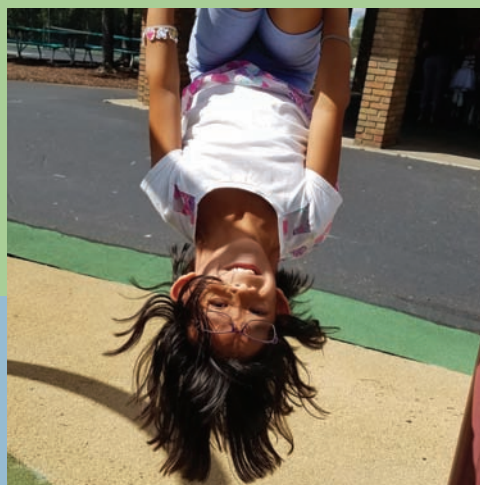




Directrices de práctica clínica para la atención de niñas y mujeres con síndrome de Turner

Resumen para mujeres y niñas con síndrome de Turner y para sus padres/cuidadores/familiares



Este documento es un resumen de las "Directrices de práctica clínica para la atención de niñas y mujeres con síndrome de Turner (ST)" (<http://www.eje-online.org/content/177/3/G1.full.pdf+html>) de 2017. El objetivo del resumen es mejorar la atención, fomentando la comunicación entre las personas con ST/sus padres/cuidadores y sus proveedores de atención médica durante las consultas.

1. Introducción

- Las Directrices de práctica clínica se elaboraron para proveedores de atención médica de pacientes con ST, entre ellos proveedores de atención primaria (pediatras, médicos familiares, internistas) y especialistas (pediatras especializados, genetistas, endocrinólogos, cardiólogos, médicos especialistas en fertilidad e internistas).
- Este documento se basa en un esfuerzo internacional que concluyó con una reunión de consenso en Cincinnati, Ohio, en 2016. Las siguientes sociedades (cuyas siglas se derivan de sus nombres en inglés) nombraron expertos en ST: Sociedad Europea de Endocrinología (ESE), Sociedad de Endocrinología Pediátrica (PES), Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE), Sociedad de Endocrinología (ES), Sociedad Europea de Cardiología (ESC), Sociedad Estadounidense del Corazón (AHA) y Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE).
- Los presidentes del grupo de trabajo para el consenso, los doctores Claus H. Gravholt y Philippe F. Backeljauw, fueron nombrados por el comité clínico de la ESE y de la PES, respectivamente.
- Defensores de los derechos de las pacientes de organizaciones de la comunidad de personas con ST representaron los intereses de pacientes y familiares durante todo el proceso de revisión de las directrices.

2. Diagnóstico y aspectos genéticos del ST

2.1 Definición, análisis genético e indicaciones para pruebas de detección

- El ST afecta a 1 de cada 2,000–4,000 mujeres, en las que solamente está presente un cromosoma X completo, y el segundo cromosoma X se encuentra parcial o totalmente ausente, o presenta una estructura diferente.
- Los cambios cromosómicos más frecuentes en personas con ST son los siguientes: 45,X (monosomía X), que afecta al 40–50%; 45,X/46,XX (ST con mosaicismo), que afecta al 15%; y 45,X/46,XY (mosaicismo con materiales del cromosoma Y), que afecta al 10–12%.
- Estos cambios cromosómicos generalmente están acompañados de una o más características o síntomas médicos (**Cuadro 1**)

Cuadro 1. Principales síntomas y características del ST

- Características faciales tales como párpados caídos, prominencia y baja ubicación de las orejas, mandíbula pequeña, techo palatino angosto - Pliegues en el cuello (ancho, corto) - Linfedema (manos/pies hinchados) - Baja estatura - Insuficiencia ovárica (pubertad retrasada, infertilidad)	- Pérdida del oído - Anomalías cardíacas¹, esqueléticas¹ y renales particulares - Perfil específico de desarrollo neurológico² - Otros trastornos, tales como tiroides hipoactiva e intolerancia al gluten
---	--

¹ Algunas anomalías cardíacas y problemas esqueléticos clínicamente importantes podrían no ser evidentes al nacer.

² El perfil de desarrollo neurológico se refiere al desarrollo cerebral que afecta el funcionamiento intelectual, la capacidad de lectura, las habilidades de comunicación social, la memoria y las capacidades de atención o enfoque.

- El *cariotipo* (composición genética de los cromosomas) específico no siempre pronostica la apariencia de una persona con ST. No obstante, una persona con 45,X podría presentar más síntomas y características del ST que una persona con mosaicismo 45,X/46,XX. Una persona con mosaicismo podría presentar menores problemas de salud, entre ellos problemas cardíacos menos frecuentes o menos graves, y menores problemas con la inflamación de manos/pies (anomalías linfáticas). Una niña o mujer que también tiene un fragmento del cromosoma Y tiene un mayor riesgo de presentar gonadoblastoma (tumor en los ovarios).
- El ST es a menudo diagnosticado durante la vida fetal, la infancia, el periodo previo a la adolescencia (8–12 años) o a finales de la adolescencia/principios de la vida adulta. Si bien el ST puede diagnosticarse a cualquier edad, el diagnóstico después de los 50 años requiere de algunas otras pruebas, además de las que se abordan a continuación.
- Debería considerarse la posibilidad de ST en cualquier mujer que presentara algunas de las características físicas listadas en el **Cuadro 2**.

Cuadro 2. Indicaciones de pruebas genéticas para el diagnóstico del ST

Si alguna de las siguientes características importantes estuviera presente	Si por lo menos dos de las siguientes anomalías estuvieran presentes
• Hidropesía (acumulación de líquidos) fetal • Baja estatura de causa desconocida • Anomalía cardíaca del lado izquierdo¹ • Retraso inexplicable en la pubertad/ menstruación • Problemas de infertilidad • Rasgos faciales característicos²	• Irregularidad renal (riñones en forma de herradura, ausentes o inusualmente pequeños) • Malformación ósea en muñecas y antebrazos • Perfil neuropsicológico concordante con el ST³ • Marcas de nacimiento múltiples • Contorno inusual de uñas de manos y/o pies • Múltiples infecciones del oído medio

1 Usualmente válvula aórtica anómala (bicúspide), coartación (arco aórtico estrecho), estrechamiento de la válvula aórtica, otras anomalías de la válvula cardíaca izquierda, y cavidades cardíacas izquierdas subdesarrolladas.

2 Véase el Cuadro 1.

3 Discalculia (problema de aprendizaje de las matemáticas); problemas de déficit de atención, mala memoria operativa, control ejecutivo/cognitivo deficiente, déficit perceptual-motor y déficit visual-espacial; bienestar psicológico reducido (estado de ansiedad).

2.2 Diagnóstico prenatal

- Los resultados del ultrasonido o ecografía podrían indicar una mayor probabilidad de ST.
- Resultados anormales de la prueba de detección sanguínea “triple” o “cuádruple” de la madre embarazada (alfafetoproteína, gonadotropina coriónica humana, inhibina A y estriol libre) también podrían sugerir un diagnóstico de ST.
- La prueba genética de cariotipo para la confirmación del ST después del nacimiento del bebé es indispensable porque la ecografía y las pruebas serológicas maternas no siempre son 100% confiables para confirmar que una bebé tiene ST.

2.3 Diagnóstico posnatal

- Todas las mujeres en quien se sospecha el ST deberían someterse a una prueba genética de sangre, conocida como cariotipo.
- Si hubiera una fuerte sospecha de mosaicismo (una forma de ST en la que el segundo cromosoma X solo se encuentra presente parcialmente o está estructurado de diferente manera), pero no se confirmara con una prueba habitual de cariotipo, deberían realizarse pruebas genéticas adicionales para confirmar o descartar el ST.
- Un cariotipo sanguíneo generalmente es adecuado, pero también pueden examinarse células de la piel o del interior de la mejilla (muestra obtenida con hisopo) si persistiera la sospecha de ST o de mosaicismo de bajo nivel.

