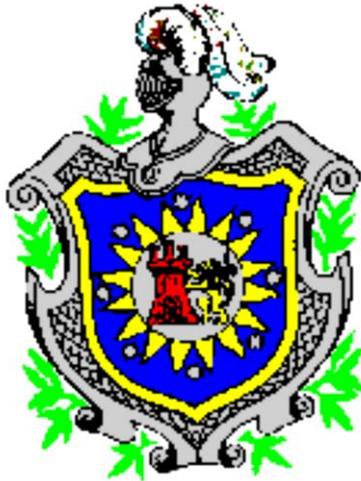


**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA
UNAN – MANAGUA**

**HOSPITAL INFANTIL MANUEL DE JESÚS RIVERA
“LA MASCOTA”**



TESIS PARA OPTAR A LA ESPECIALIDAD DE PEDIATRÍA

Tema:

”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”

Elaborado por:

Dra. Yahiris Valeska Baltodano Martínez.
Médico y Cirujano

Tutor:

Dr. Federico Narváez
Endocrinólogo Peditra
Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera “La Mascota”

Mayo 2017

AGRADECIMIENTO

Todo cuanto se desee en la vida se puede obtener con amor, perseverancia, esfuerzo y ayuda de Dios; es por ello que después de tanto empeño y dedicación he logrado culminar esta meta que me he trazado en la vida. Por ser este trabajo monográfico el fruto real de años de estudio y esfuerzo; doy mi agradecimiento a:

A Dios, por ser la luz que me guía en mi proceder diario, quien me da fuerza y sabiduría para vencer los obstáculos que se me presentan.

A mis padres y hermanas, por darme la vida, apoyarme y creer en mí, por su apoyo incondicional y afecto.

A mi tutor, por todo su apoyo, orientación y paciencia, durante la realización de este trabajo.

A todas aquellas personas colaboradoras que me brindaron consejos, información y ayuda ya que sin sus aportes no hubiese sido posible la realización de mi trabajo.

DEDICATORIA

Cuando al fin logre ver realizada esta meta tan importante en mi vida; después del enorme empeño empleado en la realización de este trabajo monográfico, quiero dedicarlo:

Primeramente a Dios, por ser mi guiador y luz en todo mi proceder, por ser el artífice principal de mi existencia y el motor que da a mi vida el impulso que necesito.

A mis padres y hermanas, por todo su apoyo incondicional.

A todos los niños y niñas, que con su inocencia y sonrisas, nos impulsan a trabajar cada día, por su bienestar y salud, para brindarles la mejor atención posible.

OPINIÓN DEL TUTOR

El presente trabajo científico titulado "Comportamiento clínico y epidemiológico del Síndrome de Turner en las pacientes atendidas en el Hospital Manuel de Jesús Rivera 'La Mascota' en el periodo de Enero del 2011 a Diciembre del 2016" que fue realizado por la Dra. Yahiris Valeska Baltodano Martínez, representa una válida contribución al seguimiento y manejo de las pacientes con síndrome de Turner. Nos da un panorama general sobre la patología y de la necesidad de dar un manejo multidisciplinario.

No dudo que este estudio monográfico será de suma importancia para mejorar el seguimiento de estas pacientes, teniendo en esta investigación como material de referencia tanto para médicos en formación como para los especialistas.

En la elaboración de dicho estudio la Dra. Baltodano cumplió con los requisitos metodológicos que se requieren, considero que respetó y se apegó a los principios éticos de la investigación.

Dr. Federico Narváez Quintero
Endocrinólogo Pediatra

RESUMEN

El síndrome de Turner se presenta en mujeres por la ausencia parcial o total de un cromosoma X. El desconocimiento de sus estadísticas en nuestro país es una de las causas que atrasa el correcto manejo. Por lo cual se realizó un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo con el objetivo de identificar el comportamiento clínico y epidemiológico del síndrome de Turner. Se estudiaron 40 pacientes que asistieron a la consulta entre el 2011 y 2016.

Los resultados del estudio indican un 40% en edades de 15 a 19 años, 35% escolaridad secundaria y 62.5% de Managua.

La característica clínica más frecuente fue la talla baja con el 97.5%, talla media de 138.95 cm. Las alteraciones cardiovasculares se presentaron en el 37.5% y las renales en un 30%, lo cual concuerda con la literatura revisada.

La sospecha diagnóstica más frecuente fue en las edades de 10 a 14 años y 15 a 19 años, con el 27.5%; con una edad media de 9 años, lo cual es un diagnóstico tardío pero coincide con lo que encontrado tanto en la literatura internacional como latinoamericana.

En el 50% de los casos las pacientes no fueron referidas y el 85% de la sospecha se hizo en este hospital. En el 60% se realizó ecocardiograma; el 65% se realizó ultrasonido renal; 82.5% se realizó ultrasonido pélvico. Sin embargo el 82.5%, no se realizaron el cariotipo.

Con respecto al manejo el 47.5% recibió terapia de reemplazo hormonal con estrógenos conjugados, el 12.5% recibió gestágenos orales, y el 5% recibió tratamiento con hormona del crecimiento. El 85% recibieron consultas por endocrinología, seguido por genética, con el 72.5%, y cardiología con un 60%. Lo cual refleja debilidades en el tratamiento y en el manejo multidisciplinario.

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.

ÍNDICE

	Páginas
♦ Introducción	1-2
♦ Antecedentes	3-4
♦ Justificación	5-6
♦ Planeamiento del Problema	7
♦ Objetivos	8
♦ Marco Teórico	9-19
♦ Material y Método	20-32
♦ Resultados	33-40
♦ Análisis y discusión	41-44
♦ Conclusiones	45
♦ Recomendaciones	46-47
♦ Referencia bibliográfica	48-49
♦ Anexos	50-75

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner es una rara enfermedad, producida por una condición genética que se presenta en mujeres por la ausencia parcial o total de un cromosoma X. Siendo el tipo más común la monosomía del cromosoma X, el cariotipo 45 XO, el cual representa aproximadamente el 40 al 60% de los cariotipos visto en linfocitos de sangre periférica (1). Los otros tipos de defectos de los cromosomas sexuales incluyen mosaicismo, isocromosomas, cromosomas en anillo y deleciones del brazo largo/corto (2). Se menciona que un 30% son mosaicos 45XO/46XX y en un 20% se presentan ambos X, pero uno de ellos está incompleto o alterado (3).

Se estima que aproximadamente ocurre en 1 de cada 2500 a 3000 recién nacidas vivas. Sin embargo, 99% de los casos de síndrome de Turner con cariotipo 45 XO terminan en aborto espontáneo (4). De hecho, el síndrome de Turner se implica en un 10% de las pérdidas acaecida durante el primer trimestre de gestación (3).

El fenotipo de las pacientes con síndrome de Turner varía y las posibilidades son numerosas, entre las principales características fenotípicas se mencionan la estatura baja, la disgenesia ovárica, las anomalías cardíacas, las malformaciones renales y los problemas neurocognitivos. Además ha sido descrito que presentan una baja densidad mineral ósea y con ello un mayor riesgo de fracturas (5).

Las anomalías anatómicas que se han relacionado con este síndrome, afectan a muchos sistemas fisiológicos y por eso son responsables de la reducción de la esperanza de vida de estas pacientes (6). Por lo cual, las consecuencias de un reconocimiento tardío de estas anomalías puede ser devastador.

Las variaciones en la anatomía cardiovascular, como la dilatación y la disección de la aorta, son factores importantes en su esperanza de vida reducida.

Tales casos han llevado a la necesidad de una identificación temprana y la vigilancia continua (7).

El diagnóstico es difícil de establecer ya que el médico no siempre reconoce el cuadro clínico a edades tempranas y al detectarlo no busca intencionadamente las comorbilidades asociadas (4)

ANTECEDENTES

La primera descripción de síndrome de Turner corresponde a Ullrich en 1930, documentado por Henry H. Turner en 1938 con siete casos con el síndrome, pero no fue hasta 1959 cuando C.E. Ford descubre su base genética (8).

Desde entonces se han realizados muchos estudios alrededor del mundo sobre este síndrome. Un estudio realizado en Dinamarca sobre prevalencia, incidencia, edad al momento del diagnóstico, y la mortalidad en el síndrome de Turner, publicado en 2006, en el cual estudiaron 781 casos desde 1970 hasta 2001, encontraron que la mortalidad aumentó para todos los tipos de cariotipos en comparación con la población general, pero fue mayor entre las mujeres con cariotipo 45 XO e isoXq. Hubo un aumento constante en la prevalencia, pero la incidencia no se modificó. La edad al momento del diagnóstico se distribuyó principalmente en tres períodos: menor de 1 año de edad (14,9%), durante la adolescencia (10-17 años con 33,2%) y durante la edad adulta (38,5%), con una edad mediana al diagnóstico de 15.1 años (9).

Otro estudio realizado en Gran Bretaña, sobre la mortalidad en mujeres con síndrome de Turner, publicado en 2008, en el cual estudiaron un total de 3,439 mujeres diagnosticadas entre 1959 y 2002, encontró que la mortalidad se elevó significativamente, siendo 3 veces mayor que en la población general; se elevó para casi todas las causas principales de muerte. Enfermedades del aparato circulatorio representaron el 41% de exceso de mortalidad. Otros factores importantes que contribuyeron a la mortalidad aumentada incluyeron anomalías cardíacas congénitas, diabetes, epilepsia, enfermedad hepática, enteritis y colitis no infecciosas, enfermedad renal y neumonía. Por lo cual concluyen que estos riesgos deben considerarse en el seguimiento y asesoramiento de las pacientes y añadir a las razones para el seguimiento continuo y de medidas preventivas (10).

En 2016, se publicó un estudio realizado en California sobre los efectos del síndrome de Turner, cariotipo 45 XO sobre los resultados obstétricos y neonatales,

se estudiaron embarazos con producto único desde 2005 a 2008, encontrando un total de 138 casos con diagnóstico prenatal de cariotipo 45 XO, de estos 22 tuvieron una anomalía cardíaca diagnosticada prenatalmente. En comparación con los embarazos no afectados, los afectados, tenían tasas más altas de parto prematuro (19,5 vs. 9,9%, $p = 0,001$), cesárea (44,2 vs. 30,2%, $p < 0,0001$) y pequeño para la edad gestacional (21,5 vs. 6,3%; $p < 0,0001$). Además la muerte neonatal fue 14,5 veces mayor en el grupo afectado (11).

Un estudio realizado en México en 2013, en donde se analizaron datos obtenidos de integrantes de la Asociación de síndrome de Turner de México A.C, en el cual se estudiaron a 45 pacientes de 2 a 42 años. La edad más frecuente en la que se realizó el diagnóstico fue entre los 6 y 12 años de edad, solamente el 50% fue diagnosticado durante los primeros 5 años. En más de 80% de los casos, el médico que realizó el diagnóstico fue un especialista. Las cardiopatías que con mayor frecuencia se presentaron fueron coartación de aorta (15,6%) y aorta bicúspide (8,9%). Solamente 3 de 45 participantes reportaron dislipidemia, con promedio de aparición a los 9 años de edad. De las enfermedades endócrinas, 4 de 45 mujeres reportaron tener hipotiroidismo y 3 de 45 hipertiroidismos. Con respecto al manejo la mayoría de las participantes, 73,3% recibió hormona de crecimiento en algún momento de su vida y en el grupo de mayores a 14 años, 70,3%, recibieron terapia hormonal de remplazo con estrógenos (3).

Otro estudio realizado en La Paz Bolivia, sobre las manifestaciones clínicas más frecuentes encontradas en pacientes con síndrome de Turner en el Instituto de Genética, de 1990 al 2004; encontraron que las más frecuentes son la baja talla con 77,8%, disgenesia gonadal con 61,1%, pterigium colli con 27,8%, displasia de pabellones auriculares con 33,3%. Además la edad de diagnóstico corresponde: menores de 5 años con 11,1%, entre 10 a 14 años 44,4%. Citogenéticamente el 72% fueron cariotipo 45 XO y 28% fueron mosaicos (12).

Hasta el momento en nuestro país, no existe ningún estudio relacionado con personas que padezcan el síndrome de Turner ni de sus enfermedades asociadas. Tampoco existen estadísticas nacionales sobre el número de mujeres que lo padecen.

