla 9: Estudios realizados a las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Estudios realizados	Frecuencia	Porcentaje
Ecocardiograma		
No se realizó	1	6%
Normal	12	70.5%
Con alteración	4	23.5%
Total	17	100
Ultrasonido renal		
No se realizó	0	0%
Normal	11	64.7%
Con alteración	6	35.3%
Total	17	100%
Ultrasonido pélvico		
No se realizó	0	0%
Normal	1	6%
Hipoplasia órganos pélvicos	13	76.4%
Útero normal/ovarios ausentes o hipoplásicos	3	17.6%
Total	17	100%
Cariotipo		
45 X0	12	70.5%
Mosaicismo	4	23.5%
Isocromosomas	1	6%
Total	17	100%

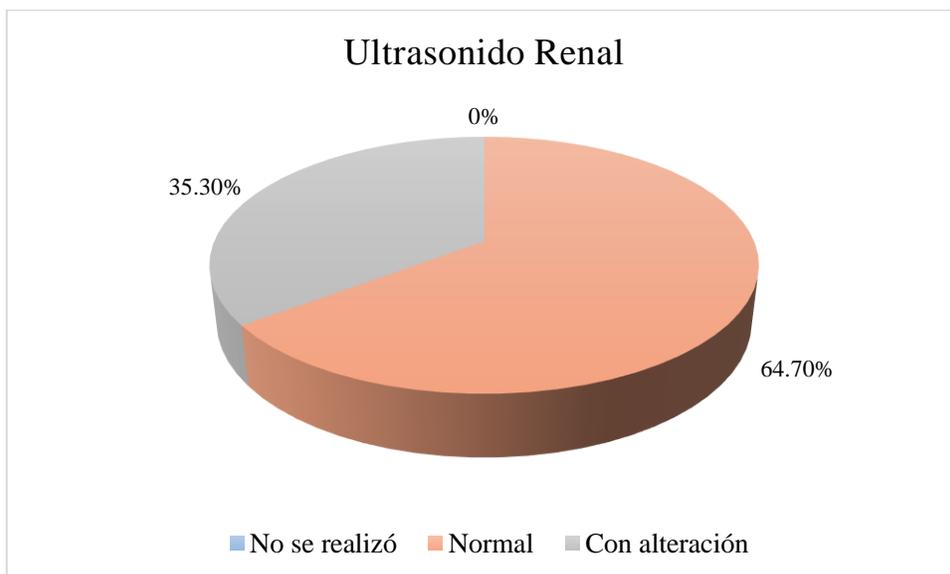
Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 9-a: Estudios realizados a las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



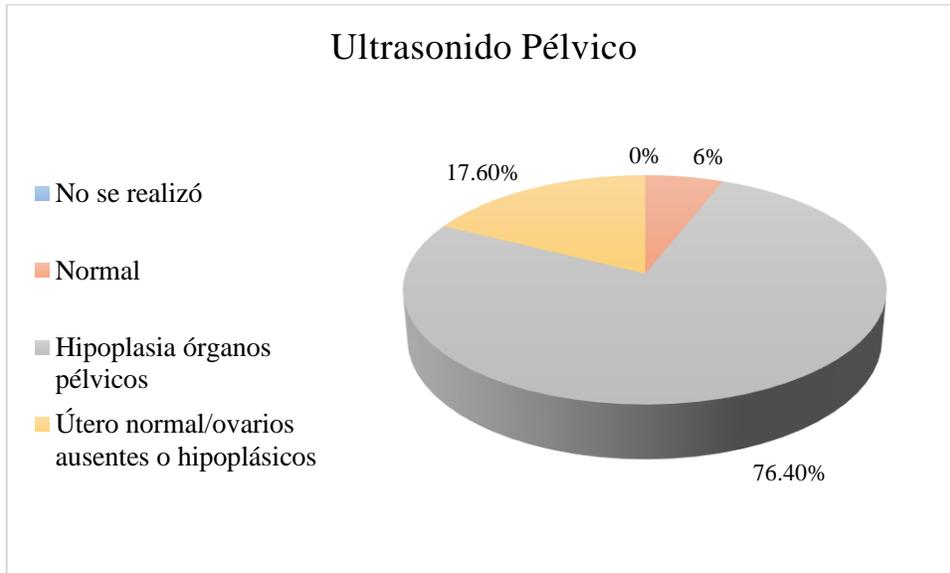
Fuente: Tabla 9

Gráfico 9-b: Estudios realizados a las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