2.4 Detección en recién nacidos

- La falta de diagnóstico y el diagnóstico retrasado del ST constituyen un problema importante.
- El diagnóstico precoz permite la detección e intervención oportunas en caso de problemas tales como alineamiento anormal de uno o ambos ojos, pérdida del oído, anomalías del corazón y los riñones, función tiroidea hipoactiva, intolerancia al gluten, y discapacidades de aprendizaje, con lo que se mejora la calidad de vida. También podrían mejorarse los resultados de la estatura y las opciones de fertilidad.
- Actualmente no se realizan pruebas de detección del ST en recién nacidos de manera habitual.

3. Crecimiento y pubertad

3.1 Terapias para fomentar el crecimiento

- Los objetivos de las terapias para fomentar el crecimiento son que la paciente alcance una estatura en la que disminuyan las limitaciones físicas y permita el inicio de la pubertad a una edad similar a la de sus pares.
- El componente esencial de la terapia para fomentar el crecimiento es la hormona del crecimiento (HC), que incrementa la velocidad del crecimiento y genera un modesto incremento en la estatura adulta.

- La mayoría de las niñas necesitará terapia sustitutiva con hormonas femeninas (estrógeno y progestina) para iniciar y/o completar el proceso de la pubertad mientras recibe la terapia con HC. La manera en la que se administra el estrógeno, su dosis y la velocidad con la que se incrementa la dosis incidirán en el crecimiento y la estatura adulta.
- Una estatura adulta cercana a los 152 cm/60 pulgadas o más (dentro del rango promedio inferior para la población femenina en general) será el resultado probable para las personas con ST al completar la terapia para fomentar el crecimiento.

3.2 Eficacia y seguridad del tratamiento con hormona del crecimiento

- En diversos estudios médicos, el tratamiento con HC se relacionó con un incremento en la estatura de 5 a 8 cm (2 a 3.5 pulgadas) durante periodos de tratamiento que abarcaron de 5.5 a 7.5 años. Un incremento en la estatura de alrededor de 1 cm por año es una expectativa razonable de la terapia con HC. Algunos estudios demostraron un mayor aumento de la estatura, con un incremento en la estatura adulta que en algunos casos llegó a ser de 4 a 5 pulgadas más de lo pronosticado al inicio del tratamiento con HC.
- Si una niña alcanzara el rango de estatura normal dentro de los primeros dos años del tratamiento para el crecimiento, si la tasa de crecimiento se mantuviera cercana a la del promedio para niñas de su edad, y si hubiera cambios puberales satisfactorios, es probable que se alcance una estatura adulta dentro del rango normal inferior (alrededor de 152 cm/60 pulgadas).
- Después de completar la terapia con HC, una mujer con ST podría llegar a ser más alta que el pronóstico si fuera relativamente alta al inicio del tratamiento, si sus padres fueran altos, si fuera más joven al inicio de la terapia, si el periodo de tratamiento con HC previo a la pubertad fuera más largo, si recibiera terapia con HC durante un periodo largo o si recibiera una dosis mayor de HC.
- El inicio de la terapia con HC a los 4–6 años de edad, o antes si el déficit en el crecimiento ya fuera notorio, podría dar lugar a mayores incrementos en la estatura durante la infancia y permitir la inducción del desarrollo femenino adecuado a la edad (por ejemplo, crecimiento de los senos), con el propósito de lograr los mejores resultados en cuanto a la estatura adulta y al desarrollo de la pubertad.
- La terapia puede continuarse hasta que la niña esté satisfecha con su altura o hasta que quede poco potencial de crecimiento (esto ocurre cuando las radiografías muestran que la edad ósea es mayor a 13.5-14 años, y el incremento en la estatura es menor a 2 cm por año).
- Dosis de terapia con HC para el ST al inicio del tratamiento:
 - América del Norte: 0.350–0.375 miligramos [mg]/kilo [kg]/por semana (equivalente a 50–54 microgramos [µg]/kg/por día)
 - Europa: 1.3–1.4 mg/metros cuadrados [m²]/día (4.0–4.3 unidades internacionales [UI]/m²/día; 45-50 [µg]/kg/por día)
 - Australia: 4.5–9.5 mg/m²/semana (0.6–1.4 mg/m²/día)
- La dosificación se divide en siete dosis, una para cada día de la semana.
- La HC se administra en el tejido graso (adiposo), bajo la piel.
- En casos de ST, la seguridad del tratamiento con HC en estudios médicos de largo plazo generalmente ha sido convincente con respecto a la presión sanguínea y los factores de riesgo relacionados con trastornos cardíacos, metabolismo de azúcares y grasas, composición corporal (porcentajes de grasa, hueso, agua y músculo), mineralización ósea (indispensable para la solidez y el fortalecimiento de los huesos), proporciones corporales, y prevalencia de infecciones óticas y pérdida del oído.
- Durante el tratamiento con HC, las niñas con ST parecen correr un mayor riesgo de hipertensión intracraneal (acumulación de la presión en la cabeza) y deslizamiento de la epífisis capital femoral (que provoca dolor en la cadera y cojera), en comparación con niños que solamente tienen deficiencia de HC o algún otro trastorno relacionado con una baja estatura. No obstante, estas complicaciones siguen siendo poco comunes.
- La aparición o progresión de la escoliosis (curvatura anormal de la espalda) podría ser más común en niñas con ST que en niños con otros trastornos del crecimiento.
- Las niñas con ST podrían correr un mayor riesgo de pancreatitis que niños con otros trastornos del crecimiento que reciben tratamiento con HC. No obstante, el riesgo de pancreatitis sigue siendo muy bajo.

3.3 Tratamiento con HC y con el esteroide anabólico oxandrolona

- Estudios bien controlados han mostrado una ligera mejora en el crecimiento (de aproximadamente 2–5 cm/1–2 pulgadas) al agregar un medicamento recetado llamado oxandrolona durante el tratamiento con HC.
- Existe la posibilidad de efectos no deseados, tales como retraso en el desarrollo de los senos y virilización relacionada con la dosis (por ejemplo, aumento del tamaño del clítoris, profundización de la voz, crecimiento de vello con patrón de distribución masculino y acné), de manera que la oxandrolona debe usarse con precaución. Cuando la oxandrolona se administra en dosis correctas, estas complicaciones pueden evitarse fácilmente.
- La oxandrolona no debería recetarse sino hasta los 9–10 años de edad y debe empezarse con dosis de 0.03 mg/kg/día y mantenerse en no más de 0.05 mg/kg/día.

3.4 Tratamiento con HC y con estrógeno en dosis ultra bajas en la infancia

- Actualmente no se recomienda el uso de estrógeno sustitutivo en dosis muy bajas antes de la pubertad para fomentar el crecimiento.

3.5 Terapia sustitutiva con hormonas sexuales

- La mayor parte de las personas con ST necesita terapia sustitutiva con hormonas para la inducción de la pubertad, la preservación de las características sexuales secundarias, el desarrollo de huesos sólidos, y la normalización del tamaño y la salud general del útero.
- La principal consideración en apoyo a la vía dérmica (un parche que se adhiere a la piel) por sobre la vía oral (una tableta) para la administración de la terapia sustitutiva con estrógeno es que el medicamento transdérmico no pasa a través del hígado.
- La administración de la terapia hormonal por vía vaginal no es recomendable para jovencitas.
- El objetivo de la terapia sustitutiva con estrógeno es imitar la progresión de la pubertad en una niña promedio. El **Cuadro 3** muestra periodicidad, vía y dosis de algunas terapias sustitutivas con estrógeno.

Cuadro 3. Opciones de terapia sustitutiva con estrógeno para la feminización en casos de ST

Preparación	Dosis de inicio en la pubertad	Dosis adulta
E2 transdérmico	3–7 µg/día ¹	25–100 µg/día
17β E2 micronizado oral (E2)	0.25 mg/día	1–4 mg/día
Etinilestradiol (EE) ²	2 µg/día	0–20 µg/día
E2 depot ³	0.2 mg/mes	2 mg/mes

E2: 17β estradiol

¹ Véase el texto para la información sobre la aplicación de los parches.