JUSTIFICACIÓN

El síndrome de Turner se acompaña de varias anomalías anatómicas, entre las que se destacan las variaciones en el sistema cardiovascular. Además existe riesgo de osteoporosis y fracturas, por el riesgo aumentado de caerse debido a una alteración de la audición, un deterioro del equilibrio o una alteración de la visión. Otra de las principales preocupaciones de estas pacientes es la falta de pubertad y la infertilidad, lo cual afecta directamente su salud sexual y reproductiva, afectando así su calidad de vida.

Por otro lado, el seguimiento inadecuado a pesar de las directrices estrictas y claras de estas pacientes sigue siendo un problema en el sistema de atención de salud en muchos países. Este trastorno raro requiere un enfoque multidisciplinario de profesionales experimentados.

Debido a la pequeña incidencia de este trastorno, descubrir sus comorbilidades es un reto que requiere una estrecha colaboración de varias especialidades como la genética, la pediatría, la ginecología y la obstetricia, la endocrinología, la cardiología, la gastroenterología, la otorrinolaringología, la oftalmología y otras.

Todo lo anterior, sumado a las alteraciones fenotípicas y anatómicas, repercute en la calidad y esperanza de vida de estas niñas. Por lo cual es vital hacer un diagnóstico temprano de la misma, así como un reconocimiento oportuno de las comorbilidades que las acompaña. Para poder darle un manejo adecuado tanto en el ámbito físico como social y psicológico.

Sin embargo el diagnóstico temprano no es sencillo, pues en muchas de estas pacientes no se descubren los rasgos fenotípicos a edades tempranas, y al hacerlo puede que no se busque intencionadamente las comorbilidades asociadas.

La situación actual de las pacientes con síndrome de Turner en Nicaragua se desconoce debido a que hasta la fecha no se ha realizado ningún estudio en dicha

población. Dicho de otro modo, no contamos con ningún estudio ni estadísticas nacionales que nos reflejen la situación de las niñas con síndrome de Turner en nuestro país. De esta forma no se pueden crear estrategias de intervención ni de manejo enfocados en mejorar la atención de estas niñas, en las cuales un diagnóstico tardío afecta su esperanza y calidad de vida. De ahí radica la importancia de la realización de estudios sobre el síndrome de Turner en nuestro país.

Por todo lo antes expuesto, ha sido planteado investigar sobre el comportamiento clínico y epidemiológico del síndrome de Turner que padecen las pacientes atendidas en la consulta de endocrinología y genética del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota".

Y de esa forma crear una pauta para que se creen y empleen técnicas de intervención y manejo por parte de las autoridades de salud; dentro de las que se debe considerar la creación de normas nacionales de diagnóstico y abordaje para el síndrome de Turner. Así como crear una base para futuros estudios a nivel nacional.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Son varios los motivos que demuestran la necesidad de prestar atención a los problemas de salud poco frecuentes, entre los que se destacan trastornos genéticos como el síndrome de Turner. La literatura internacional hace hincapié en mencionar que un diagnóstico tardío repercute en la esperanza y calidad de vida de estas niñas.

Por otra parte, el desconocimiento de las estadísticas del síndrome de Turner en nuestro país es una de las causas que atrasa la correcta intervención y diagnóstico temprano en los servicios de salud. Por lo cual me he planteado la siguiente pregunta de investigación.

Pregunta de investigación:

¿Cuál es el comportamiento clínico y epidemiológico del síndrome de Turner de las pacientes atendidas en la consulta externa de endocrinología y/o genética del Hospital Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el período de Enero del 2011 a Diciembre del 2016?

OBJETIVOS

Objetivo General:

- Identificar el comportamiento clínico y epidemiológico del síndrome de Turner en las pacientes atendidas en la consulta externa de endocrinología y/o genética del Hospital Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el período de Enero del 2011 a Diciembre del 2016.

Objetivos Específicos:

- Describir las características socio demográficas de las pacientes en estudio
- Identificar las características clínicas, antecedentes familiares y enfermedades asociadas más frecuentes que padecen las pacientes en estudio.
- Mencionar la forma de diagnóstico y manejo de la enfermedad en las pacientes en estudio.

MARCO TEÓRICO

Definición:

El síndrome de Turner es una enfermedad producida por una condición genética que se presenta en mujeres por la ausencia parcial o total de un cromosoma X, siendo el resultado de la monosomía del cromosoma X, ya sea parcial o total. El tipo más común es la monosomía del cromosoma X, el cariotipo 45 XO, el cual representa aproximadamente el 40 al 60% de los cariotipos vistos en linfocitos de sangre periférica (1). Los otros tipos de defectos de los cromosomas sexuales incluyen mosaicismo, isocromosomas, cromosomas en anillo y deleciones del brazo largo/corto (2).

Tan solo un 50% de estos pacientes se englobarían en el denominado síndrome de Turner clásico o con cariotipo 45 XO, un 30% son mosaicos 45XO/46XX y en un 20% se presentan ambos X, pero uno de ellos está incompleto o alterado: bien en forma de isocromosomas, cromosoma X en anillo o bien deleciones. Aquellos pacientes con síndrome de Turner clásico presentan fenotipos más notorios desde el nacimiento, lo que supone su diagnóstico habitualmente en el periodo neonatal. Los mosaicos pueden pasar desapercibidos. Es difícil establecer una correlación genotipo-fenotipo, especialmente en casos de mosaicismo, debido a la imposibilidad de conocer la carga genética exacta en la globalidad de los tejidos diana. Se sabe que la ausencia de los brazos cortos del cromosoma X se asocia a talla baja y fenotipo turneriano notable. Por el contrario, la falta de brazos largos se relaciona con más incidencia de disgenesia gonadal y menos estigmas físicos, incluyendo la talla baja (3). A nivel psicológico existe cierto imprinting, de tal manera que aquellas pacientes con deleción en el X paterno presentan mejores puntuaciones en lenguaje verbal, mientras que aquellas en las que el X materno se encuentra ausente son más propensas a padecer autismo y alteraciones del lenguaje. Incluso hay estudios que relacionan la presencia del cariotipo 45 XO clásico y el isocromosoma con el doble de mortalidad frente a otros cariotipos.

Epidemiología:

La prevalencia se estima en torno a 1 cada 2500 a 3000 recién nacidas vivas, aunque hoy se conoce que los fetos con cariotipo 45 XO suponen un 2% de las concepciones, siendo un 99% abortos espontáneos y un 1% aquellos que sobrevivirían. De hecho, el síndrome de Turner se implica en un 10% de las pérdidas acaecidas durante el primer trimestre de gestación (3).

Características Clínicas:

1. Perinatal:

Durante el embarazo es posible encontrar signos de sospecha de síndrome de Turner, especialmente en aquellas pacientes con cariotipo 45 XO. Entre ellos tenemos el crecimiento intrauterino retardado, malformaciones cardíacas, renales y aquellas debidas a malformación de los vasos linfáticos: aumento del pliegue nuchal, hidrops fetal, y el clásico higroma quístico a nivel nuchal.

Es habitual que nazcan con 2 a 3 cm menos de lo estimado para su edad gestacional, así como con peso bajo (unos 500 g menos). Es típico el linfaedema distal y algunos rasgos ya pueden apreciarse al nacimiento, tales como paladar arqueado, cuello alado, orejas y cabello de implantación baja, mamilas separadas y uñas displásicas. En este punto es preciso descartar malformaciones asociadas, en particular las cardíacas. La luxación congénita de caderas también es más frecuente (3).

2. Infancia:

El diagnóstico del síndrome de Turner en Pediatría se realiza fundamentalmente en el contexto de talla baja e infantilismo sexual debido a disgenesia gonadal. Otros hallazgos son:

- *Musculo-esquelética:* Talla corta, cuello corto, proporción anormal de segmento superior/inferior, cubitus valgus, metacarpianos cortos, deformidad de Madelung, escoliosis, genu valgus, micrognatia y paladar ojival, mamilas hipoplásicas y muy separadas.
- *Obstrucción linfática:* Pterigium colli, implantación baja de cabello, edema de manos y pies, displasia de las uñas, dermatoglifos característicos.

- *Defectos de células germinales:* Fallo gonadal y Infertilidad.
- *Otras anomalías:* Cardiovasculares, renales, nevus pigmentados, ptosis, estrabismo y defectos de audición.
- *Anomalías asociadas:* Tiroiditis de Hashimoto, hipotiroidismo, alopecia, vitiligo, anomalías gastrointestinales, intolerancia a los hidratos de carbono (3).

Talla baja:

La talla baja es el hallazgo más frecuente de las pacientes con síndrome de Turner. Por ello es un diagnóstico a tener en cuenta en niñas con talla baja en edad pediátrica. Desde el nacimiento, estas pacientes ya presentan una longitud 2 a 3 cm inferior a lo establecido. La velocidad de crecimiento se enlentece en los tres primeros años de vida, siendo la talla inferior al percentil 3 aproximadamente en un 75% de las afectas a los 3,5 años. Ello se intensifica en la época de la pubertad, al no presentar el estirón causado por las hormonas sexuales. Así, la talla final en pacientes sin terapia hormonal se estima en torno a 142 cm (20 cm inferior a lo normal), aunque también influyen la talla media parental, especialmente la materna, y el grado de mosaicismo (3).

El hipocrecimiento en este síndrome es multifactorial. La mayor influencia la ejerce el gen SHOX localizado en la región pseudoautosómica del cromosoma X (porción distal del Xp22.2). Este gen se ha involucrado en algunas tallas bajas familiares, en la discondroosteosis de Leri-Weill y en la displasia mesomélica de Langer. Es por ello que, para algunos autores, el síndrome de Turner es una displasia ósea, donde la alteración del SHOX condicionaría el hipocrecimiento sobre todo a nivel mesomélico, cubitus valgus, deformidad de Madelung, genu valgus, acortamiento de metacarpianos (sobre todo el cuarto: signo del puño) y metatarsianos, ensanchamiento de falanges distales, paladar ojival, micrognatia, escoliosis en 10% de los casos (3).

Disgenesia gonadal: infantilismo sexual:

Hacia la semana 18 de la gestación comienza la apoptosis de las células germinales en el ovario, con sustitución progresiva por tejido conectivo.

Aproximadamente el 76% de las niñas con mosaicismos y el 26% de las que tienen cariotipo 45 XO presentan ovarios detectables, aunque la falta del cromosoma X acelera la desaparición de las células germinales, de forma que a los dos años no existen prácticamente oocitos y evolutivamente aparecen "cintillas" gonadales.

Por ello, un 90% de los síndromes de Turner presentarán insuficiencia ovárica, con falta de aparición de caracteres sexuales secundarios, amenorrea primaria e infertilidad en la época puberal. No hay que confundir la aparición de pubarquia con pubertad en estas pacientes, puesto que depende de los esteroides suprarrenales.

No obstante, aquellas niñas con masa residual ovárica funcionante pueden presentar telarquia: un 10-15% de las niñas con cariotipo 45 XO y hasta un 30% de los mosaicos pueden presentar pubertad espontánea, que no suele superar el estadio II-III de Tanner. Un 10 a 15% pueden menstruar e incluso un 2 a 5% pueden quedarse embarazadas, siendo embarazos de alto riesgo debido a la hipoplasia de genitales internos (hipoestrogenizados), a alteraciones cardiovasculares y a una mayor tasa de abortos y malformaciones.

Es primordial una terapia hormonal sustitutiva en el momento adecuado para garantizar una adecuada feminización y adaptación social, un pico de masa ósea suficiente sin condicionar un adelanto en el cierre de fisis, mejorar la función cognitiva y evitar el síndrome metabólico derivado del fallo ovárico precoz de estas pacientes (3).

Enfermedades Asociadas:

1. Sistema cardiovascular:

Las variaciones en la anatomía cardiovascular de los pacientes con síndrome de Turner son factores importantes en su esperanza de vida reducida. Estudios previos han estimado que la prevalencia de anomalías cardiovasculares en estos pacientes a ser de aproximadamente 23 a 45% (6).

