

## Síndrome de Turner en una adolescente

### Turner syndrome in an adolescent

**Dra. Esther María Chagoyén Méndez,<sup>I</sup> Dr. José Agustín Álvarez Montero<sup>I</sup> y Dra. Carmen Isabel Zúñiga Vaca<sup>II</sup>**

<sup>I</sup> Universidad de Ciencias Médicas "Serafín Ruiz de Zárata", Villa Clara, Cuba.

<sup>II</sup> Escuela Superior Politécnica del Chimborazo, Riobamba, Ecuador.

## RESUMEN

Se presenta el caso clínico de una adolescente ecuatoriana de 17 años de edad, blanca, quien nació producto de un embarazo normal y parto eutócico. Posterior al nacimiento se le realizó estudio genético que mostró la presencia de un cariotipo X0, por lo cual se le diagnosticó síndrome de Turner. A los 3 años fue operada de hipoplasia del arco aórtico con una evolución favorable. En la actualidad la paciente tiene baja talla con orejas de baja implantación, así como implantación alta del cabello en la nuca, tórax plano en forma de escudo, escaso bello pubiano y ausencia de menstruación.

**Palabras clave:** adolescente, síndrome de Turner, hipoplasia del arco aórtico, Ecuador.

## ABSTRACT

The case report of a 17 years Ecuadorian white adolescent is presented who was born from a normal pregnancy and eutocic delivery. After birth, a genetic study that showed the presence of a X0 Karyotype was carried out, reason why she was diagnosed Turner syndrome. She was operated of hypoplastic aortic arch when she was 3 years with a favorable clinical course. At the present time the patient has short height with ears of low implantation, as well as high implantation of the hair in the back of the neck, flat thorax in shield form, scarce pubic hair and amenorrhea.

**Key words:** adolescent, Turner syndrome, hypoplastic aortic arch, Ecuador.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner (ST) o disgenesia gonadal fue descrito en 1938. Se produce por una alteración cromosómica donde se pierde un cromosoma X o parte de él, y afecta al fenotipo femenino con una incidencia que oscila desde 1 por cada 1500 hasta 1 por cada 5000 recién nacidas vivas. Se estima que afecta a 3 % de los embriones de este sexo, lo cual mayormente se resuelve mediante el aborto espontáneo, pues solo uno de cada 1 000 embriones afectados llegan a su término.<sup>1</sup>

Dicha afección no presupone la existencia de una disgenesia gonadal, aunque esta es muy frecuente y se acompaña además, de altas cifras de gonadotropinas y niveles bajos de estrógenos. El análisis cromosómico revela que en la mayoría de estas pacientes el cariotipo es de 45 cromosomas; 44 de ellos son normales (autosomas) y no hay más que un solo gonosoma (X).<sup>2,3</sup>

Ahora bien, además de esta fórmula mayoritaria existen diversas variantes, entre las cuales se incluye el mosaicismo XO/XX, descrito por Ford en 1959. En esta variante, igual que en todas las relacionadas con el síndrome de Turner, quedó demostrado que las pacientes no suelen lograr embarazos, debido a una alta presencia de esterilidad.<sup>4,5</sup>

De manera general se considera que la aparición del ST es esporádica, sin tendencia a recurrir, aunque se han descrito casos familiares. La prevalencia es de 1 por cada 2 000 a 1 por cada 5 000 recién nacidos vivos mujeres. Se conoce que en 1 % de todos los embarazos el producto de la concepción presenta una monosomía X, de ellos un alto porcentaje termina en abortos espontáneos durante el primer trimestre de la gestación, solo aquellos fetos con "formas moderadas" de este síndrome son viables.<sup>6</sup>

Al respecto, existen 2 corrientes que intentan explicar esta anomalía cromosómica: una teoría meiótica, la cual se refiere a que durante la formación del óvulo o los espermatozoides (gametogénesis), alguno de ellos pudo haber sufrido un error y por esa razón llevar un cromosoma sexual de menos. Si eso sucede, el individuo que se forma a partir de la fertilización portará esta anomalía cromosómica. Por otro lado, la teoría mitótica afirma que la pérdida de uno de los cromosomas no se produce en los gametos, sino que se origina durante el primer periodo del desarrollo embrionario, en las primeras semanas de gestación.<sup>3,7-10</sup>

Las posibles señales en los bebés pequeños abarcan manos y pies hinchados, así como cuello ancho y unido por membranas. En las niñas mayores se puede observar una combinación de los siguientes síntomas: desarrollo retrasado o incompleto en la pubertad, que incluye mamas pequeñas y vello púbico disperso, tórax plano y ancho en forma de escudo, párpados caídos, ojos resecaos, infertilidad, ausencia de la menstruación y resecaedad vaginal, lo cual puede traer consigo relaciones sexuales dolorosas.