² El etinilestradiol no está disponible como monoterapia en Estados Unidos.

³ El E2 depot no está disponible en Europa.

- Para imitar el desarrollo físico y social normal, el tratamiento debería iniciarse a los 11–12 años, siempre que las pruebas de laboratorio indiquen que no existe la posibilidad de pubertad espontánea.
- Si los valores de laboratorio puberales fueran normales para la edad, sería pertinente la observación para detectar la pubertad espontánea, y terapia sustitutiva con estrógeno en el futuro, si se presentara insuficiencia ovárica. El médico puede utilizar diversos análisis de sangre para determinar si los ovarios funcionarían o no.
- El inicio de la terapia sustitutiva con dosis de estrógeno bajas es muy importante para preservar la estatura, independientemente de que ya se haya iniciado o no la terapia con HC.
- La dosis de estrógeno puede aumentarse de manera incremental aproximadamente cada seis meses y durante un periodo de 2–3 años, hasta alcanzar la dosis adulta.
 - Este enfoque implica que habrá un incremento en la dosis de 25–100% cada 6 meses, y de 4 a 6 cambios de dosis entre el inicio de la dosis y la dosis adulta indicada en el Cuadro 3.

- La valoración médica, la satisfacción de la paciente, su edad y el potencial de crecimiento remanente son los principales determinantes de un incremento en la dosis.
- Si lograr una mayor estatura todavía fuera posible, las niñas pueden recibir dosis más bajas de estrógeno durante más tiempo. Si las niñas fueran mayores al inicio de la terapia, podría reducirse el intervalo entre dosis hasta alcanzar la dosis adulta.
- Debe agregarse progestina cuando se presente sangrado intermitente (un periodo o sangrado leve), o después de dos años de tratamiento.
 - En mujeres, se prefiere el uso de progesterona cristalina micronizada (por ejemplo, Prometrium® 100–200 mg) porque podría haber una (leve) disminución del riesgo de cáncer de seno. El acetato de medroxiprogesterona es un sustituto aceptable de la progesterona cristalina micronizada.
 - De cualquier modo, el riesgo de cáncer de seno en casos de ST es bajo, y el tratamiento a largo plazo con terapia hormonal sustitutiva aparentemente no provoca cáncer de seno.
 - Estas progestinas pueden agregarse durante 10 días cada mes para inducir un periodo menstrual. Las mujeres deberían continuar el tratamiento con estrógeno en combinación con un agente de progestina secuencial.
- Una vez que la terapia sustitutiva alcanza las dosis adultas, el tratamiento debería seguir hasta que el riesgo de continuarlo sea mayor que sus ventajas, alrededor de la edad promedio de la menopausia en la población general. *Recuerde que esta terapia hormonal sustituye una deficiencia real; no es lo mismo que el tratamiento hormonal en una persona sin ST, que toma pastillas anticonceptivas.*
- Son necesarias pruebas para determinar el riesgo de coágulos sanguíneos en el caso de quienes tienen historial personal o familiar de coagulopatías (propensión a coágulos de sangre).
- Un parche de estrógeno puede cortarse en partes más pequeñas (por ejemplo, un cuarto de un parche de 25-µg o aproximadamente 6.25 µg) para iniciar el tratamiento con una dosis pequeña.
 - Aunque las etiquetas de los productos o los farmacéuticos no lo recomiendan, dos estudios informaron haber logrado concentraciones de estrógeno puberales y/o desarrollo de senos con dicho uso parcial del parche, y tales informes incluyen recomendaciones generales para cortar y aplicar el parche. Para obtener resultados ideales, la terapia con parches parciales debe ser individualizada y las pacientes deberían recibir instrucciones detalladas de su proveedor de atención médica sobre cómo cortar el parche, cuándo y dónde aplicarlo, y durante cuánto tiempo utilizarlo.
 - Se sugiere no utilizar estrógenos equinos conjugados (por ejemplo, Premarin®) en niñas debido a los riesgos cardíacos y de derrames cerebrales reportados en mujeres posmenopáusicas, particularmente en presencia de factores de riesgo tales como obesidad.
- Una dosis baja de oxandrolona (0.03–0.05 mg/kg/día, máximo 2.5 mg/día) podría retardar modestamente la progresión de la pubertad en respuesta a la terapia de reemplazo con estrógeno, retrasar la aparición de los periodos, e incrementar levemente el tamaño del clítoris, pero estos efectos son menores y/o transitorios, y generalmente ocurren con las altas dosis que se usaban anteriormente. Una sugerencia razonable es considerar el tratamiento complementario con oxandrolona en niñas de muy corta estatura con ST solamente cuando se inicie la terapia con estrógeno.

4. Fertilidad y tecnologías de reproducción asistida

- Debido a la insuficiencia ovárica prematura, la mayoría de las mujeres con ST no puede procrear sin ayuda.

4.1 Embarazos espontáneos

- Ocasionalmente ocurren embarazos espontáneos en mujeres con ST, pero la frecuencia de abortos es elevada, y los bebés nacidos vivos de estos embarazos con frecuencia presentan malformaciones.

4.2 Asesoría y consideraciones éticas sobre la preservación de la fertilidad o el tratamiento de fertilidad

- La asesoría sobre temas de fertilidad debería iniciar al momento del diagnóstico, y deberían mencionarse opciones de maternidad tales como la adopción o el apoyo de una gestante sustituta.
- Ya sea que conciba con óvulos propios o donados, la paciente debe recibir asesoría completa con respecto al incremento de riesgos por complicaciones de maternidad, que podrían incluir la muerte, con énfasis en los riesgos cardíacos.

- Antes del embarazo se recomienda el monitoreo intensivo de la presión cardíaca y sanguínea, aunque los resultados normales no descartan la posibilidad de complicaciones graves.

4.3 Tecnologías de reproducción asistida con ovocitos autólogos (óvulos propios)

- En mujeres con ST mosaico que recibieron estimulación mediante fertilización *in vitro*, la tasa de embarazo clínico fue de 8.6% y la tasa de nacimientos vivos fue de 5.7%.
- La reserva ovárica de las personas con ST disminuye rápidamente desde una edad muy temprana. Las opciones de tratamientos de fertilidad, entre ellas fertilización *in vitro*, deberían abordarse con mujeres jóvenes sin retrasos innecesarios.

4.4 Tecnologías de reproducción asistida con ovocitos donados (óvulos de otra mujer)

- Para la mayoría de las pacientes con ST, la donación de ovocitos es la única manera de lograr un embarazo viable.
- Las mujeres, tanto con ST como sin éste, que conciben con ovocitos donados corren un mayor riesgo de complicaciones obstétricas, entre ellas problemas de presión sanguínea, cesárea y parto prematuro, así como de dar a luz a bebés de bajo peso al nacer. Los riesgos se magnifican con embarazos múltiples.
- Es imperativo que a cualquier mujer con ST que se someta a fertilización *in vitro* o reciba una donación de ovocitos se le implante un solo embrión.

Recomendaciones para el seguimiento durante el embarazo

- El control del embarazo debería realizarlo un equipo multidisciplinario que incluya especialista en medicina materno-fetal y cardiólogos con experiencia en el tratamiento de mujeres con ST.