Sin embargo, el trabajo más reciente, con la ayuda de una tecnología más avanzada, ha demostrado que el número podría ser mayor. En su examen de las

99 mujeres con síndrome de Turner, Mortensen y colaboradores, encontraron que aproximadamente el 70% tenía al menos una anomalía estructural de la aorta torácica o las porciones proximales de las ramas del cayado aórtico (13). Del mismo modo, Lee y colaboradores utilizaron la tomografía computarizada multi detector para revelar anomalías cardiovasculares en el 65% de los pacientes con síndrome de Turner en su muestra (14). De estas anomalías, el alargamiento del arco aórtico transverso (ETA) fue la más común y la válvula aórtica bicúspide es la anomalía valvular más común asociado con síndrome de Turner.

Las lesiones no valvular:

EL alargamiento del arco aórtico transverso se produce en casi la mitad de todas las pacientes con síndrome de Turner. A veces se hace referencia como "seudo coartación,". El alargamiento del arco aórtico transverso se dice que está presente cuando el origen de la arteria subclavia izquierda se encuentra posterior a la tráquea. También es característico de esta variante es el aspecto más aplanada del arco con el pandeo de la curvatura menor. Esto difiere de la verdadera coartación en que no hay una verdadera reducción de la luz, ni hay gradientes de presión o circulación colateral (6).

Se ha reportado una prevalencia del 49% de alargamiento del arco aórtico transverso entre los pacientes con síndrome de Turner, mientras que Mortensen y colaboradores lo encontraron en el 47% de sus pacientes con síndrome de Turner (13). Esta irregularidad parece ser bastante específica para pacientes con este síndrome, ya que no se encuentra en ninguno de los sujetos sin el síndrome de Turner en ninguno de los estudios.

Arco aórtico bovino, aunque es un nombre inapropiado, se ha utilizado para describir la variante del arco aórtico en la que el tronco braquiocefálico y la parte de la arteria carótida común izquierda del mismo origen. Se observó este origen común de las dos principales ramas de cabeza y cuello en el 29% de los pacientes con síndrome de Turner. Sin embargo, no hubo diferencia estadísticamente significativa en la prevalencia del arco aórtico bovino entre pacientes con síndrome de Turner y los controles normales (6).

La asociación entre el síndrome de Turner y coartación de la aorta hace tiempo se ha establecido. El estrechamiento concéntrico de la luz aórtica conduce al desarrollo de los gradientes de presión a través de la lesión, con la posibilidad de que las colaterales arteriales se convierten en un desvío de la sangre oxigenada para viajar a los segmentos inferiores del cuerpo. En pacientes con síndrome de Turner, la prevalencia de la coartación de la aorta es de entre 12% y 14% (6).

Curiosamente, todos los pacientes con síndromes de Turner estudiados por Ho y colaboradores que tenía la coartación de la aorta también tenían un alargamiento del arco aórtico transverso. Lo contrario no es cierto en este estudio; sólo el 24% de los pacientes con una alargamiento del arco aórtico transverso también tenía la coartación de la aorta. También fue notable que el número de casos de coartación fuera estadísticamente significativamente mayor que en los controles sin síndrome de Turner. Por otra parte, una asociación entre la coartación aórtica y la disección temida ha sido mencionada por muchos (15).

La arteria subclavia derecha aberrante (ARSA), hipoplasia del arco aórtico y la dilatación aórtica se encuentran entre las anomalías arteriales detectadas en mujeres con síndrome de Turner. Esta anomalía se observa en aproximadamente el 8% de las mujeres con síndrome de Turner.

La hipoplasia del arco aórtico, describe a los pacientes cuyo arco aórtico mostró un severo estrechamiento y acortamiento, pero que no encajan en la definición de la coartación. Este estaba presente en 2% de las pacientes con síndrome de Turner. Finalmente, se encontró que la aorta puede ser significativamente más dilatada en pacientes con síndrome de Turner que en los controles, en dos lugares, en particular: El segmento del arco justo proximal a la arteria subclavia izquierda, y el istmo justo distal a la arteria subclavia izquierda (13).

Las aberraciones del sistema venoso también se han documentado. La vena cava superior izquierda persistente se ha observado en 5 a 13% de los pacientes con síndrome de Turner, mientras que un retorno venoso pulmonar anómalo parcial se ha observado en aproximadamente 13%.

Las lesiones valvulares:

Anomalías en las válvulas aórticas constituyen la gran mayoría de las lesiones valvulares observadas en el síndrome de Turner. La variante más comúnmente observado es la válvula aórtica bicúspide, se informó en el 13 a 27% de las pacientes con síndrome de Turner. Las válvulas aórticas parcialmente fusionadas y las unicúspides se observaron en 12% y 1% de las pacientes con síndrome de Turner, respectivamente. En los grupos con válvulas aórticas bicúspides y parcialmente fusionadas, las cúspides fusionadas eran más comúnmente la derecha y la izquierda (92%), y menos comúnmente la derecha y no coronaria (6).

2. Sistema neurológico:

Muchos autores han reportado diferencias en las estructuras neuroanatómicas entre pacientes con síndrome de Turner y sus homólogos de desarrollo típico. Algunos incluso han propuesto que estas diferencias morfológicas explican las diferencias en el nivel de funcionamiento entre el síndrome de Turner y los sujetos con sus homólogos de desarrollo típico. Aunque no parece haber ninguna diferencia estadísticamente significativa, en todo el volumen de la materia gris del cerebro entre ambos, esto no es cierto para algunas áreas neuroanatómicas específicas. Estructuras que se encuentran con mayor frecuencia que difieren son la amígdala, regiones del hipocampo, las regiones y las regiones parietales fronto-temporal (6).

Generalmente, las diferencias en el hemisferio izquierdo tienden a ser más pronunciados que los de la derecha. Además de las estructuras listadas, un cuarto del volumen del ventrículo es también mayor en el síndrome de Turner que en los sujetos con sus homólogos de desarrollo típico (6).

3. Sistema genitourinario:

Algunas fuentes informan de la prevalencia de la malformación renal en pacientes con síndrome de Turner puede ser tan alta como 73%. Sin embargo, según los estudios más recientes, esta estadística se sitúa entre el 29 y el 38%.

Los riñones en herradura, el doble sistema colector y las anomalías renales de rotación y posicionales son algunas de las anomalías más comúnmente observadas. Los riñones en herradura se producen en 7 a 20% de las pacientes con síndrome de Turner. Por el contrario, el síndrome de Turner es el síndrome más común en pacientes con riñones en herradura, y está presente en el 4% de los niños y adultos jóvenes con riñón en herradura. Los sistemas de doble colectores pueden referirse a duplicado de la pelvis renal o los uréteres, y se producen en menos del 10% de las mujeres con síndrome de Turner. La mala rotación, agenesia, quistes renales, vasos aberrantes, obstrucción ureteral, uréter retrocava y dilataciones del sistema colector, también han sido reportados en pacientes con síndrome de Turner (6).

Las anomalías ováricas son comunes en pacientes con síndrome de Turner. Hasta el 90% de los pacientes experimentan insuficiencia ovárica. Además en el volumen del ovario también se ve reducido. Esta disminución en el volumen fue más pronunciada en pacientes cuya pubertad tuvo que ser inducida (6).

4. Alteraciones otorrinolaringológicas, cráneo-faciales y esqueléticas:

Los defectos de la cabeza y el cuello forman otro brazo del fenotipo síndrome de Turner, y algunos de ellos tienen una gran importancia clínica. Makishima y colaboradores exploraron estos defectos en 91 mujeres con síndrome de Turner. Ellos encontraron que 91% de sus pacientes tenían una o más anomalías cráneo-faciales externas. Los defectos fueron anomalías del pabellón auricular, implantación baja de las orejas, pterigium colli, micrognatia o implantación baja del cabello (16).

Las anomalías otorrinolaringológicas eran aún más comunes, con el 99% de los sujetos que poseen uno o más de los siguientes: otitis media crónica o recurrente; paladar dismórfico; o la pérdida de audición neurosensorial.

La otitis media recurrente, con experiencia en aproximadamente un 76% de los sujetos con síndrome de Turner, se cree que resulta de la interacción entre la anatomía anormal (por el pabellón auditivo, trompa de Eustaquio, el orificio de trompas, y la mandíbula) y un sistema inmune deficiente. La prevalencia de la

pérdida auditiva neurosensorial en pacientes con síndrome de Turner es de aproximadamente 58 a 63%, mientras que el de la pérdida de audición conductiva es alrededor del 44%, y se explica por infecciones del oído medio ya que la pérdida y la otitis media crónica o recurrente de la audición en los mismos pacientes son comunes. Disparidades morfométricas también se han observado en los canales semicirculares.

Las prevalencias de baja línea del pelo posterior, paladar dismórfico, pterigión colli, implantación baja de las orejas y micrognatia son 73%, 68%, 38%, 37% y 24%, respectivamente. La línea del pelo posterior baja y pterigión colli son típicos de síndrome de Turner y se ha informado en otras publicaciones que se produzcan con mayor frecuencia, hasta el 85% y 60%, respectivamente.

Otras anomalías esqueléticas observadas son las costillas cervicales, metacarpianos cortos, genu valgus, mesomelia, y la deformidad de Madelung. En el embrión, el gen SHOX se expresa en las vías de desarrollo de los miembros superiores e inferiores, especialmente en los codos y las rodillas, así como los dos primeros arcos faríngeos. Estos arcos se convierten en el maxilar, mandíbula, y algunas de las estructuras óseas del oído externo y medio. Muchas de estas estructuras poseen la morfología anormal en pacientes con síndrome de Turner (6).

Diagnóstico:

En la literatura internacional mencionan que la mayoría de los casos el diagnóstico de síndrome de Turner se hace en el nacimiento o en la primera infancia, especialmente cuando los síntomas patognomónicos como linfaedema se presentan. Pero todavía queda casos con diagnóstico tardío, con un 38% se diagnostica en adulto (17).

El diagnóstico lo sugieren las diversas características clínicas que se han descrito anteriormente. Cuando se sospecha el diagnóstico de síndrome de Turner, debe realizarse el cariotipo y otras pruebas especiales para buscar las alteraciones que se producen.

Genética:

La monosomía parcial o total del cromosoma X sucede por una incompleta disyunción en la gametogénesis, o pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto. Habitualmente, los cromosomas de los progenitores son normales, siendo este trastorno de aparición esporádica con un riesgo mínimo de recurrencia en la descendencia. Generalmente, el cromosoma X materno es el que permanece íntegro en dos tercios de los casos. Se desconocen los factores de riesgo para su aparición, siendo la edad materna un factor independiente (3).

Estudios:

Para completar el diagnóstico, se recurre a pruebas complementarias como radiografías de muñeca y mano (se verifica la edad ósea, la longitud del hueso metacarpiano y la disposición de los huesos de la muñeca). Por otra parte, se realizan análisis hormonales, generalmente para comprobar que la tiroides y las gónadas funcionan con normalidad. También deben realizarse exploraciones cardiológicas y auditivas y ecografías renales y pélvicas.

Manejo:

1. Uso de hormona de crecimiento:

La estatura baja es el hallazgo más frecuente en las mujeres con síndrome de Turner. El retraso del crecimiento ya está presente en el útero y causa un fracaso del crecimiento durante la primera infancia. El retraso del crecimiento empeora durante la pubertad.

Para superar el retraso del crecimiento en pacientes con síndrome de Turner, se necesitan dosis mayores de hormona de crecimiento (45-50 mcg / kg / día) que inducen niveles "acromegálicos" de IGF-1. Debido a las dosis más altas el seguimiento más cercano es importante debido a los posibles efectos secundarios.

La edad óptima de inicio no está bien asignada todavía. La mayoría de los médicos la empiezan cuando la altura cae por debajo del percentil 5 en la gráfica

de crecimiento, en la mayoría de los casos ocurre cuando la niña tiene un promedio de 9 años de edad.

A pesar de una dosis óptima de hormona de crecimiento utilizada, existen algunos casos de ineficiencia de este tratamiento. Datos recientes muestran que la adición de oxandrolona (Ox), un esteroide anabólico sintético, parece aumentar la altura final (17).

2. Terapia de reemplazo de hormonas sexuales:

Los objetivos de la terapia de reemplazo hormonal (TRH) en las niñas con síndrome de Turner son normalizar los niveles de hormonas sexuales, para mejorar el desarrollo de las características sexuales secundarias, incluyendo el tamaño y forma de los senos, tamaño y forma del útero para una posible función reproductiva, para asegurar el crecimiento óseo y la mineralización, para mejorar el desarrollo cardiovascular y cerebral.