El síndrome de Turner se puede diagnosticar en cualquier etapa de la vida, y antes del nacimiento si se realiza un análisis cromosómico durante el examen prenatal. Entre los exámenes complementarios a realizar figuran: niveles hormonales en la sangre (hormona luteinizante y hormona foliculoestimulante), ecocardiografía, cariotipado, resonancia magnética del tórax, ecografía de los órganos reproductores y de los riñones, así como examen pélvico. Las afectadas pueden tener una vida normal, pero con un control cuidadoso de su médico. Esta afección también puede cambiar los niveles de estrógenos en la sangre y en la orina.<sup>1,2</sup>

## **CASO CLINICO**

Se describe el caso clínico, identificado durante las actividades extramurales realizadas por el médico posgradista en medicina familiar y comunitaria del Centro de Salud Cantón de Guano, de la provincia de Chimborazo, Ecuador, de una adolescente de 17 años de edad y color de la piel blanco, quien nació a las 38 semanas de gestación, producto de un embarazo normal y parto eutócico institucionalizado. Al nacimiento presentó macroscópicamente orejas de baja implantación con pliegues cutáneos que

engrosaban el cuello y salían de los hombros hacia arriba; 3 meses después se le realizó estudio genético que arrojó los siguientes resultados:

- Estudio citogenético en sangre periférica

Antecedentes patológicos familiares (APF): ambos padres vivos y sanos

En todas las metafases analizadas se encontraron 45 cromosomas (pérdida de un cromosoma X); fórmula sexual X0, lo cual fue comprobado con la técnica de bandas con tripsina Giemsa (GTG).

- Resumen: cariotipo 45X0, síndrome de Turner

A los 3 años de edad la paciente ingresó en el centro de salud por presentar falta de aire, con baja talla para su edad y poca ganancia de peso. Cuando se efectuó el estudio se pudo constatar mediante ecografía, una agenesia de riñón izquierdo y en ecocardiografía, la existencia de arco aórtico hipoplásico, razón por la cual se le realizó tratamiento quirúrgico donde se encontraron los siguientes hallazgos: aorta ascendente de 3 cm de diámetro, arco aórtico hipoplásico con diámetro aproximado de 3mm, localizado entre carótidas y *ductus* arterioso persistente. Una vez encontrados estos hallazgos se procedió a la corrección del defecto anatómico y la paciente tuvo una evolución satisfactoria.

En la actualidad la adolescente muestra talla y peso inferiores para su edad (figura 1), pliegue cutáneo que sale de los hombros hacia arriba y engrosa el cuello (figura 2), ojos con párpados caídos y resecos, tórax plano con presencia de mamas pequeñas, así como bello pubiano escaso y raro; hasta el momento no ha presentado menstruación.



**Fig. 1.** Adolescente con bajo peso y talla



**Fig. 2.** Se observa pliegue cutáneo que engrosa el cuello.

A los 16 años se le realizó una ecografía pélvica mediante la cual se pudo constatar que el útero tenía localización normal, en anteverso-flexión fisiológica, con forma y estructura habitual de contornos regulares y dimensiones disminuidas (30 por 8 por 16 mm de diámetro). La cavidad uterina se encontraba vacía, los anexos libres y los ovarios no visibles. Teniendo en cuenta estos resultados se diagnosticó la presencia de útero infantil.

## COMENTARIOS

El síndrome de Turner es una entidad genética de presentación rara que afecta aproximadamente a una por cada 2 500 niñas; afección en la cual la paciente carece del par habitual de cromosomas X, propios del sexo femenino. Las féminas que lo padecen suelen tener menor estatura que la promedio y son estériles por su pérdida de la función ovárica.

A pesar de sus diferencias corporales y de otros problemas asociados, si una niña con esa afección recibe una atención médica apropiada, una intervención precoz y un apoyo continuo, podrá llevar una vida normal, sana y productiva.<sup>1-4</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Jacobs PA, Betts PR, Cockwell AE, Crolla JA, Mackenzie MJ, Robinson DO, et al. A cytogenetic and molecular reappraisal of a series of patients with Turner's syndrome. *Ann Hum Genet.* 1990; 54(Pt 3):209-23.
2. Hall JG, Sybert VP, Williamson RA, Fisher NL, Reed SD. Turner's syndrome. *West J Med.* 1982; 137(1):32-44.
3. Saenger P. Turner's syndrome. *N Engl J Med.* 1996; 335(23):1749-54.
4. Lippe BM. Turner's syndrome. In: Sperling M. *Pediatric endocrinology.* 3 ed. Philadelphia: Saunders; 2008.p. 387.
5. Wyss D, DeLozier CD, Daniell J, Engel E. Structural anomalies of the X chromosome: personal observation and review of non-mosaic cases. *Clin Genet.* 2009; 21(2):145-59.
6. Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubits valgus. *Endocrinology.* 1938; 23:566-74.

7. Morgan T. Turner syndrome: diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2007; 76(3):405-10.
8. Sybert VP, McCauley E. Turner syndrome. *N Engl J Med*. 2004; 351(12):1227-38.
9. Frias JL, Davenport ML, the Committee on genetics and section on endocrinology. Health supervision for children with Turner syndrome. *Pediatrics*. 2003; 111(3):692-702.
10. Pantoja M, Mazzi E. Síndrome de Turner. *Rev Soc Bol Ped*. 2006; 45:31.

Recibido: 29 de junio de 2016.

Aprobado: 30 de diciembre de 2017.

*Esther María Chagoyén Méndez*. Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara, carretera de acueducto y circunvalación, Santa Clara, Villa Calara, Cuba.  
Correo electrónico: [emchagoye@gmail.com](mailto:emchagoye@gmail.com)