4.6 Preservación de la fertilidad en casos de ST

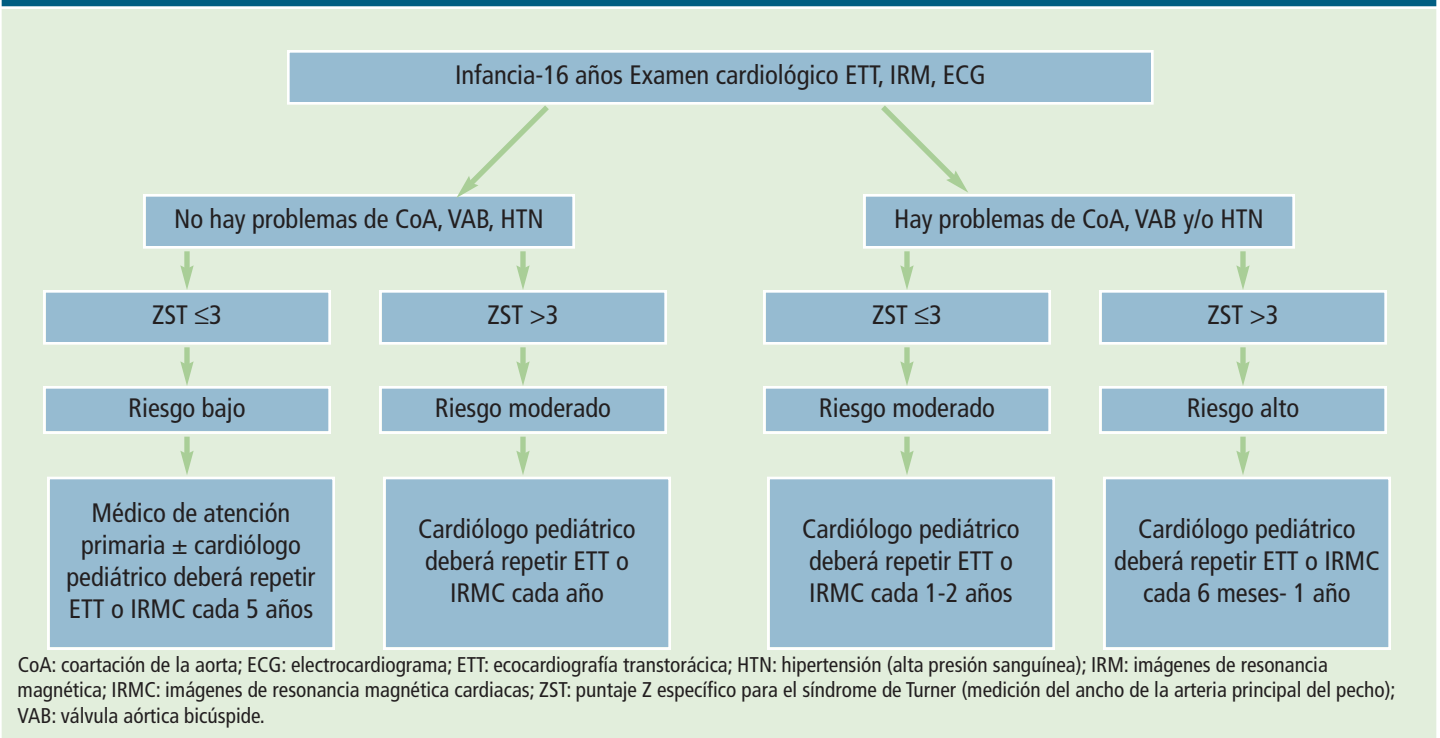
- El congelamiento de óvulos después de una hiperestimulación ovárica controlada constituye una posible opción para la preservación de la fertilidad en mujeres jóvenes con ST mosaico y función ovárica persistente.
- No hay pruebas suficientes para recomendar la preservación de la fertilidad de manera habitual para niñas menores de 12 años.

5. Temas de salud cardiovascular en casos de ST

5.1 Generalidades

- Las pacientes enfrentan problemas de por vida relacionados con afecciones cardíacas innatas y adquiridas.
- Las enfermedades cardíacas (cardiopatías) congénitas o innatas se presentan hasta en el 50% de niñas y mujeres con ST, e incluyen una elevada ocurrencia de malformaciones (irregularidades) de la válvula aórtica (bicúspide), coartación (estrechamiento) de la aorta, y dilatación (ensanchamiento) de la aorta que podría dar lugar a una poco común, pero con frecuencia mortal, disección de la aorta a nivel del tórax. También se observan alteraciones generalizadas en la calidad de la arteria.
- Trastornos cardiovasculares como alta presión sanguínea sistémica, cardiopatía isquémica/coronaria, y enfermedad cerebrovascular (derrames cerebrales) constituyen otros factores importantes que podrían reducir la esperanza de vida de una persona con ST.
- Los protocolos de monitoreo cardiovascular sugeridos se presentan en la **Figura 1** y la **Figura 2**. Los cardiólogos pediátricos y para adultos pueden realizar un diagnóstico autoguiado y controlar problemas cardiovasculares siguiendo estas directrices y los cronogramas de las figuras 1 y 2. El plan de seguimiento lo determinará la presencia o ausencia de ensanchamiento de la aorta, y también el grado de dicho ensanchamiento. El enfoque será ligeramente diferente para las niñas y adolescentes en comparación con las mujeres con ST. Es posible apartarse de los protocolos de las figuras, con base en la evolución individual del paciente. En cualquier caso, es muy importante la intervención de un cardiólogo con experiencia y con conocimiento de los riesgos cardíacos del ST.

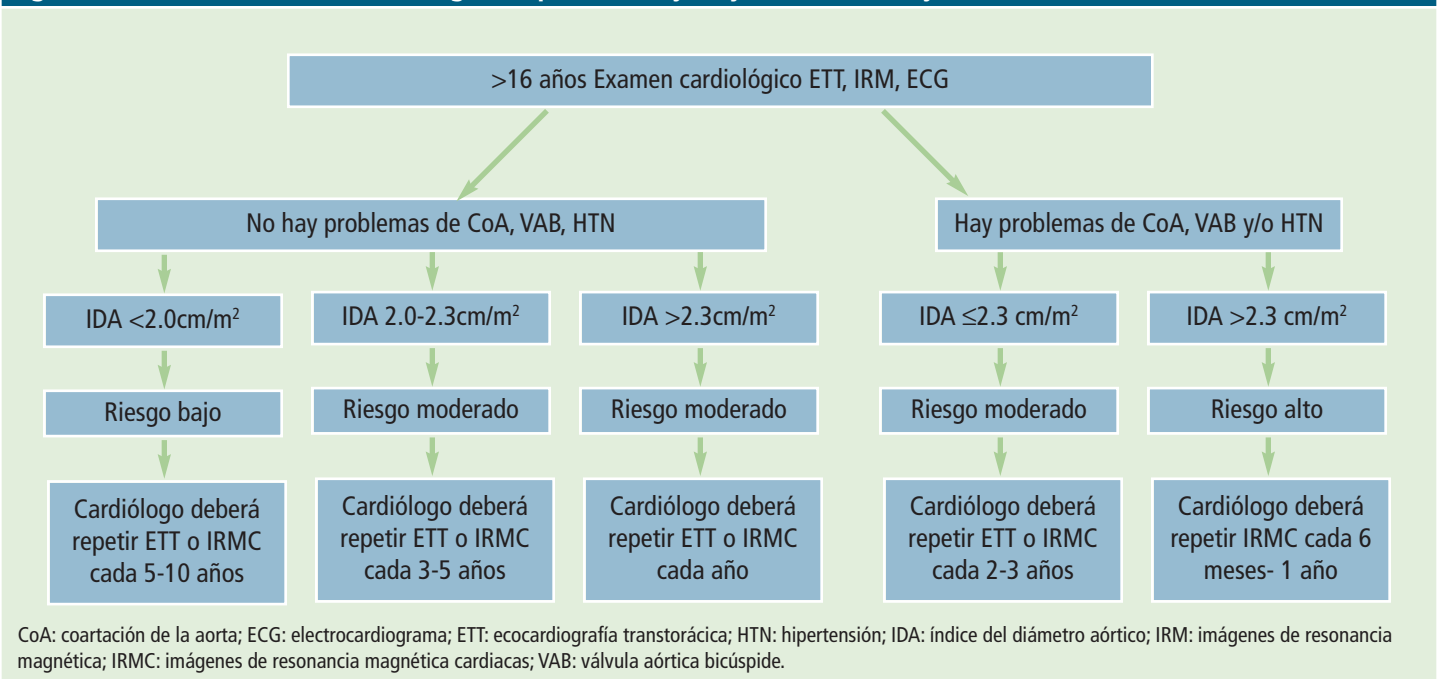
Figura 1. Protocolo de monitoreo sugerido para niñas con ST, desde la infancia hasta los 16 años



5.2 Manejo médico y operativo de dilatación aórtica y aneurisma

- La disección aórtica o ruptura de la aorta ocurre en aproximadamente 40 por cada 100,000 personas-años (estadísticas para expresar tasas de frecuencia) en mujeres con ST, en comparación con solo 6 por cada 100,000 personas-años en la población en general.
- En mujeres que presentan ruptura de la aorta son comunes anomalías cardiovasculares como válvula aórtica bicúspide, elongación de la aorta transversa (o arco aórtico), coartación de la aorta, y/o alta presión sanguínea.