Existe un consenso internacional para inducir la pubertad alrededor de los 12 años de edad que coincide con la pubertad normal para evitar problemas sociales relacionados con la pubarquía tardía.

La elección del tratamiento puede ser estrógenos naturales orales o transdérmicos. Los gestágenos se añaden por lo menos dos años después de iniciar el estrógeno o hasta que se produce un sangrado de ruptura para asegurar el desarrollo normal del seno y del útero en las niñas (17).

3. Uso de Calcio y salud ósea:

Las medidas para prevenir la osteoporosis y las fracturas en las pacientes con síndrome de Turner deben iniciarse en la infancia. Lograr una densidad ósea óptima es de importancia crítica para la prevención de la fractura. Basándose en las guías recientes, una ingesta oral de calcio de 1200-1500 mg por día, la suplementación y la actividad física regular se recomiendan para todas las niñas y mujeres con síndrome de Turner durante la vida útil también (17).

MATERIAL Y MÉTODO

Tipo de estudio:

El tipo de estudio es descriptivo, cuyo diseño es transversal y retrospectivo.

Universo:

El universo está constituido por todos los pacientes atendidos en el Hospital Manuel de Jesús Rivera "La Mascota".

Población de estudio:

La población de estudio está constituida por todos los pacientes que fueron atendidos en la consulta externa de endocrinología y/o genética del Hospital Manuel de Jesús Rivera "La Mascota", en el período de Enero del 2011 a Diciembre del 2016.

Muestra:

Tamaño de la muestra:

Se estudiaron todas las pacientes con sospecha diagnóstica de síndrome de Turner atendidas en la consulta externa de endocrinología y/o genética del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el período descrito. Correspondiendo a un total de 40 pacientes, las cuales fueron atendidas en el período de estudio.

Criterios de Inclusión:

- Pacientes que fueron atendidas en la consulta externa de endocrinología y/o genética en dicho período de estudio, con la sospecha diagnóstica de síndrome de Turner.
- Pacientes del sexo fenotípico femenino.

Criterios de Exclusión:

- Pacientes que asistieron a la consulta de endocrinología y/o genética con otra sospecha diagnóstica.
- Pacientes del sexo fenotípico masculino.
- Pacientes con expedientes clínicos incompletos.

Matriz de Operacionalización de variables:

• **Objetivo general:**

Identificar el comportamiento clínico y epidemiológico del síndrome de Turner en las pacientes atendidas en la consulta externa de endocrinología y/o genética del Hospital Manuel de Jesús Rivera "La Mascota" en el período de Enero del 2011 a Diciembre del 2016

• **Objetivos específicos:**

Objetivo específico n° 1: Describir las características socio demográficas de las pacientes en estudio.

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Edad	Tiempo transcurrido a partir del nacimiento.	Días, meses o años	0-28 días 29 días - 11 meses 1 año 2 a 4 años 5 a 9 años 10 a 14 años 15 a 19 años 20 a 34 años	Cuantitativa	Nominal

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Sexo Fenotípico	Conjunto de características fenotípicas que definen el género de cada paciente	Genero	Femenino Masculino	Cualitativa	Nominal
Escolaridad	Grado académico según los conocimientos que ha adquirido.	Último grado aprobado	Ninguno Preescolar Primaria Secundaria Universidad	Cualitativa	Ordinal
Religión	Creencias de las personas a una divinidad, según su ideología.	-	Ninguna Católico Evangélico Otras No consignado	Cualitativa	Nominal
Procedencia	Lugar de origen o donde habita una persona.	-	Urbano Rural	Cualitativa	Nominal
Departamento de Procedencia	Departamento de origen o donde habita una persona.	-	Managua, Masaya, Granada, Rivas, Bluefields, Carazo, Estelí, Chontales	Cualitativa	Nominal

- **Objetivo específico n° 2:** Identificar las características clínicas, antecedentes familiares y enfermedades asociadas más frecuentes que padecen las pacientes en estudio.

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Alteraciones clínicas	Alteraciones anatómicas características del síndrome de Turner presentes en algún momento de la vida de las pacientes	<p><i>Crecimiento</i></p> <p>-Talla baja</p> <p><i>Función intelectual:</i></p> <p>-Déficit cognitivo</p> <p><i>Cráneo-faciales:</i></p> <p>-Cara triangular</p> <p>-Microcefalia</p> <p>-Frente prominente</p> <p>-Puente nasal deprimido</p> <p>-Displasia de pabellones auriculares</p> <p>-Implantación baja de los pabellones auriculares.</p> <p>-Pliegues epicánticos.</p> <p>-Ptosis palpebral.</p> <p>-Hipertelorismo.</p>	Presente Ausente	Cualitativa	Nominal

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
		<ul style="list-style-type: none"> -Microftalmo. -Exoftalmo. -Micrognatia. -Paladar arqueado. -Paladar hendido. <i>Cuello:</i> -Pterigium colli. -Cuello corto. -Implantación baja de cabello. <i>Tórax:</i> -Tórax en escudo. -Teletelia. <i>Esqueléticas:</i> - Cubitus valgus. -Acortamiento de metacarpianos y metatarsianos. - Braquidactilia. -Escoliosis. -Pie cavo. -Pie plano. <i>Urogenital:</i> -Retraso puberal. - Alteración renal 			

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
		<p><i>Alteración cardiovascular.</i></p> <p><i>Otras:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> -Nevos Pigmentados. -Linfaedema congénito. -Alteraciones ungueales. -Alteraciones auditivas 			
Talla	Talla medida en cm	centímetros	-	Cuantitativa	Nominal
Alteraciones cardiovasculares	Alteraciones cardiovasculares presentes en algún momento de la vida de las pacientes.	<ul style="list-style-type: none"> -Coartación de la aorta -Foramen oval permeable. -Comunicación interauricular. -Persistencia del ductos arterioso. -Tetralogía de Fallot. -Estenosis mitral. -Válvula mitral en paracaídas. 	Presente Ausente	Cualitativa	Nominal

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
		<ul style="list-style-type: none"> -Insuficiencia tricúspide. -Insuficiencia aortica. -Insuficiencia mitral. - Dextrocardia. -Otras. 			
Alteraciones renales	Alteraciones renales presentes en algún momento de la vida de las pacientes.	<ul style="list-style-type: none"> -Riñón en herradura. -Agenesia renal. -Doble sistema colector. -Pielectasia renal. -Ureterocele bilateral. -Displasia renal multiquística. -Pielocaliectasia renal. -Reflujo vesicoureteral. Ureterohidronefrosis. -Otras. 	<p>Presente</p> <p>Ausente</p>	Cualitativa	Nominal

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Enfermedad asociada	Otras enfermedades que la paciente padece o ha padecido	<p><i>Enfermedades neurológicas y/o mentales:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> -Epilepsia. - Retraso psicomotor. - Trastorno de Conducta. -TDHA. -Cefalea tensional. -Otras. <p><i>Enfermedades oftalmológicas:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> -Coloboma. -Estrabismo. -Ceguera. <p><i>Enfermedades auditivas:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> -Hipoacusia. -Otitis media aguda. <p><i>Enfermedades respiratorias:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> -Neumonía. <p>Gingivostomatiti</p> <ul style="list-style-type: none"> -Rinitis alérgica. 	Presente Ausente	Cualitativa	Nominal

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
		<p>- Asma bronquial.</p> <p><i>Enfermedades esqueléticas:</i></p> <p>-Escoliosis.</p> <p>-Pie cavo.</p> <p>-Pie plano.</p> <p>-Síndrome del túnel del carpo.</p> <p><i>Enfermedades dermatológicas:</i></p> <p>-Síndrome de nevos múltiples.</p> <p>-Dermatitis atópica.</p> <p>-Celulitis.</p> <p><i>Enfermedades endocrinológicas:</i></p> <p>-Hipotiroidismo.</p> <p>-Bocio tiroideo.</p> <p>-Obesidad.</p> <p>-Dislipidemia.</p> <p><i>Otras enfermedades y/o síntomas.</i></p>			

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Antecedentes Familiares	Registros de presencia de enfermedades en la familia	-HTA -Diabetes -Enfermedad tiroidea -Talla baja -Asma bronquial. -Ninguno. -Otros	Ausente Presente	Cualitativa	Nominal

- **Objetivo específico n° 3:** Mencionar la forma de diagnóstico y manejo de la enfermedad en las pacientes en estudio.

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Edad de sospecha diagnóstica	Edad en la que se sospecho el padecimiento	Días, meses o años	0-28 días 29 días - 11 meses 1 año 2 a 4 años 5 a 9 años 10 a 14 años 15 a 19 años 20 a 34 años	Cuantitativa	Ordinal

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Centro de referencia.	Unidad de salud que refirió a la paciente.	-No fue referido. -Centro de salud de Managua. -Hospital Regional. -Clínica privada.	Presente Ausente	Cualitativa	Nominal
Lugar del diagnóstico	Unidad de salud en donde se realizo la sospecha diagnóstica	-Centro de salud -Hospital Regional -Clínica del Seguro -Médico privado -HIMJR	Presente Ausente	Cualitativa	Nominal
Estudios realizados en el paciente	Estudios de imágenes o de laboratorio que se realizaron en las pacientes	-Estudios de imágenes -Pruebas de laboratorio	Ausente Presente	Cualitativa	Nominal
Manejo del paciente	Tipo de tratamiento que recibió la paciente en el periodo del estudio	Hormona del crecimiento Reemplazo hormonal Calcio y Vitamina D.	Ausente Presente	Cualitativa	Nominal

Variable	Variable Conceptual	Variable operativa: Indicador	Categoría de variable	Tipo de variable	Escala de medición
Consultas	Consultas con las diferentes subespecialidades que han recibido las pacientes en consulta externa	Endocrinología. Genética. Cardiología. Pediatría Nefrología. Oftalmología Dermatología Neurología Otorrinolaringología -Otros	Ausente Presente	Cualitativa	Nominal

Plan de análisis:

1. Características socio demográficas.
2. Características clínicas
3. Talla
4. Alteraciones cardiovasculares.
5. Alteraciones renales.
6. Enfermedades asociadas
7. Antecedentes familiares.
8. Edad del diagnóstico
9. Lugar del diagnóstico
10. Estudios realizados.
11. Manejo del paciente
12. Características vs. edad
13. Características vs. cariotipo

Métodos de recolección de información:

Se realizó una revisión documental, en la que se utilizó el expediente clínico como fuente de información. Los datos de los expedientes se recolectaron en una ficha de recolección de datos. (Ver ficha de recolección de datos en anexo páginas 72 a 74).

La ficha de recolección de datos estuvo conformada en varias secciones. En la primera sección se obtuvo los datos generales de los pacientes, en la segunda sección se obtuvieron las características clínicas, las enfermedades asociadas y antecedentes familiares. En las secciones siguientes se obtuvieron la forma de diagnóstico y manejo de las pacientes

Para obtener toda la información, se estableció el marco muestral a partir del registro de los expedientes existentes, de los cuales se seleccionó la muestra por conglomerado, pues se estudio el total de las pacientes que asistieron en el periodo de tiempo seleccionado.

Métodos de análisis de la información:

De los datos que generó la ficha de recolección de datos, se realizó el análisis estadístico, según la naturaleza de cada una de las variables, mediante el análisis de contingencia. Se realizaron tablas, que describen en forma clara la interrelación de las variables. Se utilizó el programa estadístico SPSS.

Consideraciones Éticas:

En relación con la identidad de las pacientes que fueron estudiadas, se les dio total anonimato en este informe, omitiendo lo más posible algo que pueda revelar su identidad. Los expedientes que fueron revisados sólo son para obtener los datos requeridos para el debido análisis del problema, y no para publicar la vida o salud de las pacientes en estudio.

RESULTADOS

Tabla No. 1: Características socio demográfica de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

De las pacientes que se estudiaron se encontró que el grupo etario más frecuente fue el de 15 a 19 años con un 40%; seguido por el grupo etario de 2 a 4 años y 20 a 34 años con el 17.5%, cada grupo; y luego con el grupo etario de 10 a 14 años con el 15%.