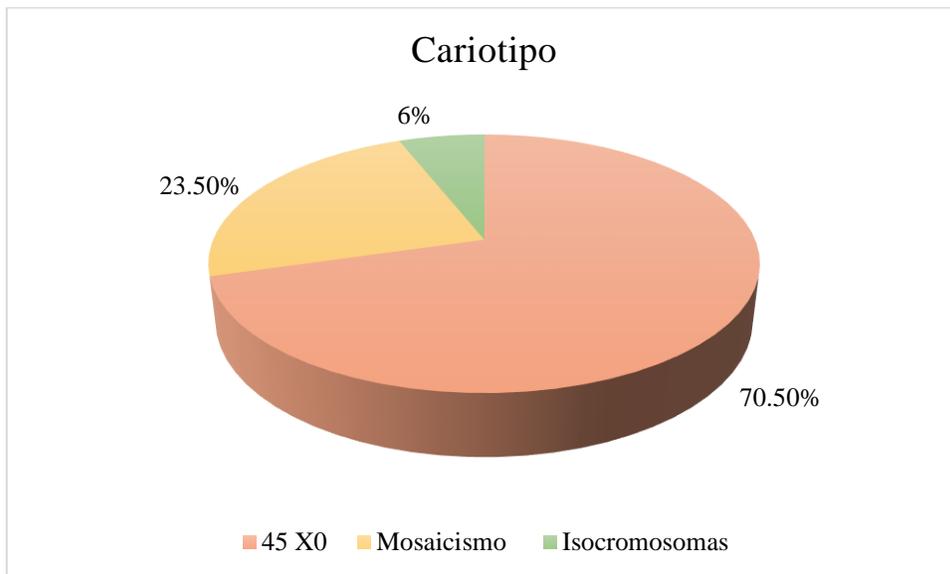
Fuente: Tabla 9

Gráfico 9-c: Estudios realizados a las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



Fuente: Tabla 9

Gráfico 9-d: Estudios realizados a las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



Fuente: Tabla 9

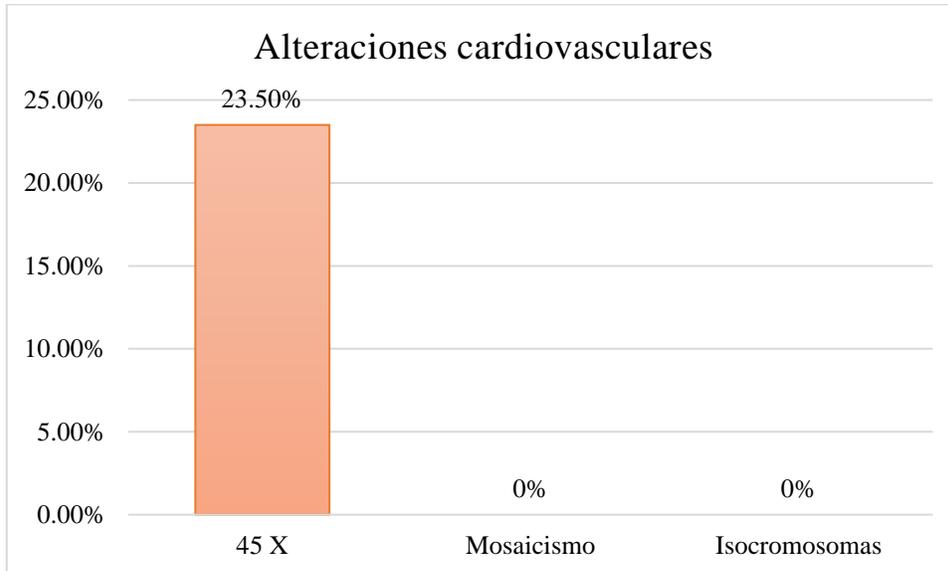
Correlación clínica y citogenética del Síndrome de Turner en pacientes atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020

Tabla 10: Relación entre complicaciones cardiovasculares y variedad citogenética de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Variedad citogenética	Alteraciones cardiovasculares	Porcentaje
45 X	4	23.5%
Mosaicismo	0	0%
Isocromosomas	0	0%
Total	4	23,5%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 10: Relación entre complicaciones cardiovasculares y variedad citogenética de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



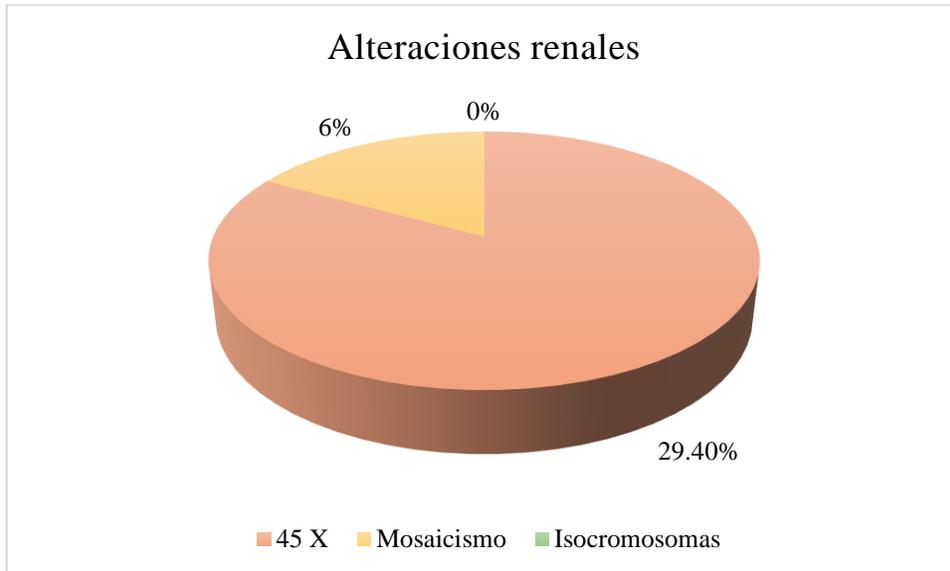
Fuente: Tabla 10

Tabla 11: Relación entre complicaciones renales y variedad citogenética de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.

Variedad citogenética	Alteraciones renales	Porcentaje
45 X	5	29.4%
Mosaicismo	1	6%
Isocromosomas	0	0%
Total	6	35.2%

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Gráfico 11: Relación entre complicaciones renales y variedad citogenética de las pacientes con síndrome de Turner atendidas en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" de enero del 2014 a diciembre del 2020.



Fuente: Tabla 11.