Figura 2. Protocolo de monitoreo sugerido para niñas y mujeres con ST mayores de 16 años



- El índice del diámetro aórtico (IDA) se utiliza para obtener un pronóstico confiable del riesgo de presentar una ruptura en la aorta. Este índice se obtiene dividiendo el diámetro aórtico absoluto en centímetros entre el área de superficie corporal. El cardiólogo debería usar esta medida para orientar las recomendaciones sobre un mayor monitoreo, particularmente en pacientes de 16 años o mayores. Al valorar el estado de riesgo de una paciente joven es útil comparar el diámetro aórtico de la paciente con el diámetro aórtico de niñas con ST que han o no presentado una ruptura en la aorta.
- Un diámetro absoluto de la aorta ascendente de 4 cm podría pronosticar la ruptura de la aorta de manera más confiable que el cálculo del índice del diámetro aórtico en pacientes ≥ 16 años de edad, de poca estatura y obesas, o que pesan muy poco en relación con su estatura.
- Dado que el mantenimiento de una presión sanguínea normal puede disminuir el riesgo de ruptura de la aorta, es razonable iniciar terapias médicas preventivas antes de lo recomendado para la población en general.

5.3 Imagenología cardíaca

- Los estudios cardíacos no invasivos mediante imágenes, tales como el ultrasonido o ecocardiografía transtorácica (ETT), las imágenes de resonancia magnética cardíacas (IRMC o estudios de MRI por sus siglas en inglés), y las tomografías computarizadas (TC o *CT scan*, en inglés), son cruciales para el diagnóstico, el tratamiento y la valoración del riesgo.

5.4 Enfermedades cardíacas congénitas

- Las enfermedades cardíacas (cardiopatías) congénitas se presentan en hasta 50% de las personas con ST, son la causa más frecuente de mortalidad temprana, y son más comunes en quienes tienen un cariotipo 45,X.
- Las anomalías cardíacas del lado izquierdo son las más comunes, con una frecuencia de 15–30% en el caso de la válvula aórtica bicúspide (con morfología anormal y solamente dos valvas), y de 7–18% en el caso de la coartación (estrechamiento) de la aorta. Entre otras anomalías frecuentemente observadas con el ST se cuentan la conexión venosa pulmonar anómala parcial, persistencia de la vena cava superior izquierda, elongación del arco transversal, y dilatación (agrandamiento) de las arterias braquiocefálicas.
- Anomalías menos frecuentes son el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, anomalías de la válvula mitral, interrupción de la vena cava inferior con continuación en la vena ácigos, dextroposición cardíaca (desplazamiento hacia la derecha), defecto septal ventricular o auriculoventricular, anomalías de la válvula pulmonar, anomalías de la arteria coronaria, y conducto arterial persistente (abierto).

5.5 Electrocardiograma (ECG)

- Un ECG es un registro de la actividad eléctrica del corazón, que se realiza colocando electrodos sobre el pecho. Las diferencias en los resultados de los ECG de personas con ST y los de la población en general abarcan intervalos PR y QT (medida del tiempo entre el inicio y el final de un ciclo eléctrico del corazón) y aspectos morfológicos (bloqueo de rama, cambios en la onda T y en la onda P) e intervalos de tiempo (intervalos PR y QT). La frecuencia estimada de estas ocurrencias es de 50% en personas con ST, en comparación con 30% en quienes no lo padecen.
- Los medicamentos que prolongan el intervalo QT deben recetarse con precaución en personas con TS. Se recomienda obtener un ECG inicial al momento del diagnóstico y otro después de administrarse dichos fármacos.

5.6 Participación en deportes

- La consideración del riesgo de ruptura aórtica debe atemperarse con la importancia de fomentar niveles de actividad física individualizados en las personas con ST. Las nuevas guías, disponibles en línea en <http://www.eje-online.org/content/177/3/G1.full.pdf+html>, ofrecen recomendaciones específicas sobre los tipos de deportes en los que una persona puede participar, con base en los resultados de su valoración cardíaca. El cardiólogo aconsejará a la persona con ST sobre los deportes/actividades que debiera evitar.

5.7 Hipertensión (presión sanguínea elevada)

- Las tasas estimadas de hipertensión sistémica en personas con TS son de 20–40% en niñas, y hasta del 60% en mujeres adultas con ST.
- El tratamiento para la hipertensión en casos de ST es similar al de otras personas e incluye la promoción de estilos de vida sanos y control del peso.
- Es indispensable diagnosticar y tratar las causas subyacentes de la hipertensión, tales como anomalías renales o estrechamiento de la aorta, lo que también podría generar una presión sanguínea más elevada.

5.8 Riesgos cardiovasculares durante el embarazo

- Las mujeres con ST corren un mayor riesgo de complicaciones resultantes del embarazo, ya sea este espontáneo o resultado de la aplicación de tecnologías de reproducción asistida, entre ellas fertilización in vitro e implantación. Las mujeres corren un mayor riesgo de ruptura aórtica y de trastornos relacionados con alta presión sanguínea durante el embarazo, tales como preclamsia.
- El manejo abarca tratamiento antihipertensivo y medicamentos para prevenir (una mayor) dilatación aórtica.
- Un equipo formado por lo menos por un obstetra, un cardiólogo y un anestesiólogo, todos con conocimientos especializados en embarazos relacionados con cardiopatías maternas y/o trastornos aórticos, debería preparar un plan de alumbramiento.

5.9 El sistema coagulatorio

- En comparación con la población en general, las mujeres con ST corren un mayor riesgo de padecer trastornos cerebrovasculares mortales (derrames cerebrales).
- Algunas mujeres con ST presentan una activación excesiva de su sistema coagulatorio, aunque su impacto en el riesgo de padecer derrames se desconoce. Algunas preparaciones de estrógeno podrían incrementar todavía más el riesgo de derrames, y esto debería abordarse con el médico al momento de valorar las opciones de terapia de reemplazo con estrógeno.

6. Control médico de problemas de salud durante toda la vida

6.1 Atención adulta

- Las múltiples cuestiones de salud en personas adultas hacen necesaria una valoración anual, preferiblemente en una clínica interdisciplinaria o multidisciplinaria familiarizada con el historial natural del ST (**Cuadro 4**).