Todas las pacientes tenían características del sexo fenotípico femenino, con el 100% de los casos

Con respecto a la escolaridad, la más frecuente fue la escolaridad secundaria con el 35%; seguido por las pacientes que no tenían ninguna escolaridad con el 27.5% y la escolaridad primaria con el 15%. Sin embargo en un 20% de los expedientes no estaba consignada la escolaridad de las pacientes.

La religión que predominó fue la católica con un 20%; seguido por las pacientes con religión evangélica con un 7.5%. Sin embargo en un 72.5% de los expedientes no estaba consignada la religión de las pacientes.

El 97.5% de las pacientes en estudio procedían del área urbana. Y el 2.5% el área rural. Además se encontró que el departamento de procedencia más frecuente fue Managua con el 62.5%, seguido por Masaya con el 12.5%, y Granada con el 7.5%.

Tabla No. 2: Características clínicas de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

La característica clínica más frecuente encontrada en el estudio fue la talla baja con el 97.5%, seguido por el cuello corto con el 70%; luego el retraso de desarrollo puberal con el 57.5%, un 5% reportó desarrollo puberal espontaneo, en un 10% no estaba consignado en los expediente y en un 27.5% no aplicaban por la edad.

Se presentaron pterigium colli y cubitus valgus en el 47.5% de las paciente. Las alteraciones cardiovasculares se presentaron en el 37.5% de las pacientes estudiadas, seguido por los nevos pigmentados, que se presentaron en un 32.5%.

Por otro lado, un 30% de las pacientes, presentó implantación baja de los pabellones auriculares, implantación baja del cabello, alteración renal y linfaedema congénito, respectivamente. Con menos frecuencia se presentaron alteraciones como déficit cognitivo e hipertelorismo, con un 17.5% cada una. En un 15% de los casos se presentaron alteraciones ungueales y acortamiento de metacarpianos y metatarsianos, respectivamente.

En un 12.5% de las paciente hubo ptosis palpebral, tórax en escudo y teletelia; seguido por los pliegues epicánticos y la cara triangular, con el 10% cada uno. Solo un 7.5% presentó alteraciones auditivas, microcefalia, frente prominente y puente nasal deprimido. Y con menor frecuencia, con un 5%, se reportaron casos con escoliosis y paladar arqueado.

Tabla No. 3: Talla de las pacientes mayores de 15 años sin antecedente de tratamiento con hormona de crecimiento, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Con respecto a la talla en las pacientes mayores de 15 años y sin antecedente de tratamiento con hormona de crecimiento, se encontró una talla mínima de 114 cm, y una talla máxima de 154.5 cm. Con una talla media de 138.95 cm.

Tabla No. 4: Anomalías cardiovasculares que padecen las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Las anomalías cardiovasculares más frecuentes fueron la presencia de coartación de la aorta con 5 casos (12.5%), seguido por el foramen oval permeable con 3 casos con el 7.5%. Con menor frecuencia se reportaron casos como comunicación interauricular, tetralogía de Fallot, estenosis mitral moderada, válvula mitral en paracaídas, dextrocardia e insuficiencia tricúspide, aortica y mitral, con un 2.5% cada una. En el 22.5% no se encontró ninguna alteración, y en el 40% no se realizaron estudios.

Tabla No. 5: Anomalías renales o uretrales que padecen las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Las anomalías renales más frecuente fueron la presencia de riñón en herradura, la agenesia renal derecha y la displasia renal multiquística derecha, con el 5% cada una. Con menor frecuencia se reportaron casos con doble sistema colector renal derecho, pielectasia renal izquierda leve, ureterocele bilateral, displasia renal multiquística bilateral, pielocaliectasia renal derecha leve, reflujo vesicoureteral y ureterohidronefrosis severa izquierda, con un 2.5% cada una. En el 32.5% de los casos no se encontraron alteraciones renales, sin embargo en el 35% de los casos no se realizó estudios.

Tabla No. 6: Enfermedades asociadas que padecen las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Las enfermedades asociadas más frecuente encontradas en el estudio fueron la dermatitis atópica y las infecciones de vías urinarias, con 12.5% respectivamente. Seguido con un 10% de casos con dislipidemia (7.5% reporto hipertrigliceridemia y 2.5% dislipidemia mixta). Con menor frecuencia se reportaron casos como antecedentes de varicela, neumonía, hipoacusia, cefalea tensional, epilepsia, retraso psicomotor y trastornos de conducta, con un 7.5% cada uno.

Tabla No. 7: Antecedentes patológicos familiares de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

En la mayoría de los casos, con el 77.5% no se reportaron antecedentes patológicos familiares. Con menor frecuencia, con el 5%, se reportaron antecedentes familiares de HTA, Asma bronquial, HTA y DM tipo 2, y talla baja en los padres.

Tabla No. 8: Grupo de edad de diagnóstico de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

El grupo de edad de diagnóstico más frecuente encontrado en el estudio fueron las edades de 10 a 14 años y 15 a 19 años, con el 27.5% respectivamente. Seguido con el 15%, con las edades de 0 a 28 días. Con menor frecuencia se diagnosticaron en edades de 2 a 4 años y de 5 a 9 años, con el 10% respectivamente. Las edades menos frecuentes de diagnóstico fueron de 29 días a 11 meses y 1 año, con el 5% cada una.

Tabla No. 9: Edad de diagnóstico de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Con respecto a la edad de diagnóstico, la edad mínima de sospecha diagnóstica fue en el período neonatal, y la edad máxima encontrada fue de 18 años. Con una edad media en años de sospecha diagnóstica de 9.03 años.

Tabla No. 10: Centro de referencia de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

En este estudio se encontró que en la mayoría de los casos, con el 50%, las pacientes no fueron referidas. Con menor frecuencia se reportó que el 15% fueron referidas de centros de salud de Managua, seguido por el Hospital de Masaya con el 12.5%. El Hospital Bertha Calderón Roque refirió el 7.5% de los casos y en menor frecuencia, con el 5%, refirió el Hospital Alemán Nicaragüense. Los Hospitales de Granada, Estelí y Juigalpa, refirieron el 2.5% de los casos respectivamente.

Tabla No. 11: Lugar de diagnóstico de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

En este estudio se encontró que en el 85% de las pacientes la primera sospecha diagnóstica ocurrió en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera "La Mascota". Seguido con menor frecuencia, con el 5% de los casos, por Hospitales Departamentales y el Hospital Bertha Calderón Roque, respectivamente.

Tabla No. 12: Estudios realizados en las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

En este estudio se encontró que en un 37.5% de las pacientes se hayo alguna alteración cardiovascular en el ecocardiograma, en un 22.5% fue normal. Sin embargo en el 40% de las pacientes no se realizó este estudio.

Con respecto al ultrasonido renal, en un 32.5% se encontró alguna alteración renal; con la misma cantidad, en un 32.5% el ultrasonido fue normal. Sin embargo en su mayoría, un 35%, no se realizó ultrasonido renal.

En relación al ultrasonido pélvico, se encontró en su mayoría, con un 27.5%, la presencia de hipoplasia uterina y no visualización de los ovarios; seguido por la hipoplasia órganos pélvicos, con un 25%. En un 17.5% el ultrasonido pélvico fue normal. Dentro de otros hallazgos encontrados, se reporta la presencia de un útero normal y la no visualización de los ovarios en un 5%, útero ausente con ovario derecho hipo-atrófico en un 2.5%, y quiste simple en el ovario derecho en un 2.5%. En un 2.5% se encontró el estudio no valorable. Y en un 17.5% de las pacientes no se realizo el ultrasonido pélvico.

Con respecto a la realización del cariotipo, solo en un 17.5% (7 pacientes) se realizó dicho estudio; reportándose un 10% con monosomía 45 XO y en un 7.5% se reportó algún tipo de mosaicismo. Sin embargo en su mayoría, con un 82.5%, no se realizo el cariotipo.

En un 40% de las pacientes se encontró la presencia de hipergonadotrofismo con hipoestrogenismo, en un 27.5% no tenia criterio para indicarse por la edad, en el 27.5% no se indicó y en un 5% no se encontró alteración de los resultados.

Con respecto a la realización de radiografía de huesos largos para valorar edad ósea, en su mayoría, con el 72.5%, no está consignado en los expedientes si se realizó. En un 22.5%, se reportó en las radiografías una edad ósea menor a la cronológica; en un 2.5% reportan una edad ósea igual a la cronológica y en un 2.5% encontraron datos de osteoporosis leve.

Tabla No. 13: Tratamiento que han recibido las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Con respecto al tratamiento recibido en las pacientes en estudio, sólo el 47.5% de las pacientes recibió terapia de reemplazo hormonal con estrógenos conjugados, un 27.5% no tenía criterio para indicarse por la edad y en el 25% no se indicó; y de estas en solo el 12.5% se reportó su posterior manejo con anticonceptivos orales, un 27.5% no tenía criterio para indicarse por la edad y en el 60% no se indicó. Por otro lado, solo un 5% (2 casos), recibieron en algún momento tratamiento con hormona del crecimiento, en un 7.5% de las pacientes se indico dentro del manejo la indicación de tabletas de calcio.

Tabla No. 14: Consultas que han recibido las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

En este estudio se encontró que en 85% de las pacientes recibieron consultas por el servicio de endocrinología, seguido por la consulta de genética, con el 72.5%, y la consulta de cardiología con un 60%. En menor frecuencia acudieron a la consulta con pediatría con el 35%, seguido por la consulta con nefrología en un 30% y oftalmología con el 20%. Un 12.5%, acudieron a consulta con neurología y dermatología, seguido por la consulta con otorrinolaringología, psicología, cirugía cardiovascular y ortopedia, con un 10% respectivamente. Y aun en menor frecuencia, con 5%, las consultas con reumatología, cirugía pediátrica, cirugía plástica, hemato-oncología y neumología; y solo el 2.5%, acudieron a las consultas de neurocirugía, psiquiatría, fisioterapia y gastroenterología.

Tabla No. 15: Características clínicas de las pacientes en estudio vs. Grupo de edad, HIMJR, Managua, 2011-2016.

En relación a las características clínicas de las pacientes en estudio en comparación a los grupos de edad se encontró con mayor frecuencia de talla baja el grupo de 15 a 19 años con 40%, seguido por el grupo de 20 a 34 años con el 17.5%. En relación al cuello corto, el grupo más frecuente fue el de 15 a 19 años con el 27.5%. El grupo de edad más afectado con retraso puberal fue el de 15 a 19 años, con el 32.5%

Para el pterigium colli el grupo más frecuente fue el 15 a 19 años, con el 15%; y para el cubitus valgus, el grupo más frecuente fue el mismo, con un 27.5%. También el grupo más frecuente afectadas con nevos pigmentados, fue el de 15 a 19 años con el 22.5%

El grupo de 2 a 4 años, fue el que presento mayor frecuencia de alteraciones cardiovasculares con el 17.5% de los casos. Sin embargo para las alteraciones renales el grupo más frecuente fue el de 10 a 14 años con el 12.5%.

Tabla No. 16: Características clínicas de las pacientes en estudio vs. Cariotipo, HIMJR, Managua, 2011-2016.

En relación a las características clínicas de las pacientes en estudio en comparación con el cariotipo, se encontró que la característica más frecuente fue la talla baja con el 100% (7 casos), presentándose más en las pacientes con monosomía 45XO con 57.1% (4 casos). Seguido por la presencia de retraso puberal en 85.8% (6 casos), con igual frecuencia para monosomía 45 XO y mosaismo. El 71.5% (5 casos) presentó cuello corto, presentándose más en las pacientes con monosomía 45 XO con 42.9% (3 casos). El pterigium colli se presentó en 57.2% (4 casos), con igual frecuencia para monosomía 45 XO y mosaismo; y para el cubitus valgus se encontraron 4 casos (57.2%), presentándose más en las pacientes con monosomía 45 XO con 42.9% (3 casos).

Por otro lado se reportaron alteraciones renales en 42.9% (3 casos), todas con monosomía 45 XO. Para el antecedente de linfaedema congénito, también se reportaron 42.9% (3 casos), presentándose más en las pacientes con monosomía 45XO con 28.6% (2 casos). Para la implantación baja de los de pabellones auriculares también se reportaron 42.9% (3 casos), presentándose más en las pacientes con monosomía 45XO con 28.6% (2 casos).

