

SINDROME DE TURNER 45,X0

Reporte de un caso

AUTORES:

* Dr. Carlos Rodríguez Espinoza

** Dra. Elizabeth Jiménez de Rodríguez

- Srta. Mónica Rodríguez Jiménez

* Gineco-Obstetra

** Médico Cirujano

- Estudiante de Medicina. Ayudante de Cátedra de Embriología U. Católica.

RESUMEN

Se presenta el caso de una paciente de 23 años de edad con fenotipo femenino, que por presentar talla corta, infantilismo sexual, esterilidad y ciertas manifestaciones somáticas características, se hizo el diagnóstico de SINDROME DE TURNER.

Su fórmula cromosómica o cariotipo fue: 45,XO.

Se hace una corta revisión del Síndrome, se aclara el empleo de cierta terminología ambigua y se hace énfasis en la diferencia con otros Síndromes relacionados.

PRESENTACION DEL CASO

HISTORIA CLINICA

Paciente M.M.P.C. de 23 años de edad, fenotipo femenino, nacida y residente en Guayaquil.

Consulta el 5 de agosto de 1991 por presentar trastornos menstruales (amenorrea), talla baja, y lo que más le preocupa es su esterilidad, pues desde 1988 en que contrajo matrimonio, no sale embarazada.

ANTECEDENTES PATOLOGICOS PERSONALES

Manifiesta ser la última de siete hermanos, nació por parto vaginal eutócico. Presentó enfermedades propias de la infancia.

Por tener talla corta para su edad, a los 11 años ingresa al Hospital Luis Vernaza para estudio.

Cirugía en cuello para fístula de Conducto Tirogloso.

A los 18 años de edad consulta nuevamente por no presentar menstruaciones (amenorrea primaria)

ANTECEDENTES PATOLOGICOS FAMILIARES

Sin importancia

EXAMEN FISICO

Al examen físico general llama inmediatamente la atención su talla corta. (Foto 1)

Signos Vitales: T: 37C FC: 84x FR: 26x
TA: 110/60 mm Hg P: 120 lbs
Talla 139 cms

Cabeza: Fascies senil, paladar ojival, dientes incisivos separados (diastema), implantación baja de orejas. Al examen oftalmológico elemental se observa pinguécula en ojo izquierdo y exoforia alterna con ausencia de convergencia de ambos ojos. (Foto 2 y 3).

