

Síndrome de Turner (T.S.)

Libia Soto Llanos*
Angela M. Villegas**

Palabras claves:

Síndrome, trastornos genéticos, hipogonadismo.

RESUMEN:

Los autores realizan una reseña bibliográfica sobre la presencia de alteraciones del crecimiento en pacientes con Síndrome de Turner, teniendo en cuenta, además, una característica relevante que es el hipogonadismo. Se describe un caso clínico de un paciente de sexo femenino que se presenta a la consulta en la Clínica del Niño y del Adolescente de la Escuela de Odontología de la Universidad del Valle, remitido por el médico pediatra.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Turner es una alteración descrita por el Dr. Henry Turner en el año de 1938, cuando publica un informe sobre siete niñas que presentan baja estatura, falta de desarrollo sexual, *cubitus valgus*, cuello corto y grueso y el perfil del cuero cabelludo posterior, con nacimiento bajo.

No sabía lo que causaba este síndrome, pero vio una similitud entre las niñas objeto de observación. La condición que él describió es lo que hoy se conoce como Síndrome de Turner.¹

Veintidós años después, el Dr. C. E. Ford descubrió que la causa de esta patología era una anomalía de los

cromosomas del sexo. Observó que a estas niñas les faltaba uno o parte de uno de los cromosomas X, y que la falta de este material genético explicaba las características físicas observadas en esta condición.²

En este trabajo se realiza una revisión bibliográfica del tema y se presenta el caso clínico de una paciente que consulta a la Escuela de Odontología remitida por el pediatra. El motivo de consulta fue el desequilibrio en el crecimiento cráneo-facial.

El Síndrome de Turner se caracteriza por la falta de un cromosoma X o parte de sus cromosomas, esto significa que hay 45 cromosomas en las células, siendo la conformación normal de 46. Por tal motivo, este síndrome se describe como 45X ó 45X0. La ausencia de este material genético explica las características físicas que presentan quienes la padecen. Se presenta disgenesia de las gónadas ya que una de las características típicas son los ovarios poco desarrollados o su inexistencia.³ El Síndrome es uno de los problemas genéticos más comunes afectando a una de cada 2.000 a 2.500 niñas.¹ Las características de crecimiento son las siguientes: talla baja, el promedio normal de tamaño al nacer son de 51 cms., en una niña con Turner es de 47 cms. El crecimiento puede ir más o menos normal los tres primeros años, posteriormente es lento, por consiguiente, tendrán una estatura por debajo del promedio para su edad, así una mujer adulta con este Síndrome tiene una estatura promedio de 1.42mts.²

* Odontóloga Odontopediatra - Profesora asistente,
Escuela de Odontología, Universidad del Valle
(Cali - Colombia)

** Estudiante de último año Odontología,
Escuela de Odontología, Universidad del Valle
(Cali - Colombia)

CARACTERÍSTICAS FÍSICAS

Hay ciertas características observadas más comúnmente en estas niñas:

- Linfedema al nacer.
- Pecho ancho con pezones ligeramente separados.
- Cuello ancho y corto.
- Orejas prominentes.
- Implantación baja del cuero cabelludo (en la nuca).
- Micrognatia.
- Paladar estrecho y profundo.
- *Cubitus valgus*.
- Uñas suaves cuyo extremo se vira hacia arriba.
- Dedos cortos.
- Nevus pigmentados.
- Oblicuidad antimongoloide.

DESARROLLO SEXUAL Y FERTILIDAD

La falta de maduración sexual es debido a que los ovarios tienen un desarrollo incompleto y la capacidad para almacenar los óvulos es muy poca o ninguna, por consiguiente, estas mujeres no pueden concebir.

Los otros órganos reproductivos femeninos (Trompas de Falopio, útero y vagina) están presentes y funcionan con relativa normalidad.²

ASPECTO PSICOLÓGICO

Son niñas que tienen una inteligencia tan variada como el del resto de la población. No tienen dificultad en el aprendizaje.

Las niñas con Síndrome de Turner pueden presentar problemas en su escuela debido a su apariencia física; pueden llegar a sentir timidez, vergüenza y poca confianza en sí mismas. La actitud de los padres, hermanos y parientes es importante para ayudar a que una niña con S. de T. desarrolle un fuerte sentido de identidad y autoestima, condiciones médicas asociadas.³

PATOLOGÍAS

Las patologías generales asociadas al síndrome son: tensión arterial, constricción de la aorta, malformación de las válvulas del corazón, anomalía en las estructuras de los riñones en forma de herradura (posición poco corriente). Disminución de energía, malformación de los vasos intestinales, colitis ulcerativa, esto último especialmente en pacientes adultos. Además presentan alta incidencia del hipotiroidismo⁴, tiroiditis, diabetes mellitus. En los oídos: otitis media crónica y en los ojos: ptosis, miopía, ambliopías. El crecimiento es más lento que el esperado.