Con menor frecuencia se reportaron alteraciones cardiovasculares con 28.6% (2 casos), todas con monosomía 45 XO. También con el 28.6% (2 casos) se reportaron la presencia de acortamiento de metacarpianos y metatarsianos, con igual frecuencia para monosomía 45 XO y mosaismo.

Aun menos frecuente se reportaron un 14.3% (1 caso) de alteraciones auditivas y ptosis palpebral, para monosomía 45 XO. En mosaicismo se reporto 14.3% (1 caso) con alteraciones ungueales, nevos pigmentados, pie cavo, escoliosis, tórax en escudo, implantación baja del cabello, paladar arqueado, hipertelorismo y déficit cognitivo.

ANÁLISIS Y DISCUSIÓN

La característica clínica más frecuente encontrada en el estudio fue la talla baja, lo cual concuerda con la literatura revisa y con el hecho de que casi la totalidad de la pacientes estudiadas no recibieron tratamiento con hormona de crecimiento. Además se encontró una talla media de 138.95 cm en las mayores de 15 años, lo cual está por debajo de lo encontrado en otros estudios; como el realizado en México por Domínguez Hernández y colaboradores, los cuales reportan una media de 142 cm.

En menor porcentaje al reportado en la literatura, se encontró el retraso de desarrollo puberal, sin embargo al menos un tercio de la muestra estudiada eran pacientes en la infancia, únicamente se reportaron dos casos de pubertad espontanea y en cuatro casos no se consignó en los expedientes.

Con respecto a otras alteraciones, como cuello corto y pterigium colli, están dentro de lo esperado, según lo descrito. Sin embargo otras alteraciones fenotípicas, se reportaron en menor frecuencia a lo descrito, entre ellas se pueden mencionar implantación baja de los pabellones auriculares, implantación baja del cabello, paladar arqueado, micrognatia, cara triangular e hipoacusia. Sin embargo esto puede ser debido a que en muchos de los expediente 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 por consulta externa.

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.

Las enfermedades asociadas más frecuente encontradas en el estudio fueron la dermatitis atópica y las infecciones de vías urinarias, lo cual se dio en un porcentaje mayor, en comparación al estudio realizado en México por Domínguez Hernández y colaboradores. Sin embargo patologías como la dislipidemia, coinciden con lo encontrado en dicho estudio. En esta muestra se encontraron tres casos de hipertrigliceridemia y un caso con dislipidemia mixta; asociado este ultimo a obesidad. Otros hallazgos como la escoliosis y la hipoacusia, se encontraron en menor frecuencia a lo descrito.

No se encontraron antecedentes patológicos familiares en la mayoría de los casos. Además únicamente se reportaron dos casos con antecedentes de talla baja, lo cual no es significativo.

Con respecto al diagnóstico se considera un diagnóstico tardío, debido a que la edad de diagnóstico más frecuencia encontrada en el estudio fueron las edades entre los 10 a 14 años y de 15 a 19 años, con más de la mitad de los casos, lo cual coincide con lo que encontrado tanto en la literatura internacional como la literatura latinoamericana, en las cuales se menciona esos grupos de edad como los más frecuentes. Se encontró una edad media de diagnostico de 9.03 años, la cual es menor a lo encontrado en estudios como el realizado en Dinamarca por Stochholm y colaboradores, quienes reportan una media de 15 años. Sin embargo en el estudio realizado en México por Domínguez Hernández y colaboradores, reportaron una edad media diagnóstica de 6 años. En otro estudio, como el realizado en California por Dotters-Katz y colaboradores, mencionan un diagnostico prenatal. Todo lo anterior nos muestra que el problema con el diagnóstico tardío es mundial.

En la mayoría de los casos se observó un retraso considerable en el diagnóstico, pues en la mitad de ellos, las pacientes acudieron espontáneamente, y el resto fue referido con otra sospecha diagnóstica, dándose casi la totalidad de la sospecha diagnóstica en este centro hospitalario. 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.

Con respecto a los estudios realizados se vio deficiencia en gran parte de los casos, pues únicamente siete pacientes se realizaron cariotipo. Por otro lado en más de un tercio de las pacientes, no se realizó ecocardiograma ni ultrasonido renal y un poco menos de un quinto de las pacientes no se realizó ultrasonido pélvico. En más de la mitad de los casos no se realizaron estudios hormonales, sin embargo al menos un tercio de la muestra estudiada eran pacientes en la infancia, sin criterio para realizarse dicho estudio por la edad. Por lo cual se considera que los estudios realizados a las pacientes fueron incompletos, pues uno de los objetivos de enviar estudios especiales a todas las pacientes con síndrome de Turner, es encontrar tempranamente las alteraciones, ya sea cardiovascular, renal, del cariotipo, entre otras; las cuales pueden comprometer tanto la esperanza como la calidad de vida de las pacientes. Se desconoce la causa de esto, pues en muchos de los expedientes no se encontraba consignado el motivo de la no realización, en algunos se mencionaba la inasistencia de las pacientes a las citas para dichos estudios. Además hay que tomar en cuenta las limitantes en nuestro sector de salud, los factores familiares y sociales. Por lo cual se deben realizar más estudios al respecto, para encontrar los factores causales, de esta problemática que se está identificando.

Se encontró que solo en dos casos, se cumplió manejo con hormona del crecimiento, lo cual es una cifra muy pequeña, tomando en consideración que al menos un tercio de las pacientes se diagnosticaron en edades adecuadas para su uso. Sin embargo hay que tomar en cuenta las limitantes en nuestro sector de

salud, ya que en la mayoría de los casos no se puede costear el precio elevado de este fármaco.

Por otro lado, a menos de la mitad de los casos, se les indicó manejo con terapia de reemplazo hormonal, y de estas únicamente a cinco se les indicó la posterior terapia con anticonceptivos orales. Sin embargo al menos un tercio de la muestra estudiada eran pacientes en la infancia, sin criterio para iniciar manejo con terapia de reemplazo de hormonas sexuales por la edad. A groso modo, se puede apreciar, que no se cumple a cabalidad con lo que orientan las guías internacionales sobre el manejo adecuado para el síndrome de Turner. Sin embargo habría que realizar más estudios al respecto, para integrar los factores familiares, sociales y de nuestro sistema de salud, para valorar de forma real, esta problemática que se está identificando.

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, únicamente un poco más de mitad fueron valoradas por cardiología, menos de un tercio fueron valoradas por nefrología, y en cifras menores fueron valorados por otras especialidades, 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 a cabalidad.

CONCLUSIONES

1. De las pacientes en estudio, todas tienen diagnóstico clínico de síndrome de Turner con características fenotípicas del sexo femenino y en su mayoría en edades adolescentes con escolaridad secundaria, con una mayor procedencia de la zona urbana y del departamento de Managua. Con un predominio de la religión católica.
2. Las características clínicas más frecuentes encontradas fueron la talla baja, el cuello corto, y el retraso de desarrollo puberal. Un tercio de las pacientes presentaron alteraciones cardiovasculares y en menor frecuencia, alteraciones renales. Las enfermedades asociadas más frecuente encontradas fueron la dermatitis atópica y las infecciones de vías urinarias, seguido por la dislipidemia. En la mayoría de las pacientes no se reportaron antecedentes patológicos familiares.
3. La sospecha diagnóstica en su totalidad fue clínica, únicamente se hizo diagnóstico genético en 7 casos (17.5%). La sospecha diagnóstica fue más frecuente en la adolescencia, con una edad media de 9 años. En la mitad de los casos las pacientes no fueron referidas y casi la totalidad de la sospecha diagnóstica se hizo en este hospital. De los estudios realizados, más de la mitad se realizó ecocardiograma y ultrasonido renal, en menor cantidad se realizaron radiografías de huesos largos. Casi la totalidad se realizó ultrasonido pélvico, encontrando como hallazgo más frecuente la hipoplasia uterina y no visualización de los ovarios. Sin embargo en su gran mayoría no se realizaron el cariotipo. Con respecto al manejo, únicamente dos casos recibieron manejo con hormona de crecimiento, menos de la mitad de las pacientes recibió terapia de reemplazo hormonal con estrógenos conjugados, y en menor cantidad la terapia posterior con gestágenos. La mayoría recibieron consultas por el servicio de endocrinología, y genética y en menor cantidad las otras subespecialidades.

RECOMENDACIONES

Para el Ministerio de salud:

1. Crear normativas y protocolos de manejo sobre síndrome Turner para mejorar la calidad de atención de estas pacientes en las diferentes unidades de atención del país; y de esta forma, tener una herramienta para la identificación más temprana y oportuna para su manejo multidisciplinario.
2. Realizar estudios como cariotipo en el Ministerio de Salud.
3. Agregar a la lista básica del Ministerio de salud fármacos usados en esta patología como son los estrógenos conjugados.
4. Capacitar al personal de salud sobre esta patología para que esto ayude a su reconocimiento y contribuya a un diagnóstico más temprano.
5. Promover la investigación sobre síndrome de Turner en el país. Y de esa forma realizar otros estudios de investigación que le den continuidad a este, para contar con mayor información 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 el Hospital, actualizados y aplicables a nuestra población, para mejorar la calidad de atención que se les brinda a estas pacientes.
2. Crear fichas o historias clínicas especialmente diseñadas para las pacientes en las que se sospeche el diagnóstico de síndrome de Turner, para evitar la pérdida de información valiosa y facilite su seguimiento.
3. Enviar a todas las pacientes atendidas, todos los estudios pertinentes para descartar las anomalías anatómicas descritos por la literatura y monitorizar su cumplimiento.

4. Monitorear la realización de estudios especiales o de imágenes, y manejo del síndrome de Turner en las pacientes atendidas en nuestra unidad de salud, para mejorar su calidad de atención
5. Monitorear que se cumplan las valoraciones por las diferentes especialidades, pertinentes.
6. Promover la investigación sobre síndrome de Turner. Y de esa forma realizar otros estudios de investigación que le den continuidad a este, para contar con mayor información que sirva de herramienta para mejorar la intervención y calidad de atención de estas niñas en nuestro país.

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

1. Donaldson MDC, Gault EJ, Tan KW, Dunger DB. (2006). Optimising management in Turner syndrome: From infancy to adult transfer. *Arch Dis Child* 91:513–520.
2. Al Alwan I, Khadora M, Amir I, Nasrat G, Omair A, Brown L, Al Dubayee M, Badri M. (2014) Turner Syndrome Genotype and phenotype and their effect on presenting features and timing of Diagnosis. *Int J Health Sci (Qassim)* 8:195–202.
3. Barreda Bonis AC, Gonzalez Casado I, Gracia Bouthelier R. (2011). Síndrome de Turner. Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. *Protoc diagn ter pediatr.* 2011;1:218-27
4. Domínguez Hernández C, Torres Morales A, Álvarez Hernández L, Richardson V, López-Collada, Murguía-Peniche T (2013). Síndrome de Turner. Experiencia con un grupo selecto de población mexicana, *Bol Med Hosp Infant Mex* 2013;70(6):467-476
5. Faienza M.F., Ventura A., Colucci S., Cavallo L., Brunetti M.G. (2016). "Bone Fragility in Turner Syndrome: Mechanisms and Prevention Strategies", *Frontiers in Endocrinology*, Volume 7 Article 34.
6. Schoemaker MJ, Swerdlow AJ, Higgins CD, Wright AF, Jacobs PA. (2008). Mortality in women with turner syndrome in Great Britain: A national cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 93:4735–4742.
7. Granger A., Zurada A., Zurada-Zielinska A., Gielecki J. and Loukas M., (2016). "Anatomy of Turner Syndrome", Wiley Periodicals, Inc., *Clinical Anatomy* 29:638–642 (2016)
8. Morgan T. (2007). Turner Syndrome: Diagnosis and Management. *American Family Physician.* 76(3):403-10. Resumen de las distintas evidencias en el ST.
9. Stochholm K., Juul S., Juel K., Weis N. R., and Hojbjerg C. (2006). Prevalence, Incidence, Diagnostic Delay, and Mortality in Turner Syndrome. Denmark. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 91(10):3897–3902