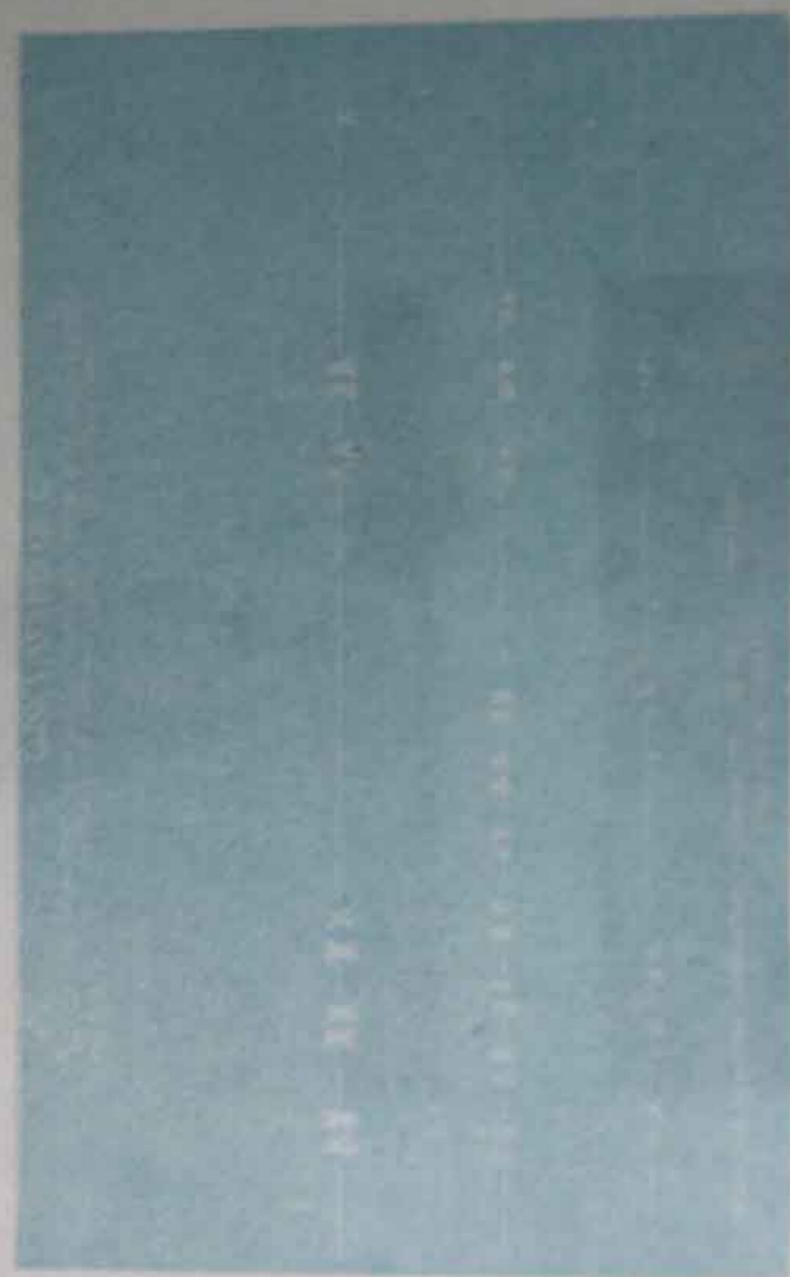




Foto 1

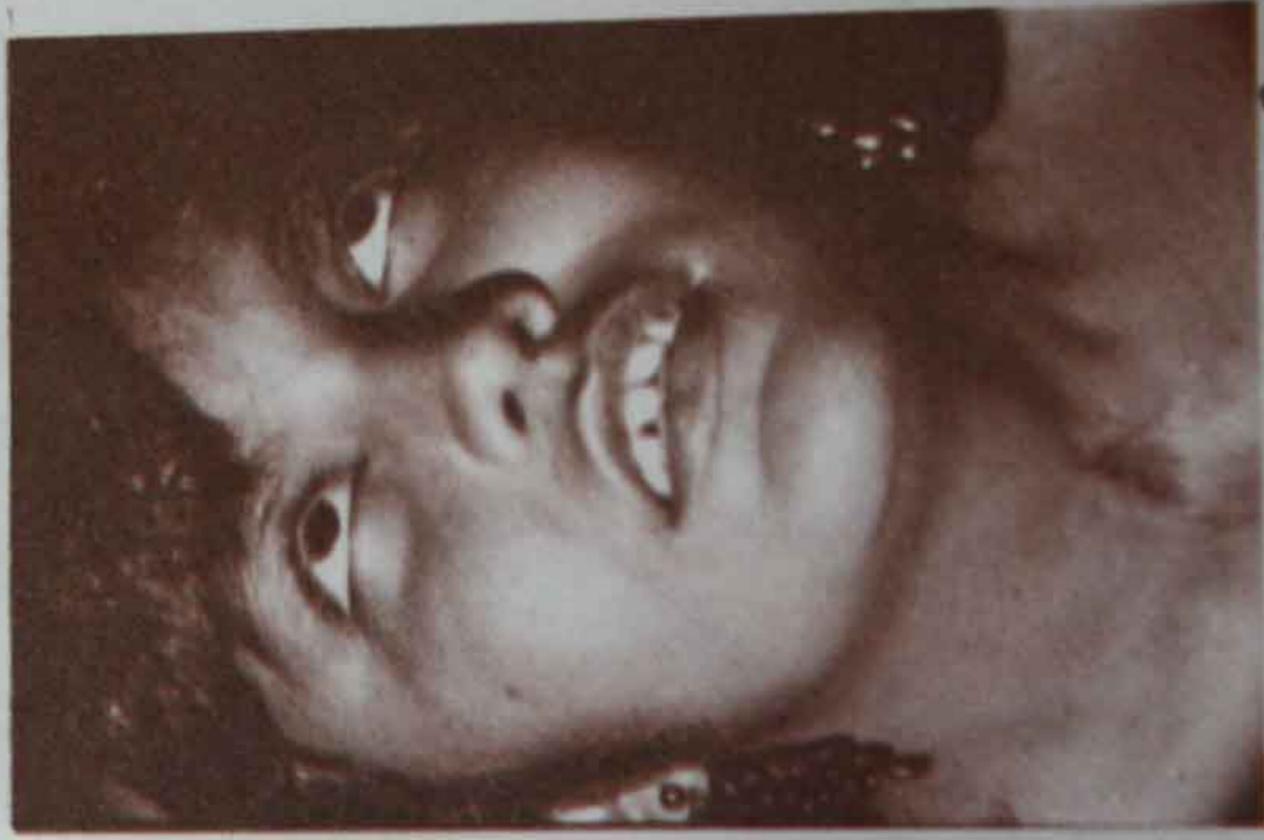


Foto 2



FOTO 3



FOTO 4



FOTO 5



FOTO 6



FOTO 7

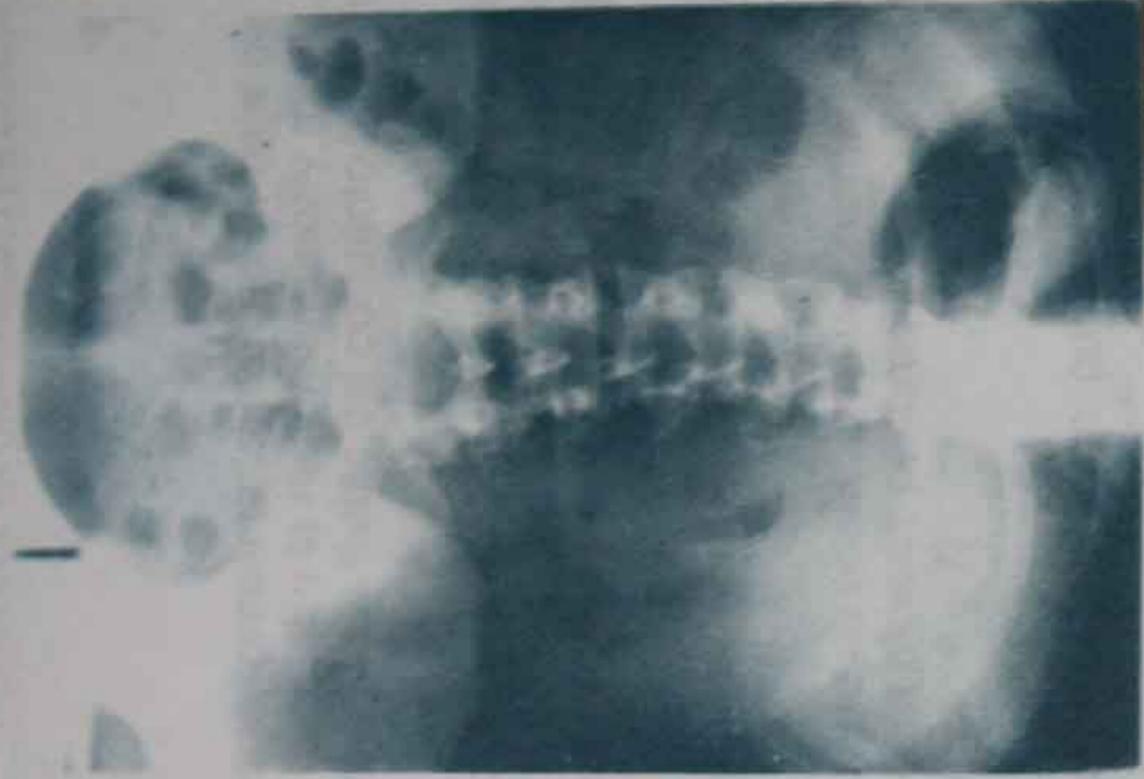


FOTO 8

