

Hospital Ginecoobstétrico Docente "Clodomira Acosta"

MOSAICO TURNER Y EMBARAZO. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Dr. Carlos Ortiz Lee,¹ Dra. Nayra de Marcos López,² Dra. Mirta Prieto Valdés³ y Dra. Dianacer Garolera Bermúdez⁴

RESUMEN: La constitución cromosómica más frecuente del síndrome de Turner es 45XO, pero también han sido descritas variantes de éste, como los casos con mosaico Turner con fórmula cromosómica XX/XO, descrita por Ford. En la literatura se plantea que casos con esta variante no suelen lograr embarazo, pues traen aparejada una alta incidencia de esterilidad. El objetivo del presente trabajo es presentar una paciente de 22 años de edad, con historia clínica de baja talla y estigmas de disgenesia gonadal turneriana, que a los 10 años se le diagnosticó un mosaico Turner con cariotograma 46XX 45XO; a los 16 años de edad tuvo la menarquía, a los 22 se le diagnosticó un embarazo y tuvo un parto normal. Este es el primer caso que se reporta en nuestro país.

Descriptores DeCS: **COMPLICACIONES DEL EMBARAZO; SINDROME DE TURNER.**

El síndrome de Turner no presupone la existencia de una disgenesia gonadal, aunque ésta concurre muy frecuentemente, acompañándose además de altas cifras de gonadotropinas y niveles bajos de estrógenos.

El análisis cromosómico revela que en la mayoría de estas pacientes el cariotipo existente es de 45 cromosomas; 44 de ellos son normales (autosomas) y no hay más que un sólo gonosoma (X).

Además de esta fórmula mayoritaria, existen diversas variantes, entre las que se incluye el mosaicismo XO/XX, descrito por Ford¹ en 1959, y en esta variante, igual que en todas las relacionadas con el síndrome de Turner, ha quedado demostrado que las pacientes no suelen lograr embarazos, pues traen aparejados una alta incidencia de esterilidad.

Hasta 1990 se habían reportado sólo 138 embarazos en 62 pacientes con este

¹ Especialista de I Grado en Ginecología y Obstetricia.

² Especialista de I Grado en Ginecología y Obstetricia. Instructora.

³ Especialista de II Grado en Endocrinología. Profesora Asistente. Hospital Pediátrico Docente "Pedro Borrás Astorga".

⁴ Especialista de I grado en Genética. Área de Salud Municipio Cerro.

diagnóstico,² desde que *Bahner*³ describiera en 1960 el primer caso de embarazo espontáneo en esta entidad.

La presencia de un embarazo en una paciente con mosaicismo 45XO/46XX, hecho del que no existen reportes previos en nuestro país, nos motivó a revisar el tema y presentar el caso.

Presentación del caso

Paciente H.G.J; HC: 108171, nacida en 1973, de parto normal. En 1981 es remitida al Hospital "Pedro Borrás" para valorar un síndrome de baja talla.

Se estudia en el Departamento de Endocrinología Infantil, y al examen físico se observa cuello corto, con tendencia al pterigion, implantación baja de las orejas, aumento del vello corporal, cuarto metacarpiano corto y *pectum excavatum*.

Complementarios: Rx cráneo, silla turca, normales; edad ósea en correspondencia con la cronológica, electrocardiograma, telecardiograma, fondo de ojo, refracción y ultrasonido renal normales.

Se le realiza estudio del cariotipo, y en marzo de 1982 se informa una fórmula 45XO/46XX, correspondiente a un mosaico Turner.

Todo el tiempo creció en la línea del tercer percentil y alcanzó un desarrollo intelectual normal, con una pubertad tardía, presentó la menarquía a los 16 años.

Después de la menarquía sus ciclos menstruales fueron normales, hasta que al cumplir los 22 años tiene un cuadro de opomenorrea y se le diagnostica embarazo.

Durante su atención prenatal, en nuestro hospital, se le realizó nueva determinación de cariotipo en sangre periférica, lo que corroboró la presencia del mosaicismo, el 27/2/1995.

Fue seguida en consulta de Obstetricia del centro, y concluyó su embarazo en

la semana 39, con parto eutócico y recién nacido masculino de 3 120 g sin complicaciones.

Discusión

Es conocido que no todos los casos de síndrome de Turner tienen un cariotipo XO, del mismo modo que no todas las disgenesias gonadales cursan con síndrome de Turner.

Esta afección puede cursar o no con alteraciones cromosómicas, pero sí con variada constitución, de las cuales la más frecuente es la XO. Ésta, según se plantea en la literatura,⁴ casi constantemente se acompaña de serias huellas corporales.

El 60 % de las pacientes con síndrome de Turner presentan una monosomía X. El resto tiene variedad de cariotipos, tanto en anomalías estructurales del cromosoma X, como en mosaicismos. *Botella*⁴ plantea que estas pacientes en la época prenatal tendrían ovarios perfectamente desarrollados, los cuales secundariamente se irían atrofiando de forma progresiva, hasta quedar convertidos en cintillas sin estructuras. De este modo, cualquier mosaicismo que carezca de cromosoma X caliente (ejemplo: mosaicismo XO/XX y XO/XXY) carece también de poder para tener un ovario desarrollado, y por tanto, origina un síndrome de Turner. En el mosaicismo XX/XO hay, de igual modo, casos de agenesia ovárica, que podrían explicarse por una dominancia XO, tratándose generalmente de casos con síndrome de Turner atenuados.