10. Minouk J. Schoemaker, Anthony J. Swerdlow, Craig D. Higgins, Alan F. Wright, and Patricia A. Jacobs. (2008). Mortality in Women with Turner Syndrome in Great Britain: A National Cohort Study. The United Kingdom Clinical Cytogenetics Group. *J Clin Endocrinol Metab*, December 2008, 93(12):4735–4742
11. Dotters-Katz S., Humphrey W., Senz K., Lee V., Shaffer B., Caughey A. (2016). *The Effects of Turner Syndrome, 45,X on Obstetric and Neonatal Outcomes: A Retrospective Cohort Evaluation*. Thieme Medical Publishers, Inc., Seventh Avenue, New York, NY 10001, USA.
12. Castillo Z. C., Ramos Q. G., Vila C. W., Mercado J., Aguilar X. (2006). Manifestaciones clínicas más frecuentes en pacientes con síndrome de Turner del Instituto de Genética, La Paz - Bolivia periodo 1990 – 2004. *Cuadernos del Hospital de Clínicas*. Vol.51-1/2006
13. Mortensen KH, Hjerrild BE, Andersen NH, Sørensen KE, Hørlyck A, Pedersen EM, Lundorf E, Christiansen JS, Gravholt CH. (2010). Abnormalities of the major intrathoracic arteries in Turner síndrome as revealed by magnetic resonance imaging. *Cardiol Young* 20:191–200.
14. Lee SH, Jung JM, Song MS, Chung WY. (2013). Evaluation of cardiovascular anomalies in patients with asymptomatic turner syndrome using multidetector computed tomography. *J Korean Med Sci* 28:1169–1173.
15. Ho VB, Bakalov VK, Cooley M, Van PL, Hood MN, Burklow TR, Bondy CA. (2004). Major vascular anomalies in Turner syndrome prevalence and magnetic resonance angiographic features. *Circ J* 110:1694–1700.
16. Makishima T, King K, Brewer CC, Zalewski CK, Butman J, Bakalov VK, Bondy C, Griffith AJ. (2009). Otolaryngologic markers for the early diagnosis of Turner syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 73:1564–1567.
17. Kriksciuniene R., Zilaitiene B., Verkauskiene R. (2016). The current management of Turner Syndrome. *Minerva Endocrinologica* 2016 March;41(1):105-21



ANEXO

TABLAS
Tabla No. 1

Título: Características socio demográficas de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Grupo de Edad	Frecuencia	Porcentaje
1 año	2	5 %
2-4 años	7	17.5 %
5-9 años	2	5 %
10-14 años	6	15 %
15-19 años	16	40 %
20-34 años	7	17.5 %
Total	40	100 %
Sexo Fenotípico		
Sexo Fenotípico	Frecuencia	Porcentaje
Femenino	40	100 %
Masculino	0	0 %
Total	40	100 %
Escolaridad		
Escolaridad	Frecuencia	Porcentaje
Ninguna	11	27.5 %
Preescolar	1	2.5 %
Primaria	6	15 %
Secundaria	14	35 %
No Consignado	8	20 %
Total	40	100 %
Religión		
Religión	Frecuencia	Porcentaje
Católica	8	20 %
Evangélica	3	7.5 %

No consignado	29	72.5 %
Total	40	100 %
Procedencia		
Procedencia	Frecuencia	Porcentaje
Urbano	39	97.5 %
Rural	1	2.5 %
Total	40	100 %
Departamento de Procedencia		
Departamento de Procedencia	Frecuencia	Porcentaje
Managua	25	62.5 %
Masaya	5	12.5 %
Granada	3	7.5 %
Chontales	2	5 %
Rivas	1	2.5 %
Bluefields	1	2.5 %
Carazo	1	2.5 %
Estelí	1	2.5 %
Nueva Guinea	1	2.5 %
Total	40	100 %

Fuente: Expediente Clínico.

Tabla No. 2

Título: Características clínicas de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Característica clínica	Frecuencia	Porcentaje
Crecimiento		
Talla Baja	39	97.5 %
Función Intelectual		
Déficit cognitivo	7	17.5 %
Cráneo-faciales		
Cara triangular	4	10 %
Microcefalia	3	7.5 %
Frente prominente	3	7.5 %
Puente nasal deprimido	3	7.5 %
Displasia de pabellones auriculares	4	10 %
Implantación baja de los pabellones auriculares	12	30 %
Pliegues epicánticos	4	10 %
Ptosis palpebral	5	12.5 %
Hipertelorismo	7	17.5 %
Microftalmos	1	2.5 %
Exoftalmos	1	2.5 %
Micrognatia	1	2.5 %
Paladar arqueado	2	5 %
Paladar hendido	1	2.5 %
Cuello		
Pterigium colli	19	47.5 %
Cuello corto	28	70 %
Implantación baja del cabello	12	30 %

Tórax		
Tórax en escudo	5	12.5 %
Teletelia	5	12.5 %
Esqueléticas		
Cúbitus valgus	19	47.5 %
Acortamiento de metacarpianos y metatarsianos	6	15 %
Braquidactilia	1	2.5 %
Escoliosis	2	5 %
Pie cavo	1	2.5 %
Pie plano	1	2.5 %
Urogenital		
Retraso del desarrollo puberal	23	57.5 %
Desarrollo puberal espontaneo	2	5 %
No consigna si hay retraso del desarrollo puberal	4	10 %
No aplica para retraso del desarrollo puberal por edad	11	27.5 %
Alteración renal	13	32.5 %
Alteración cardiovascular		
Alteración cardiovascular	15	37.5 %
Otras		
Nevos pigmentados	13	32.5 %
Linfaedema congénito	12	30 %
Alteraciones ungueales	6	15 %
Alteraciones auditivas	3	7.5 %

Fuente: Expediente Clínico.

Tabla No. 3

Título: Talla de las pacientes mayores de 15 años sin antecedente de tratamiento con hormona de crecimiento, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Talla en cm	Frecuencia	Talla media en cm
114 cm	1	138.95 cm
121.5 cm	1	
128 cm	1	
132 cm	2	
137 cm	1	
138 cm	1	
139.9 cm	1	
140 cm	5	
141 cm	2	
142 cm	1	
143 cm	2	
144 cm	1	
146 cm	1	
147 cm	1	
152 cm	1	
154.5 cm	1	
Total	23	

Fuente: Expediente Clínico.

Tabla No. 4

Título: Anomalías cardiovasculares que padecen las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Anomalías cardiovasculares	Frecuencia	Porcentaje
Coartación de la Aorta	3	7.5 %
Coartación de la Aorta + Estenosis Mitral Moderada + Valvula Mitral en Paracaidas	1	2.5%
Coartación de la Aorta + FOP + PCA	1	2.5 %
Foramen oval permeable (FOP)	3	7.5 %
Insuficiencia Tricuspidea Leve	1	2.5 %
Comunicación Interauricular	1	2.5 %
Insuficiencia Mital leve	1	2.5 %
Persistencia del Conducto Arterioso (PCA)	1	2.5 %
Dextrocardia	1	2.5 %
Tetralogia de Fallot + FOP + PCA	1	2.5 %
Insuficiencia Aortica leve + FOP	1	2.5 %
Ninguna	9	22.5 %
No se realizó estudio	16	40%
Total	40	100%

Fuente: Expediente Clínico.

Tabla No. 5

Título: Anomalías renales o uretrales que padecen las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Anomalías renales	Frecuencia	Porcentaje
Riñón en herradura	2	5 %
Agenesia renal derecha	2	5 %
Doble sistema colector renal derecho	1	2.5 %
Pielectasia renal izquierda leve	1	2.5 %
Ureterocele bilateral	1	2.5 %
Displasia renal multiquística derecha	2	5 %
Displasia renal multiquística bilateral	1	2.5 %
Pielocaliectasia renal derecha leve	1	2.5 %
Reflujo vesicoureteral	1	2.5 %
Ureterohidronefrosis severa izquierda	1	2.5 %
Ninguna	13	32.5 %
No se realizó estudio	14	35%
Total	40	100%

Fuente: Expediente Clínico.

Tabla No. 6

Titulo: Enfermedades asociadas que padecen las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Enfermedades asociadas	Frecuencia	Porcentaje
Enfermedades neurológicas y/o mentales		
Epilepsia	3	7.5 %
Retraso psicomotor	3	7.5 %
Trastorno de Conducta	3	7.5 %
TDHA	1	2.5 %
Cefalea tensional	3	7.5 %
Enfermedades oftalmológicas		
Coloboma	1	2.5 %
Estrabismo	1	2,5 %
Ceguera ojo izquierdo	2	5 %
Enfermedades auditivas		
Hipoacusia	3	7.5 %
Otitis media aguda	1	2.5 %
Enfermedades respiratorias		
Neumonía	3	7.5 %
Gingivostomatitis	1	2.5 %
Rinitis alérgica	1	2.5 %
Asma bronquial	2	5 %
Enfermedades esqueléticas		
Escoliosis	2	5 %
Pie cavo	1	2.5 %
Pie plano	1	2.5 %
Síndrome de túnel del carpo	1	2.5 %
Osteoporosis	1	2.5 %

Enfermedades dermatológicas		
Síndrome de nevos múltiples	1	2.5 %
Dermatitis Atópica	5	12.5 %
Celulitis pie derecho	1	2.5 %
Enfermedades endocrinológicas		
Hipotiroidismo	2	5 %
Bocio Tiroideo	2	5 %
Obesidad	1	2.5 %
Hipertrigliceridemia	3	7.5 %
Dislipidemia mixta	1	2.5 %
Otras Enfermedades y/o síntomas		
Desnutrición	2	5 %
Hernia umbilical	1	2.5 %
Hipertensión arterial	2	5 %
Artritis reumatoide juvenil	1	2.5 %
Artralgia	1	2.5 %
Infección de vías urinarias	5	12.5 %
Meningitis	1	2.5 %
Hepatitis	1	2.5 %
Apendicitis aguda	1	2.5 %
Dengue	1	2.5 %
Varicela	3	7.5 %
Adenopatías	2	5 %

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 7

Título: Antecedentes patológicos familiares de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Antecedentes patológicos familiares	Frecuencia	Porcentaje
HTA	2	5 %
Talla Baja en los padres	2	5 %
HTA + DM tipo 2	2	5 %
Asma bronquial	2	5 %
Enfermedad Tiroidea	1	2.5 %
Ninguno	31	77.5 %
Total	40	100 %

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 8

Título: Grupo de edad de diagnóstico de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Edad de diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje
0-28 días	6	15 %
29 días - 11 meses	2	5 %
1 año	2	5 %
2 - 4 años	4	10 %
5 - 9 años	4	10 %
10 - 14 años	11	27.5 %
15 -19 años	11	27.5 %
Total	40	100%

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 9

Título: Edad de diagnóstico de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Edad de diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje	Edad media en años
0-28 días	6	15%	9.03 años
5 meses	1	2.5%	
6 meses	1	2.5%	
1 año	2	5%	
2 años	1	2.5%	
3 años	1	2.5%	
4 años	2	5%	
6 años	1	2.5%	
7 años	2	5%	
8 años	1	2.5%	
10 años	1	2.5%	
12 años	3	7.5%	
13 años	3	7.5%	
14 años	4	10%	
15 años	5	12.5%	
16 años	2	5%	
17 años	3	7.5%	
18 años	1	2.5%	
Total	40	100%	

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 10

Título: Centro de referencia de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Centro de referencia	Frecuencia	Porcentaje
No fue Referido	20	50 %
Centro de Salud Managua	6	15 %
Hospital Granada	1	2.5 %
Hospital Estelí	1	2.5 %
Hospital Bertha Calderón Roque	3	7.5 %
Hospital Masaya	5	12.5 %
Hospital Juigalpa	1	2.5 %
Hospital Alemán Nicaragüense	2	5 %
Clínica privada	1	2.5 %
Total	40	100 %

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 11

Titulo: Lugar de diagnóstico de las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Lugar de diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje
HIMJR	34	85 %
Hospital Departamental	2	5 %
Hospital Bertha Calderón Roque	2	5 %
Hospital Alemán Nicaragüense	1	2.5 %
Centro de Salud	1	2.5 %
Total	40	100 %