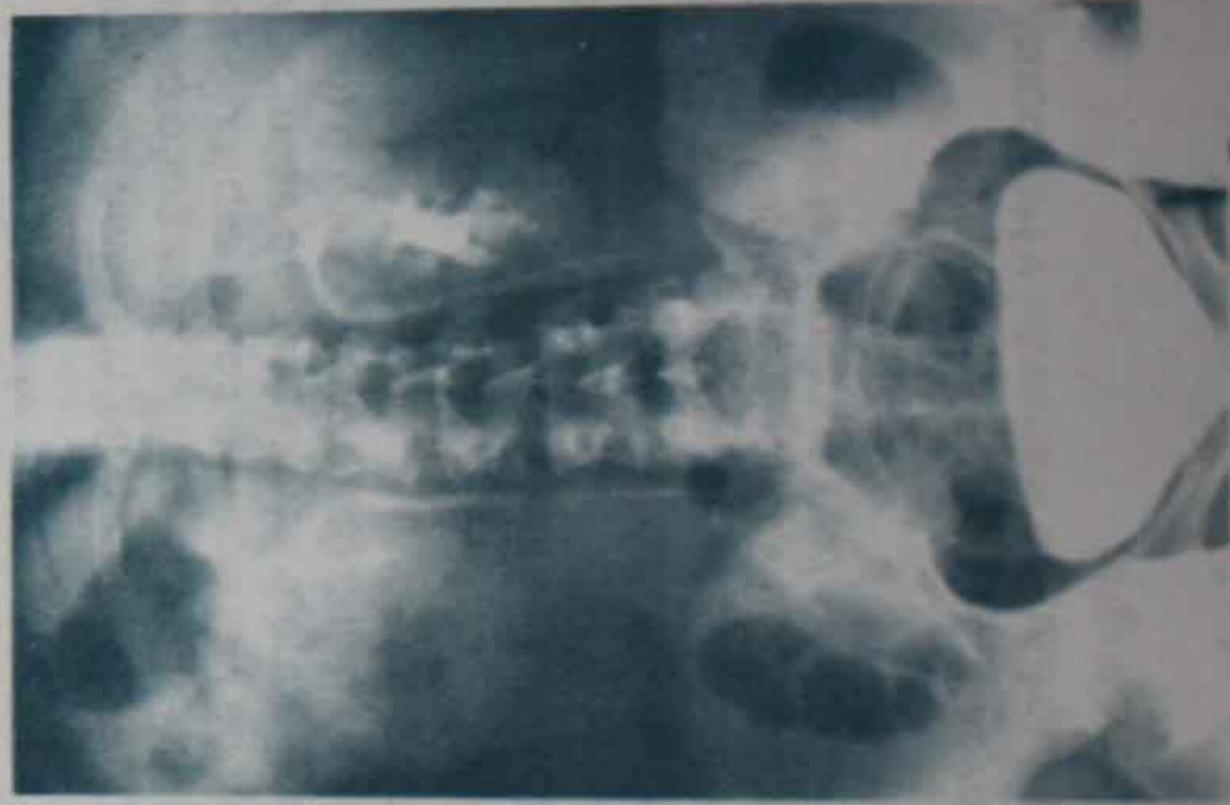


FOTO 9

Cuello: corto, presenta implantación baja del cabello en la región de la nuca. En la región anterior y media, presencia de cicatriz por cirugía de fístula del conducto tirogloso.

Torax: ancho (en escudo), las glándulas mamarias tienen un desarrollo casi normal, los pezones se encuentran separados más de lo normal. Ausencia de vello axilar. (Foto 4)

Ruidos cardíacos normales. Ruidos respiratorios normales.