A nivel cráneo-facial, Jensen realizó un estudio sobre

morfología y concluyó al observar un grupo de 41 pacientes afectados por el síndrome de Turner, que el *calvarium* y la mandíbula eran pequeños, además determinó que la inclinación posterior y retrognatismo de la maxila y la mandíbula podrían estar relacionados con la posición alterada de la base del cráneo.⁵

Leine-T, Alvesalo-L. et al, determinaron que las maloclusiones más evidentes, eran mordida cruzada, distocclusión, disminución de la mandíbula y mordida abierta.⁶

Rongen-Westerlaken-C. en un grupo de 69 niñas, basándose en medidas realizadas en radiografías laterales extraorales, encontró que las anomalías del complejo cráneo-facial son más comúnmente encontradas en la base del cráneo y en la mandíbula y determinó que estas áreas eran de menor tamaño.⁷

Para inducir el aumento en el crecimiento y desarrollo general de estas pacientes, se ha usado la hormona de crecimiento. Esta hormona está contraindicada en pacientes que presentan insuficiencia renal u osteoporosis. Los pacientes tratados con G.H. han obtenido resultados favorables. Algunos ortodoncistas han tratado a estas pacientes que presentan retardo en el crecimiento cráneo-facial, utilizando la hormona de crecimiento y obtuvieron mejores resultados.^{4,11,12}

Van Erun Mullier MG. et al, realizaron un estudio donde se trataron las pacientes con hormona del crecimiento; y el crecimiento cráneo-facial de estas pacientes fue favorable y además tuvo un efecto positivo en la maduración dental.¹

REPORTE DEL CASO

Paciente de sexo femenino con 10 años de edad, nacida en la ciudad de Cali, que se presentó a consulta en noviembre de 1995 en la Clínica de Odontología Integral del Niño en la Escuela de Odontología de la Universidad del Valle. El motivo de su consulta obedeció a una remisión hecha por el pediatra, ya que presentaba desequilibrio en el crecimiento cráneo-facial. En la historia clínica se reporta el Síndrome de Turner. En cuanto a sus antecedentes médicos se encontró que su madre tuvo un embarazo normal y en el parto se hizo necesario el uso de fórceps. La niña es sana y no ha padecido, ni padece, enfermedades asociadas. Entre los antecedentes familiares, se encontró que su abuelo paterno sufría de diabetes mellitus. En el examen clínico se observó una paciente bien orientada en tiempo y espacio; con peso de 42 kgs y talla de 1.30 mts. (más baja que el promedio). En el examen cráneo-facial clínico se observó un perfil convexo, marcada disminución del maxilar inferior, aumento de la sobremordida horizontal y vertical, paladar profundo y

estrecho. En el examen intraoral se encontró apiñamiento superior e inferior, gingivitis marginal aguda originada por presencia de placa bacteriana y malposiciones dentales. En el análisis cefalométrico presentó patrón esquelético facial de braquicéfalo con tendencia a la clase II, y una anteinclinación maxilar y protrusión dentaria inferior. Las medidas más significativas son las siguientes:

SNA: 89° SN/BSP: 60

ANB: 70 PM: 940

Con respecto al plano estético, se observó biprotrusión labial. Al observar la radiografía panorámica, se encuentra que su edad dentaria está adelantada con respecto a su edad cronológica (10 años) ya que presenta todos los permanentes en boca. Dentro de los hallazgos más significativos se encuentra que las raíces en general son más angostas y no presentan la forma típica cónica del periápice, siendo éstas más puntiagudas. En especial los incisivos tanto superiores como inferiores presentan sus raíces más pequeñas. Los dientes 34, 35 y 45 presentan *Dents in dent*.

Diagnóstico: niña con Síndrome de Turner, que presenta talla menor a la normal y en su configuración facial se observa protrusión maxilar y micrognatia mandibular. Su pronóstico es reservado.

Tratamiento: El plan de tratamiento propuesto, teniendo en cuenta el tipo de crecimiento diferente en esta paciente tiene como objetivo inicial una fase de higiene oral preventiva y posteriormente la colocación de un aparato ortopédico que consiste en pistas planas para clase II, con equiplan, tubos telescópicos, tornillos superior e inferior. Dicho tratamiento fue instaurado hace 4 meses y se encuentra en observación.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Turner es exclusivo del sexo femenino. La característica principal es el hipogonadismo. Se presenta cuando se pierde todo o parte de uno de los cromosomas X antes o cerca del momento de la concepción. En la mitad de los casos con Síndrome de Turner, falta por completo uno de los cromosomas X. Aproximadamente el 20% presenta mosaicismo.^{8,9} Otro 30% de las niñas tiene ambos cromosomas X pero uno está incompleto o alterado.^{1,2}