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 12

Título: Estudios realizados en las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Estudios realizados	Frecuencia	Porcentaje
Ecocardiograma		
No se realizo	16	40 %
Normal	9	22.5 %
Con alguna alteración	15	37.5 %
Total	40	100 %
Ultrasonido Renal		
No se realizo	14	35 %
Normal	13	32.5 %
Con alguna alteración	13	32.5 %
Total	40	100 %
Ultrasonido Pélvico		
No se realizo	7	17.5 %
Normal	7	17.5 %
No valorable	1	2.5 %
Hipoplasia órganos pélvicos	10	25 %
Útero normal y no se visualizan ovarios	2	5 %
Hipoplasia uterina y no se visualizan ovarios	11	27.5 %
Útero ausente y ovario derecho hipo-atrófico	1	2.5 %
Quiste Simple Ovario derecho	1	2.5 %
Total	40	100 %
Cariotipo		
No se realizo	33	82.5 %
Monosomía 45 XO	4	10 %
Mosaicismo	3	7.5 %

Total	40	100 %
Hormona folículo estimulante, hormona luteinizante y estradiol		
Sin alteración de los resultados	2	5 %
Hipergonadotrofismo con hipoestrogenismo	16	40 %
No se realizó	11	27.5%
Sin criterio para realizar estudio por edad	11	27.5%
Total	40	100 %
Radiografía de huesos largos		
Datos de osteoporosis	1	2.5 %
Edad ósea igual a edad cronológica	1	2.5 %
Edad ósea menor a edad cronológica	9	22.5 %
No consignado	29	72.5 %
Total	40	100 %

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 13

Título: Tratamiento que han recibido las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Tratamiento que han recibido	Frecuencia	Porcentaje
Hormona de crecimiento		
Se indicó manejo con hormona de crecimiento	2	5 %
No se indicó	38	95%
Total	40	100 %
Terapia de reemplazo de hormonas sexuales con Estrógenos conjugados		
Se indicó manejo con estrógenos conjugados	19	47.5%
Sin criterio para iniciar manejo con estrógenos conjugados por edad	11	27.5%
No se indicó	10	25 %
Total	40	100 %
Terapia de reemplazo de hormonas sexuales posterior al manejo con estrógenos con Gestágenos orales		
Se indicó manejo con gestágenos	5	12.5%
Sin criterio para iniciar manejo con gestágenos orales por edad	11	27.5%
No se indicó	24	60 %
Total	40	100 %
Calcio		
Se indicó Calcio	3	7.5 %
No se indicó	37	92.5%
Total	40	100%

Fuente: Expediente Clínico

Tabla No. 14

Título: Consultas que han recibido las pacientes en estudio, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Consultas que han recibido	Frecuencia	Porcentaje
Consulta externa de Endocrinología	34	85 %
Consulta externa de Genética	29	72.5 %
Consulta externa de Cardiología	24	60 %
Consulta externa de Pediatría	14	35 %
Consulta externa de Nefrología	12	30 %
Consulta externa de Oftalmología	8	20 %
Consulta externa de Dermatología	5	12.5 %
Consulta externa de Neurología	5	12.5 %
Consulta externa de Otorrinolaringología	4	10 %
Consulta externa de Psicología	4	10 %
Consulta externa de Cirugía Cardiovascular	4	10 %
Consulta externa de Ortopedia	4	10 %
Consulta externa de Urología	3	7.5 %
Consulta externa de Reumatología	2	5 %
Consulta externa de Cirugía Pediátrica	2	5 %
Consulta externa de Cirugía Plástica	2	5 %
Consulta externa de Hemato-Oncología	2	5 %
Consulta externa de Neumología	2	5 %
Consulta externa de Neurocirugía	1	2.5 %
Consulta externa de Psiquiatría	1	2.5 %
Consulta externa de Fisioterapia	1	2.5 %
Consulta externa de Gastroenterología	1	2.5 %

Fuente: Expediente Clínico.

Tabla No. 15
Título: Características clínicas de las pacientes en estudio vs. Grupo de edad,
HIMJR, Managua, 2011-2016.

Característica clínica	Grupo de edad													
	1 año		2-4 años		5-9 años		10-14 años		15-19 años		20-34 años		Total	
	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%
Crecimiento														
Talla Baja	2	5%	6	15%	2	5%	6	15%	16	40%	7	17.5%	39	97.5%
Función Intelectual														
Déficit cognitivo	0	0%	1	2.5%	0	0%	1	2.5%	2	5%	3	7.5%	7	17.5%
Cráneo-faciales														
Cara triangular	1	2.5%	1	2.5%	0	0%	0	0%	1	2.5%	1	2.5%	4	10%
Microcefalia	0	0%	3	7.5%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	3	7.5%
Frente Prominente	0	0%	2	5%	0	0%	1	2.5%	0	0%	0	0%	3	7.5%
Puente nasal deprimido	1	2.5%	1	2.5%	0	0%	1	2.5%	0	0%	0	0%	3	7.5%
Displasia de pabellones auriculares	0	0%	1	2.5%	0	0%	2	5%	1	2.5%	0	0%	4	10%
Implantación baja de los de pabellones auriculares	2	5%	4	10%	1	2.5%	2	5%	2	5%	1	2.5%	12	30%
Pliegues epicánticos	0	0%	2	5%	1	2.5%	0	0%	1	2.5%	0	0%	4	10%
Ptosis palpebral	0	0%	2	5%	1	2.5%	1	2.5%	1	2.5%	0	0%	5	12.5%
Hipertelorismo	1	2.5%	3	7.5%	0	0%	1	2.5%	1	2.5%	1	2.5%	7	17.5%
Microftalmos	0	0%	1	2.5%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%
Exoftalmos	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%	1	2.5%
Micrognatia	1	2.5%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%
Paladar arqueado	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%	0	0%	1	2.5%	2	5%
Paladar hendido	0	0%	1	2.5%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%
Cuello														
Pterigium colli	1	2.5%	3	7.5%	2	5%	3	7.5%	6	15%	4	10%	19	47.5%
Cuello corto	2	5%	5	12.5%	2	5%	4	10%	11	27.5%	4	10%	28	70%

Característica clínica	Grupo de edad													
	1 año		2-4 años		5-9 años		10-14 años		15-19 años		20-34 años		Total	
	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%	Fr	%
Implantación baja del cabello	0	0%	0	0%	0	0%	2	5%	6	15%	4	10%	12	30%
Tórax														
Tórax en escudo	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	3	7.5%	2	5%	5	12.5%
Teletelia	0	0%	1	2.5%	0	0%	1	2.5%	3	7.5%	0	0%	5	12.5%
Esqueléticas														
Cubitus valgus	0	0%	0	0%	1	2.5%	3	7.5%	11	27.5%	4	10%	19	47.5%
Acortamiento de metacarpianos y metatarsianos	1	2.5%	1	2.5%	0	0%	1	2.5%	3	7.5%	0	0%	6	15%
Braquidactilia	0	0%	1	2.5%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%
Escoliosis	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%	1	2.5%	2	5%
Pie cavo	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%	0	0%	1	2.5%
Pie plano	0	0%	0	0%	1	2.5%	0	0%	0	0%	0	0%	1	2.5%
Urogenital														
Retraso del desarrollo puberal	0	0%	0	0%	0	0%	5	12.5%	13	32.5%	5	12.5%	23	57.5%
Alteración renal	0	0%	4	10%	1	2.5%	5	12.5%	1	2.5%	1	2.5%	12	30%
Alteración cardiovascular														
Alteración cardiovascular	1	2.5%	7	17.5%	0	0%	2	5%	3	7.5%	2	5%	15	37.5%
Otras														
Nevos pigmentados	0	0%	2	5%	0	0%	1	2.5%	9	22.5%	1	2.5%	13	32.5%
Linfedema congénito	2	5%	3	7.5%	2	5%	3	7.5%	2	5%	0	0%	12	30%
Alteraciones ungueales	0	0%	3	7.5%	2	5%	0	0%	1	2.5%	0	0%	6	15%
Alteraciones auditivas	0	0%	1	2.5%	0	0%	0	0%	1	2.5%	1	2.5%	3	7.5%

Fuente: Expediente Clínico.

Tabla No. 16

Título: Características clínicas de las pacientes en estudio vs. Cariotipo, HIMJR, Managua, 2011-2016.

Característica clínica	Grupo de edad					
	Monosomía		Mosaicismo		Total	
	Fr.	%	Fr.	%	Fr.	%
Crecimiento						
Talla Baja	4	57.1%	3	42.9%	7	100%
Función Intelectual						
Déficit cognitivo	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Cráneo-faciales						
Cara triangular	0	0%	0	0%	0	0%
Microcefalia	0	0%	0	0%	0	0%
Frente Prominente	0	0%	0	0%	0	0%
Puente nasal deprimido	0	0%	0	0%	0	0%
Displasia de pabellones auriculares	0	0%	0	0%	0	0%
Implantación baja de los de pabellones auriculares	2	28.6%	1	14.3%	3	42.9%
Pliegues epicánticos	0	0%	0	0%	0	0%
Ptosis palpebral	1	14.3%	0	0%	1	14.3%
Hipertelorismo	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Microftalmos	0	0%	0	0%	0	0%
Exoftalmos	0	0%	0	0%	0	0%
Micrognatia	0	0%	0	0%	0	0%
Paladar arqueado	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Paladar hendido	0	0%	0	0%	0	0%
Cuello						
Pterigium colli	2	28.6%	2	28.6%	4	57.2%
Cuello corto	3	42.9%	2	28.6%	5	71.5%

Característica clínica	Grupo de edad					
	Monosomía		Mosaicismo		Total	
	Fr.	%	Fr.	%	Fr.	%
Implantación baja del cabello	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Tórax						
Tórax en escudo	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Teletelia	1	14.3%	0	0%	1	14.3%
Esqueléticas						
Cubitus valgus	3	42.9%	1	14.3%	4	57.2%
Acortamiento de metacarpianos y metatarsianos	1	14.3%	1	14.3%	2	28.6%
Braquidactilia	0	0%	0	0%	0	0%
Escoliosis	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Pie cavo	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Pie plano	0	0%	0	0%	0	0%
Urogenital						
Retraso del desarrollo puberal	3	42.9%	3	42.9%	6	85.8%
No consigna si hay retraso del desarrollo puberal	1	14.3%	0	0%	1	14.3%
Alteración renal	3	42.9%	0	0%	3	42.9%
Alteración cardiovascular						
Alteración cardiovascular	2	28.6%	0	0%	2	28.6%
Otras						
Nevos pigmentados	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Linfedema congénito	2	28.6%	1	14.3%	3	42.9%
Alteraciones ungueales	0	0%	1	14.3%	1	14.3%
Alteraciones auditivas	1	14.3%	0	0%	1	14.3%

Fuente: Expediente Clínico.

FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Ficha No. _____

1. Datos Socio demográficos:

◆ Edad: _____

◆ Sexo: Femenino

◆ Escolaridad:

Ninguna

Primaria

Secundaria

Universitario

No consignado

◆ Religión:

Católico

Evangélico

Otras

No consignado

◆ Procedencia:

Urbano

Rural

◆ Departamento de procedencia: _____

2. Características Clínicas:

Talla baja: última Talla: _____ cm y peso: _____ Kg

Déficit cognitivo

Cara triangular

Microcefalia

Frente prominente

Puente nasal deprimido

Displasia de pabellones auriculares

- Implantación baja de los pabellones auriculares.
- Pliegues epicánticos.
- Ptosis palpebral.
- Hipertelorismo.
- Microftalmo.
- Exoftalmo.
- Micrognatia.
- Paladar arqueado.
- Paladar hendido.
- Pterigium colli.
- Cuello corto.
- Implantación baja de cabello.
- Tórax en escudo.
- Teletelia.
- Cubitus valgus.
- Acortamiento de metacarpianos y metatarsianos.
- Braquidactilia.
- Escoliosis.
- Pie cavo.
- Pie plano.
- Retraso del desarrollo puberal.
- Alteración renal
- Alteración cardiovascular.
- Nevos Pigmentados.
- Linfaedema congénito.
- Alteraciones ungueales.
- Alteraciones auditivas

3. Alteración cardiovascular: _____

4. Alteraciones renales: _____



5. Enfermedades asociadas: _____

6. Antecedentes Familiares: _____

7. Edad de diagnostico: _____

8. Centro de referencia: _____

9. Lugar de Diagnostico: _____

10. Estudios realizados en el paciente:

Ecocardiograma _____

Ultrasonido Renal _____

Ultrasonido Pélvico _____

Cariotipo _____

Radiografía de huesos _____

Otros: _____

11. Tratamiento recibido: _____

12.Consultas: _____