Abdomen: No se encuentran visceromegalias ni puntos dolorosos. Presenta cicatriz periumbilical de 2 a 3 cm. Escaso vello pubiano. (Foto 6 y 7)

Extremidades superiores: cubitus valgus

Extremidades Inferiores: Lesiones escamosas sobre fondo eritematoso en ambas piernas. (Foto 5)

Examen Ginecológico: Se observan los genitales externos infantiles (labios mayores y menores poco desarrollados) la vagina es pequeña y al examen con el espéculo se observa el cuello uterino puntiforme e infantil, escasa secreción vaginal. Al tacto combinado se palpa útero muy pequeño (hipoplásico), no se logra palpar los anexos.

Diagnóstico Presuntivo: En esta paciente, por su talla corta (1,39 mts), poco desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, útero hipoplásico, esterilidad y la presencia de ciertos caracteres somáticos turnerianos, se hizo un diagnóstico presuntivo de Síndrome de Turner por lo que se decide realizar los siguientes exámenes para confirmar el diagnóstico.

Plan de Investigación:

- 1.- Examen de Sangre elemental y Hormonal.
- 2.- Cariotipo (sangre)

- 3.- Rayos X: Tórax, Columna Vertebral, Manos, Rodillas y Urograma Intravenoso.
- 4.- Ecosonografía Pélvica: Utero y anexos.
- 5.- Valoración Cardiológica y EKG.
- 6.- Test Psicológico para valorar Coeficiente Intelectual.
- 7.- Interconsultas: Dermatológica, Oftalmológica y Otorrinolaringológica.

Resultado de los exámenes:

- 1.- Examen de sangre: Elemental dentro de límites normales.
Hormonal:
FSH 170 mIU/ml (VN 3-40mIU/ml)
LH Más de 200 mIU/ml (VN 6-21 mIU/ml)
Progesterona 0.10 ng/ml
(VN 3 -36 ng/ml)
17 Beta Estradiol: 21 pg/ml
fase lutea: 60 - 170 pg/ml
- 2.- Cariotipo: El cariotipo realizado en sangre periférica nos reportó una constitución cromosómica 45,X0.
- 3.- Rayos X: Tórax normal.
Columna Vertebral: Rotoescoliosis Lumbar.
Urograma IV: Encontramos duplicación del Sistema Pieloureteral derecho de variedad completa y escaso residuo postmicción. Además agrandamiento del área renal derecha. Foto 8 y 9
- 4.- Ecosonografía Pélvica: Se encontró útero hipoplásico cuyas dimensiones fueron: 35 x 12 x 16 mm. Se rastrea la localización de ambos ovarios y estos no son visibles.

5.- **Valoración Cardiológica y EKG:** Normales

6.- **Test Psicológico:** Se aplicó el Test de RAVEN de inteligencia general y se obtuvo el siguiente resultado:

Rango	Percentil	CALIFICACION	Valoración
VII	50	30	Cl. Término Medio

DIAGNOSTICO: Capacidad Ineectual Normal término medio

7.- **Interconsultas:**

Dermatológica: Reportó que las lesiones en la piel de las extremidades inferiores corresponden a Neurodermitis Diseminada.

Oftalmológica: La interconsulta oftalmológica reportó Exoforia alterna con ausencia de convergencia en ambos ojos y presencia de pinguécula en ojo izquierdo.

Otorrinolaringológica: Normal

ANALISIS DEL CUADRO CLINICO

Por presentar nuestra paciente talla corta, infantilismo sexual, esterilidad, amenorrea, gonadotrofinas hipofisarias elevadas en sangre, signos somáticos turnerianos y Cariotipo 54,XO, se confirmó el diagnóstico de Síndrome de Turner.

Hay que dejar aclarado que a la paciente no se le pudo realizar las radiografías de las manos, en las que se pueden observar cortedad del 4º y 5º metacarpiano.. Tampoco se realiza radiografía de las rodillas en las que se puede observar el signo de Kosowicz que consiste en que el platillo interno de la tibia está descendido, ligeramente oblicuo hacia abajo y adentro, y desborda la metáfisis subyacente, este signo se observa principalmente a partir de los 7 años.