Clinicamente se manifiesta de la siguiente manera: niñas de baja estatura, cuello ancho y corto, oblicuidad antimongoloide, orejas prominentes, implantación baja del cuero cabelludo, micrognatia, *cubitus valgus*, uñas suaves, dedos cortos.¹ El manejo general con hormona del crecimiento puede mejorar su problema de crecimiento.^{11,12} Además es importante determinar cada uno de los problemas sistémicos para que sea controlada por el pediatra.¹ En el caso presentado se hizo énfasis en el tiempo de crecimiento general que

le hacía falta a la paciente según sus limitaciones y tratar de mejorar ese equilibrio por parte del pediatra.

CONCLUSIONES

Es posible que se presenten algunas dificultades al instaurar el tratamiento por la colaboración de la paciente. Además es difícil predecir si el tratamiento que se le va a realizar con ortopedia pueda terminar con éxito total.

Es importante hacer conocer a sus padres las limitaciones que se tienen para que este tratamiento tenga un pronóstico aceptable.

Teniendo en cuenta los problemas sistémicos y emocionales que estas niñas presentan, se debe realizar un manejo integral, multidisciplinario, para lograr un acertado diagnóstico y encaminar el tratamiento a un buen pronóstico.

ABSTRACT

The authors make a text review about the presence of growth disturbances in patients with Turner Syndrome also taking into account a relevant characteristic which is hypogonadism. A case about a female patient who consults in Child and Adolescent's clinic in Dentistry School of the Valle University, remitted by her pediatrician in described.

REFERENCIAS

1. RIESER, P. A.; UNDERWOOD L. E. Guía para la familia. Síndrome de Turner, 1992, pág. 2-18.
2. RABOCH, J.; KOBILKOVA, J.; HOREISI, J. Sexual development and life of women with gonadal dysgenesis. *J. Sex-Marital-Ther*, 1987. 13(2): 117-27.
3. CALO, G.; GUZZALONI, G.; MORO, O.; GRUGNI, G.; ARDIZZI, MAZZILLI, G.; TONELLI, E.; MORABITO, F.; Social integration in adulthood in a group of subjects with Turner Syndrome. *Minerva Pediatr*. 1993 Jun 45 (6): 247-51.
4. VAN-ERUM, R.; MULIER, MG.; CARELS, C.; FRANCOIS L.; ZEGHER, F.; The dento facial complex in hormonal treatment for growth retardation the croissance. *Rev-Med dent*. 1994 49 (4): 18-25.
5. JENSEN, BL. Craniofacial morphology in Turner Syndrome. *Craniofac-genet. Dev-Biol*, 1985.5 (4):327-49.
6. LAINE, T.; ALVESALO, L.; SAVOLAIN, A.; LAMMI, S.; Oclusal morphology in 45.X females. *J. craniofac-Genet. Dev-Biol*. 1986. 6 (4): 351-5.
7. RONGEN-Westerlae en-C. BORN E.; PRAHL ANDERSEN, B.; TUNENBREK, V.; KAMMINGA, A.; OTTEN, BJ;

- DELAMARRE, V.; WAAL, R.; DRAYER, N.; et al Shape of the craniofacial complex in children with Turner Syndrome. *J. Biol-Buccale*. 1992. Dec. 20 (4):185-90.
8. DISTECHE, C.M.; SAAL, H.; FRIEDMAN, C.; SYBERT, V.; THULINE, H.; Quantitative analysis of sex-chromosome mosaicism with X-Y DNA. *Am J-Hum-Genet*. 1986. May; 38(5):751-8.
9. GEMMILL, R.M.; PEARCE LBIXENMANN, H.; HECHT, BK; ALLANSON, J.; Chromosome-specific sequences in Turner Syndrome. *Am. J. Hum genet*. 1987. August; 47 (2): 157-67.
10. GRUNEIRO DE PAPPENDIECK-L.; IORCANSKY, S.; COCO, R.; RIVAROLA, MA; High incidence of thyroid disturbances in children with Turner Syndrome. *J. Pediatric*. 1987. August; 111(2): 258-61.
11. RAITI, S.; MOORE, W. V.; VAN-VLIET, G.; KAPLAN, SL; Growth-stimulating effects of human growth hormone therapy in patients with Turner Syndrome. *J. Pediatric* 1986. Dec; 109(6):944-9.
12. PASQUINO, A.M.; PASSERI, S.; SERRAO; ARNONE, D.; MARCHIONE, S.; PUCARELLI, I.; LARIZZA, D.; ZELASCHII, F.; GALASSO, C.; CARNAZZA, S.; RIGON, F.; Therapy of HGH in Turner Syndrome. *Minerva endocrinol*. 1993 Sep; 18(3):53-7.