Cuadro 4. Directrices para la supervisión de la salud adulta: Conceptos, acciones y frecuencia sugerida

Concepto	Acciones	Frecuencia sugerida
Obesidad	Verificar peso	Anual
Cardiovascular	Electrocardiograma	3-5 años; Anual si la raíz aórtica >3 cm
	Estudio de IRM de la aorta	Según sea necesario
	Presión sanguínea	Anual
Metabolismo óseo, osteoporosis, escoliosis	Estudio DEXA	3-5 años, y anualmente al inicio de un tratamiento específico
Hígado	Pruebas de la función hepática	Anual
	Ecografía del hígado	Según sea necesario
Diabetes	Prueba HbA1c ± glucosa en ayunas	Anual
Fertilidad	Información sobre adopción o donación de ovocitos	Según sea necesario
	(Ultrasonido) Ecografía uterina	Según sea necesario
Aspectos psicológicos	Análisis de problemas psicológicos	Según sea necesario
Audiología	Audiograma, historial ORL	3-5 años
Dermatología	Revisión de la piel	Anual
Ortodoncia	Revisión dental	Anual
Análisis sanguíneos	Función tiroidea	Anual
	Prueba de detección de enfermedad celíaca	5 años

*DEXA: radioabsorciometría de doble energía; ORL: otorrinolaringología (oídos, nariz y garganta); IRM: imagen por resonancia magnética.

6.2 Atención ginecológica en adultos

- Las mujeres con ST deberían tener acceso a un ginecólogo con experiencia en insuficiencia ovárica. Si fuera necesario recetar pastillas anticonceptivas orales combinadas a mujeres con actividad ovárica espontánea, son preferibles las que contienen 20 µg de etinilestradiol (en comparación con preparaciones de dosis mayores) porque están relacionadas con un menor riesgo de coágulos.

6.3 Vigilancia del cáncer

- Es probable que en general el riesgo de cáncer sea ligeramente mayor; el riesgo de melanoma se incrementa de 2 a 3 veces, y el riesgo de tumores malignos en el sistema nervioso se incrementa entre 4.3 y 6.6 veces.
- La incidencia de cáncer de seno se reduce en por lo menos 30%, en comparación con la población en general.

Cuadro 5. Recomendaciones de pruebas/análisis en casos de ST, al momento del diagnóstico y a lo largo de la vida^{1,2}

Concepto	Niñas		Mujeres adultas
	Al momento del diagnóstico	Después del diagnóstico, durante toda la niñez	Después del diagnóstico
Peso/IMC	Sí	En cada consulta	En cada consulta
Presión sanguínea	Sí	En cada consulta	En cada consulta
Función tiroidea (TSH y T4 libre)	Sí	Anualmente	Anualmente
Perfil lipídico (colesterol)	—	Empezando durante la fase de transición (~17-18 años de edad)	Anualmente
Pruebas hepáticas, aminotransferasas y alcalinfosfatasa	—	Anualmente después de los 10 años de edad	Anualmente
HbA1c (glucosa en sangre) con/sin GPA	—	Anualmente después de los 10 años de edad	Anualmente
Vitamina D	—	Cada 2–3 años, después de los 9–11 años de edad	Cada 2–3 años
Pruebas de detección de enfermedad celíaca	—	Empezando a los 2–3 años; después cada 2 años	Cada 5 años
Ecografía del riñón	Sí	—	—
Evaluación audio-métrica (oído)	Sí ³	Cada 3 años	Cada 5 años
Examen oftalmo-lógico (ojos)	Sí ⁴	Anualmente	Anualmente
Valoración dental	Sí, si no se hubiera proporcionado atención previamente	Anualmente a menos que problemas de maloclusión u otros trastornos dentales/esqueléticos requieran atención más frecuente. ⁵	Anualmente a menos que las consecuencias de una maloclusión no atendida o mal atendida requieran atención más frecuente.
Valoración para displasia congénita de la cadera	Sí, en recién nacidas	—	—
Examen de la piel	Al momento del diagnóstico	Anualmente	Anualmente
Valoración esquelética Estudio DEXA	—	A los 5–6 años y 12–14 años	Al suspender el estrógeno, si hubiera riesgo de insuficiente estrógeno sustitutivo, o a la edad de la menopausia

IMC: índice de masa corporal; DEXA: radioabsorciometría de doble energía; GPA: glucosa en plasma en ayunas; T4: tiroxina; TSH: hormona estimulante de la tiroides o tirotrópica.

1 Este cuadro no incluye recomendaciones de pruebas/análisis cardiovasculares y neuropsicológicos, que se abordan en otra sección.

2 Las recomendaciones son para detección exclusivamente. La sospecha médica de un padecimiento activo siempre debería conducir a su investigación relevante.

3 A los 9–12 meses de edad

4 A los 12–18 meses de edad

5 Muchas personas con ST requieren ortodoncia. Entre las modificaciones que podría ser necesario hacer a los planes de tratamiento ortodóntico habitual se cuentan profilaxis antibiótica, ajustes que tomen en cuenta alteraciones en la morfología dental, y modificaciones a los tiempos del tratamiento debido al retraso en el crecimiento.

- La gonadectomía (extirpación de los ovarios) en el caso de mujeres con ST que tienen un fragmento del cromosoma Y como parte de su composición genética debería seguir siendo obligatoria. Al momento del diagnóstico genético del ST, cuando se detecta dicho material cromosómico Y, debería hacerse la recomendación de extirpar los ovarios como medida preventiva. Lo anterior porque hay un mayor riesgo de que dichos ovarios presenten tumores con el tiempo, y de que tales tumores pudieran volverse malignos.

6.4 Comorbilidades (presencia de uno o más trastornos o enfermedades adicionales en un paciente) en casos de ST, desde la infancia hasta la edad adulta: monitoreo de problemas de salud conexos en casos de ST

- El **Cuadro 5** ofrece recomendaciones para el control de comorbilidades relacionadas con el ST que no se abordan en otras secciones de las directrices de práctica clínica.
- *Problemas otorrinolaringológicos (oído, salud del oído):* La pérdida auditiva conductiva es común debido a efusiones del oído medio, a infecciones del oído frecuentes, y a patologías del tímpano. La pérdida auditiva neurosensorial es el trastorno auditivo prevaeciente en casos de ST, observado en un tercio de las pacientes, y ocurre en presencia o ausencia de patologías importantes del oído medio.
- *Problemas autoinmunitarios:* Las personas con ST corren un mayor riesgo de presentar trastornos de la tiroides (tiroiditis, hipertiroidismo e hipotiroidismo), enfermedad celíaca (sensibilidad al gluten en la dieta) y, en menor medida, diabetes, artritis reumatoide juvenil, uveítis (inflamación de los ojos), y enfermedad intestinal inflamatoria.
- *Obesidad:* Muchas personas con ST tienen un índice de masa corporal (IMC) más alto, un mayor porcentaje de grasa corporal, una circunferencia de cintura más grande, y un menor porcentaje de masa corporal magra que sus pares en el mismo grupo etario y de IMC.
- *Diabetes:* El riesgo de diabetes de tipo 1 y de tipo 2 es mayor en pacientes de todas las edades. Se han descrito diversas anomalías (sin diabetes aparente) de la homeostasis (mantenimiento de condiciones estables) de la glucosa (el azúcar en la sangre); entre estas se cuentan hiperinsulinemia, resistencia a la insulina, disminución en la secreción de insulina, e intolerancia a la glucosa.
- *Trastornos lipídicos:* El ST podría estar relacionado con un perfil lipídico (incremento de la grasa en la sangre) que fomenta la formación de placas arteriales durante la juventud, lo que contribuye a un ya elevado riesgo cardiovascular. La hipercolesterolemia (niveles de colesterol altos) ocurre en 3750% de las mujeres con ST, una tasa mayor que la observada en la población en general.
- *Sistema linfático:* Muchos fetos con linfedema (acumulación de líquido en los tejidos) grave no logran sobrevivir. Los fetos que sobreviven generalmente nacen con edema periférico (principalmente de manos y pies) y cierto grado de pliegues a los lados del cuello (cuello alado o pterigium colli). Esto está muy relacionado con los defectos cardíacos congénitos del lado izquierdo. Otras consecuencias abarcan: línea capilar posterior (borde trasero del cabello) baja, alteración en la ubicación de las orejas, pezones pequeños y contorno inusual de uñas de manos y/o pies.
 - El edema periférico (hinchazón de manos y/o pies) generalmente se resuelve o mejora considerablemente alrededor de los 2 años de edad, sin terapia, aunque la terapia profesional para el edema puede iniciarse de manera precoz (temprana) si las uñas y/o piel de manos y/o pies resultaran afectadas.
 - Aun cuando el linfedema se resolviera o no estuviera presente al momento del nacimiento, podría (re)aparecer a cualquier edad, posiblemente en relación con el inicio de la terapia con estrógeno, pero más frecuentemente en relación con un aumento de peso excesivo.
- *Problemas dentales y ortodónticos:* Las personas con ST podrían presentar una amplia gama de problemas dentales y ortodónticos, tales como edad dental avanzada, mayor riesgo de acortamiento de las raíces que podría provocar pérdida de los dientes, particularmente durante el tratamiento ortodóntico, y otros trastornos que podrían afectar la ingestión de alimentos/ alimentación o el habla. Los dientes podrían presentar una capa de esmalte más delgada y dentina anormal; sin embargo, las caries son menos comunes que entre la población en general. Para prevenir deformidades o hacinamiento de los dientes, trismos (contracción de los músculos de la mandíbula), dificultades de masticación, obstrucción de la respiración y trastornos de la digestión, el tratamiento de los dientes mal alineados es indispensable. Las directrices para el tratamiento ortodóntico de pacientes con ST reflejan modificaciones a la atención habitual que podrían requerirse para abordar las diferencias relacionadas con el ST en cuanto a la tasa y el ritmo del crecimiento, el desarrollo de las estructuras craneofaciales y la morfología dental.
- *Oftalmología:* La detección y corrección precoz de errores refractivos, tales como la miopía, son esenciales a fin de evitar la pérdida de la visión. El estrabismo (la alineación incorrecta de los ojos o ser 'bizco') y la ambliopía (ojo perezoso) se presentan en cerca de un tercio de las mujeres con ST. La ptosis (blefaroptosis, párpados caídos) y los pliegues inusuales del párpado también son comunes.