Algunos autores han publicado casos con ciclos menstruales normales y fertilidad demostrada. Este grupo de pacientes, según *Botella*, constituyen excepciones (mosaicos inadvertidos) y sus cariotipos no llevan implícita la disgenesia gonadal.

En la relación siguiente se muestran los diversos cariotipos que aparecen en el síndrome de Turner y sus variantes descritas por *De Grouchy*⁵ en 1984.

Cromosoma X:	45X 46XX/45X 47XXX/45X 47XXX/46XX/45X Isocromosomas del X (diferentes tipos) Delecciones del X (diferentes tipos) Cromosoma X en anillo.
Cromosoma Y:	46XY 46XY/45X 46XYY/45X Isocromosomas del Y (diferentes tipos) Delecciones del Y (diferentes tipos) Cromosomas decéntricos.
Cariotipo normal:	46XY

*Nielsen*⁶ plantea que la menstruación aparece de forma espontánea en aproximadamente el 5 % de las pacientes con síndrome de Turner, y que algunas de ellas pueden tener fertilidad normal.

*Guerguin*⁷ presenta un caso en 1993, y en su revisión plantea la alta incidencia de abortos y muertes perinatales que se observan en estas pacientes, las cuales son atribuidas a aberraciones cromosómicas y malformaciones fetales, así como la probabilidad aumentada de presentar preeclampsia (como en el caso que describe) lo que explica por la hipoplasia y el consiguiente trastorno primario de la

vascularización uterina que presentan estas pacientes.

Otros autores,⁸⁻¹⁰ plantean que en estos casos existe una mayor probabilidad de cesárea que en las embarazadas sanas, debido precisamente a que la preeclampsia en ocasiones obliga a interrumpir la gestación, además, de que se presentan muchos casos de desproporción cefalopélvica, explicable por la baja talla de estas embarazadas.

En el caso que presentamos, afortunadamente, no hubo ninguna de estas complicaciones, y el embarazo evolucionó satisfactoriamente hasta el término, concluyendo en un parto eutócico.

SUMMARY: 45XO is the most frequent chromosomal constitution of Turner's syndrome, but some of its variants have also been described, such as the Turner mosaic with a XX/XO chromosomal formula described by Ford. According to literature, those cases with this variant cannot usually get pregnant due to their high incidence of sterility. The purpose of the present paper is to present a 22-year-old patient with history of short stature and stigmas of gonadal dysgenesis that at 10 was diagnosed a Turner mosaic with 46XX 45XO karyogram, at 16 she had menarche, and at 22 got pregnant and had a normal delivery. This is the first case reported in our country.

Subject headings: PREGNANCY COMPLICATIONS; TURNER'S SYNDROME.

Referencias bibliográficas

1. Ford CE, Jones KW, Polani PE, Almeda JC, Briggs JH. A sex chromosome anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's Syndrome). *Lancet* 1959;1:711.
2. Kaneko N, Kawagoes S, Hiroi M. Turner's Syndrome. Review of the literature with

- reference to a successful pregnancy outcome. *Gynecol Obstet Invest* 1990;29:81-7.
3. Bahner F, Scharz G, Harden D, Jacobs PJ, Hiez HA, Walther KA. A fertile female with XO sex chromosome constitution. *Lancet* 1960;11:100.
 4. Botella J. Anomalías congénitas en la gónada femenina. En: *Endocrinología de la mujer*. 5 ed. Barcelona: Ed. Científico Médica, 1976:757-62.
 5. Grouchy J de, Tourleau C. *Clinical atlas for human chromosomes*. 2 ed. John Wiley, 1984:383.
 6. Nielsen J, Sillesen I, Hansen KB. Fertility in women with Turner's Syndrome: case report and review of literature. *Br J Obstet Gynaecol* 1979;86:833-5.
 7. Guerguin B, Syndrome de Turner et grossesse. A propos d'un cas. *Rev Fr Gynecol Obstet* 1993;88:342-4.
 8. Leclerc G, Buvat-Herbeaut M, Monnier JC, Vinatier D, Dufourt P. Syndrome de Turner et grossesse par dons d'ovocytes et fécondation in vitro. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 1992;21:635-40.
 9. Pasqualini-Adamo J. Syndrome de Turner et grossesse. *Rev Fr Gynecol Obstet* 1988;83:717-21.
 10. Baudier MM, Chihal HJ, Dickey RP. Pregnancy and reproductive in patient with non-mosaic Turner's Syndrome. *Obstet Gynecol* 1985;65:605-10.

Recibido: 15 de enero de 1996. Aprobado: 14 de abril de 1998

Dr. **Carlos Ortiz Lee**. Hospital Ginecoobstétrico Docente "Clodomira Acosta". Ciudad de La Habana, Cuba.