- **Dermatología:** Las personas con ST tienen un mayor número de nevi (lunares) pigmentados, y podrían presentar una mayor incidencia de melanoma que la población en general. El tratamiento con la hormona del crecimiento podría desencadenar el crecimiento de estas marcas de la piel, pero no incrementa el número de lunares, ni desencadena su transformación cancerosa.
- **Ortopedia:** En personas con ST, las anomalías musculoesqueléticas son extensas. Los problemas difieren de una persona a otra y no se relacionan consistentemente con cariotipos específicos. La escoliosis podría aparecer o evolucionar durante la terapia con hormona del crecimiento. Las pacientes con ST corren mayor riesgo de desarrollar cifosis (arqueamiento de la columna que produce postura jorobada), acúñamiento vertebral (huesos de forma irregular) y escoliosis. Las bebés podrían correr mayor riesgo de displasia congénita de la cadera. Son comunes anomalías en el alineamiento de las rodillas e irregularidades del arco.
- **Osteoporosis, riesgo de fracturas y deficiencia de vitamina D:** Mujeres y niñas con ST corren un mayor riesgo de fracturas, aun con una densidad mineral ósea (DMO) normal. El mayor riesgo de fracturas está relacionado con la DMO, con un historial de fracturas en los padres, con discapacidad auditiva y con mayor edad. Muchas mujeres con ST tienen osteoporosis como resultado de una exposición inadecuada al estrógeno. El metabolismo de la vitamina D podría ser deficiente, y la suplementación con vitamina D3 (20 µg u 800 UI diariamente) en quienes tienen concentraciones bajas de 25-hidroxivitamina D, junto con la terapia sustitutiva con estrógeno, preserva la masa ósea. Debido al tamaño pequeño de los huesos como resultado de una baja estatura, la valoración radiográfica de la DMO podría ser difícil de interpretar.
- **Trastornos gastrointestinales:** Hay un incremento en la prevalencia de enfermedad intestinal inflamatoria (EII), particularmente la enfermedad de Crohn, y la EII tiende a presentarse más precozmente y con síntomas de mayor gravedad en personas con ST, en comparación con la población en general. La enfermedad celíaca, una intolerancia del gluten en la dieta, también se presenta con mayor frecuencia, con una prevalencia del 4.5%. Se recomienda valorar la posibilidad de EII en cualquier paciente que presente dolor abdominal, pérdida de peso inexplicable, diarrea y/o sangrado intestinal. Las anomalías en las pruebas hepáticas (del hígado) son comunes, aunque las personas no presenten síntomas de problemas hepáticos, y el riesgo de cirrosis es 6 veces mayor que el de la población en general. Los incrementos de la enzima hepática tienden a persistir o a aumentar progresivamente, y rara vez vuelven a la normalidad, aunque podrían disminuir o revertirse con la terapia sustitutiva con estrógeno. Los aumentos persistentes de la enzima hepática deberían valorarse mediante ecografía hepática con Doppler para examinar el flujo sanguíneo.
- **Enfermedad renal:** Las anomalías del riñón afectan del 24 al 42% de las pacientes. Estas anomalías abarcan riñón en forma de herradura (11%) y parcial o totalmente duplicado (5–10%), riñones ausentes (2–3%), multicísticos (<1%) o ectópicos (<1%). La mortalidad relacionada con la enfermedad renal es 7 veces mayor que entre la población en general. Se cree que las infecciones del tracto urinario son más frecuentes debido a obstrucciones o reflujo. Las cicatrices renales causadas por reflujo prolongado o infecciones recurrentes pueden provocar presión sanguínea elevada, por lo que resulta esencial una intervención adecuada (con tratamiento antibiótico o corrección quirúrgica).

7. Transición de la atención pediátrica a la atención para adultos

- Muchas mujeres jóvenes con ST no reciben la atención adecuada o las pruebas de detección recomendadas para su edad, lo cual desemboca en informes de subreconocimiento y subtratamiento de trastornos conexos y malos resultados de salud.
- El inicio de la adolescencia es un momento ideal para fomentar el desarrollo de conductas independientes de autoadministración de la atención, para crear conciencia del historial de salud personal de la paciente, y para fomentar estilos de vida saludables.

7.1 Transferencia a proveedores de atención para adultos y superar el desafío de la transición

- Se han desarrollado herramientas genéricas y específicas para el ST a fin de ayudar a las pacientes a preparar, planificar e implementar la transición relacionada con la atención de su salud.
- El kit de herramientas para la transición de la atención pediátrica a la atención para adultos en casos de ST (*TS Pediatric to Adult Care Transition Toolkit*) aborda aspectos básicos de la transición (preparación, transferencia de registros/información, conocimientos y habilidades para la atención autoadministrada), así como material específico al ST. Se encuentra disponible en https://www.acponline.org/system/files/documents/clinical_information/high_value_care/clinician_resources/pediatric_adult_care_transitions/endo_turner/endo_ts_transition_tools.pdf

7.2 Áreas clave de contenido específico sobre ST que deben abordarse durante la transición

- Los temas específicos sobre ST que deben abordarse son: terapia con estrógeno y aspectos reproductivos; lista de verificación de salud para mujeres adultas con ST; necesidades y requisitos de estilo de vida relacionados con el ST a fin de garantizar resultados de salud óptimos; atención de la salud cardiovascular a lo largo de la vida; y cuestiones psicosociales, educacionales y vocacionales a fin de garantizar el desarrollo de todo el potencial y una buena calidad de vida.

8. Neurocognición (habilidad del cerebro para comprender) y conducta

8.1 Generalidades

- El ST está relacionado con un perfil neurocognitivo que podría tener un impacto negativo en el éxito académico.
- Se recomienda integrar a la atención de niñas y mujeres con ST cuidados neuropsicológicos y servicios médicos conductuales afines.
- Se recomienda realizar una valoración neuropsicológica en edad preescolar, antes del ingreso a la escuela, al momento de la transición a la escuela preparatoria y la educación superior, o en cualquier momento en que surgieran dificultades. El evaluador debería tener conocimientos sobre déficits cognitivos específicamente relacionados con el ST.
- Se recomienda referir a las niñas a una edad temprana o al momento de ingresar a la escuela a servicios de terapia ocupacional, física y del habla.
- Entre los desafíos cognitivos y psicosociales relacionados con el ST se cuentan el síndrome de atención deficitaria e hiperactividad (SADH), trastornos de aprendizaje específicos, trastorno de comunicación social, trastornos del espectro autista, y trastorno del desarrollo de la coordinación.
- Las pruebas indican que las intervenciones genéricas diseñadas para poblaciones sin ST podrían adaptarse para personas con ST, con efectos positivos similares.
- Cuando se presentan problemas de aprendizaje deberían realizarse adaptaciones académicas, entre ellas tutoría, ampliación de requisitos de tiempo, y uso de estrategias de enseñanza/aprendizaje que maximicen las estrategias verbales.

8.2 Funcionamiento intelectual

- La mayoría de las personas con ST posee una inteligencia promedio, pero aproximadamente 10% de ellas presenta discapacidad intelectual (generalmente relacionada con un cromosoma X en anillo). El razonamiento verbal es consistentemente mejor que el razonamiento perceptual (usando los sentidos), lo que posiblemente refleja deficiencias específicas de funciones ejecutivas (control de comportamientos) y habilidades visoespaciales (relación espacial de los objetos). Las habilidades lingüísticas a menudo son buenas, pero las matemáticas podrían representar un desafío, lo cual podría generar problemas académicos.

8.3 Atención, memoria operativa (o de trabajo) y control cognitivo

- Con frecuencia se informa de déficits en las funciones ejecutivas y de una velocidad de procesamiento reducida, y se observa el trastorno de atención deficitaria e hiperactividad en aproximadamente el 25% de las niñas en edad escolar.
- La velocidad de procesamiento reducida (el ritmo al que alguien absorbe información, la procesa y empieza a responder) es un hallazgo frecuente.
- La capacitación de los padres para el manejo de estos trastornos y las modificaciones en el salón de clases son de ayuda para las niñas. Las adaptaciones en el lugar de trabajo podrían beneficiar a las mujeres adultas.

8.4 Desarrollo visoespacial, perceptivomotor y sensitivomotor

- Los desafíos cognitivos observados con más frecuencia en personas con ST corresponden al área visoespacial y podrían presentarse como dificultades con tareas tales como juzgar distancias, manejar, y cálculos matemáticos.
- Si los déficits espaciales interfirieran con el desempeño académico, debería referirse a las niñas para recibir apoyo académico. Las terapias ocupacionales y/o físicas a menudo resultan útiles.

8.5 Habla y lenguaje

- En baterías de prueba estándar para determinar el funcionamiento del lenguaje receptivo y expresivo se ha señalado un desempeño desde promedio hasta por arriba del promedio, aunque ocasionalmente se reportan puntos débiles en tareas del lenguaje que incorporan solicitudes ejecutivas (por ejemplo, proporcionar instrucciones de múltiples pasos) o que dependen del lenguaje espacial (por ejemplo, proporcionar indicaciones verbales usando palabras como "encima", "detrás", o "ahí arriba", para localizar un artículo).

8.6 Memoria declarativa (memoria de hechos y acontecimientos)

- La memoria a largo plazo para la información verbal podría encontrarse preservada o mejorada, pero la memoria de objetos y localización es menos eficaz. El aprendizaje y la retención inicial de información parecen normales, pero la información a menudo se olvida rápidamente.
- El aprendizaje visual podría mejorarse mediante la descripción de materiales en voz alta y la incorporación de nemotecnias verbales (modelo de letras, ideas, o asociaciones).

8.7 Cognición social

- Niñas y mujeres con ST pudieran no reconocer bien las expresiones faciales, y a menudo tienen problemas para comprender las emociones de otras personas. La terapia grupal de habilidades sociales podría resultar útil.

8.8 Logros académicos y satisfacción profesional

- Una prevalencia del 50% en el trastorno de aprendizaje de las matemáticas (discalculia) es común entre las personas con ST, en comparación con la población en general.
- Las niñas con ST en edad escolar a menudo muestran habilidades avanzadas de lectura y reconocimiento de palabras.
- A pesar de los desafíos que presenta el perfil neurocognitivo frecuentemente observado en casos de ST, las mujeres con ST a menudo logran un nivel académico similar o mayor al de la población en general.
- La situación de empleo de las jóvenes con ST es igual o mejor que la de grupos comparativos, si bien el retiro ocurre mucho más temprano. La jerarquía ocupacional de las adultas, particularmente de las mujeres mayores, es menor de lo que se esperaría dado su nivel académico, además de informes de experiencias laborales menos positivas/estimulantes. La asesoría sobre empleo y habilidades prácticas podría resultar útil.

8.9 Aspectos psicosociales

- En general, niñas y mujeres con ST tienen un concepto de sí mismas menor al de quienes no tienen ST. Informan de un mayor grado de aislamiento social y ansiedad, de menos relaciones cercanas, contraen matrimonio en menores porcentajes, y es menos probable que vivan con otras personas. Ofrecer apoyo a personas con ST que intentan integrarse a las comunidades sociales podría resultar una estrategia clave para ayudarlas a formar redes sociales sólidas.

8.10 Impacto de las terapias hormonales

- Las mujeres con ST generalmente tienen perfiles neurocognitivos similares, a pesar de la preservación de la función ovárica o de la terapia sustitutiva con estrógeno adecuada. De manera similar, el tratamiento con HC no parece afectar la neurocognición.

9. Optimización de la atención a lo largo de la vida

9.1 Explorar alternativas a las clínicas hospitalarias

- La atención de las personas con ST se presta para la telemedicina y el uso de registros médicos en línea. Familias y mujeres que no viven en zonas con atención accesible podrían explorar el uso de estas opciones para ponerse en contacto con especialistas en ST.

9.2 Papel de las organizaciones de apoyo a pacientes

- Adolescentes y mujeres con ST, así como padres de jovencitas con ST deberían ponerse en contacto con una organización local o nacional dedicada al ST para obtener materiales y apoyo de pares.

9.3 Padrones nacionales de ST

- Las directrices recomiendan el establecimiento de padrones nacionales para el registro de datos médicos y psicosociales de personas con ST, así como la combinación de dichos datos a fin de determinar factores que contribuyan a la investigación.

Organizaciones dedicadas al ST que proporcionan información y apoyo

- Turner Syndrome Society of the United States – <http://www.turnersyndrome.org>
- Turner Syndrome Global Alliance (Estados Unidos) – <http://tsgalliance.org>
- Turner Syndrome Foundation (Estados Unidos) – <https://www.turnersyndrome.foundation.org>
- Turner Syndrome Society of Canada – <http://www.turnersyndrome.ca>
- Asociación Síndrome de Turner México – <http://turnermexico.org.mx>
- Turner Syndrome Support Society (Reino Unido) – <http://tss.org.uk>
- Turner Syndrome Association of Australia – <https://www.turnersyndrome.org.au>
- Turner Syndrome International Group – <https://tsint.org>
(Esta página cuenta con enlaces a organizaciones mundiales dedicadas al ST.)

Referencia: Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol.* 2017;177:G1–G70.

Esta versión para pacientes de las *Directrices de práctica clínica para la atención de pacientes con ST* fue preparada por los doctores Philippe Backeljauw y Claus Gravholt, con la colaboración de la comunidad de ST. Los autores agradecen a todas las personas que aportaron su tiempo para ofrecer importantes comentarios y revisiones.

Esta actividad recibe el apoyo de una beca educativa de Novo Nordisk Inc.

Provided to you by:



Turner
Syndrome
Society
of the United States

11250 West Road, Suite G
Houston, TX 77065
800.365.9944
tssus@turnersyndrome.org
www.turnersyndrome.org