A todo paciente que se le diagnostica Síndrome de Turner se le debe investigar Malformación del Corazón y Vasos, pues están presentes en un 20% de los casos. Investigar también Malformación Renales, pues se presentan en un 40 - 60% de los pacientes. Nuestra paciente presentó duplicidad del sistema pieloureteral.

TRATAMIENTO

El tratamiento que podemos brindar a esta paciente con Síndrome de Turner es de Estrógenos y Gestágenos combinados para producir proliferación del endometrio y su descamación periódica (menstruación) y para evitar trastornos por déficit hormonal.

Se le debe explicar a la paciente sobre su enfermedad, su esterilidad y prepararla para la adopción de un niño con la ayuda de profesionales en psicología.

Las patologías asociadas a este Síndrome se las tratará de acuerdo a cada caso.

Lo expuesto hasta aquí, se refiere al tratamiento de una paciente adulta. Pero si el diagnóstico es precoz, se puede iniciar el tratamiento hormonal a partir de los 10 - 12 años de edad (edad puberal) con estrógenos para que así se puedan desarrollar los órganos genitales y los caracteres sexuales secundarios. Para la época en que debe aparecer la menstruación se agregarán gestágenos a la medicación para producir las descamaciones periódicas. No hay que olvidar la ayuda psicológica que es fundamental en el tratamiento de estos pacientes.

SINDROME DE TURNER

En 1938, Turner descubrió el cuadro que lleva su nombre, caracterizado por un fenotipo femenino, talla baja, infantilismo sexual, pterigium colli y cubitus valgus. Posteriormente se demostró que el cuadro se asociaba con agenesia ovárica, o mejor dicho, con gónadas rudimentarias. Sin embargo, después de la cromatina sexual de Barr y Bertran (1949), Polani, y cols (1954) observaron la ausencia del corpúsculo de Barr en algunos pacientes con éste síndrome.

Ford y cols, (1959) pusieron en evidencia el coriotipo 45,XO de estas pacientes, describiendo de este modo la primera anomalía de los cromosomas sexuales.

Posteriormente se ha demostrado que no tienen un cariotipo 45,XO único, sino que se identificaron muchísimas anomalías de número y de estructura del cromosoma X, e incluso numerosos cuadros de mosaicos con presencia de cromosoma Y. Por otra parte, se han descrito una serie de signos clínicos asociados a los que en principio señaló Turner como característicos del Síndrome que lleva su nombre; tales como facies senil, paladar ojival, micrognatia, epicanto, orejas de inserción baja, separación de dientes incisivos, estrabismo, miopía, cataratas, hipertelorismo, cuello corto y ancho, osteoporosis, escoliosis, malformaciones óseas, hipertensión, malformaciones cardíacas, retardo mental, malformaciones renales, etc.

En 1955 Gordan y cols, propusieron el término de DISGENESIA GONADAL para designar a todos los individuos con gónadas rudimentarias. Como el SINDROME DE TURNER se acompaña de gónada rudimentaria, también se lo conoce con el nombre de DISGENESIA GONADAL TURNERIANA.

Por otro lado cuando una gónada es rudimentaria en un lado y presenta un testículo inmaduro en el otro lado, hablamos de DISGENESIA GONADAL MIXTA, aquí los pacientes pueden ser hombres normales, hombres con hipospadia, genitales ambiguos, mujeres con hipertrofia del clítoris, mujeres con el fenotipo del Síndrome de Turner y mujeres normales. El cariotipo más frecuente en estos casos es 45,XO / 46,XY.

Los pacientes con fenotipo femenino y gónadas rudimentarias, bilaterales, con talla normal o alta, pero en quien no existe las anomalías somáticas clásicas del síndrome de Turner, se incluyen en lo que conocemos como DISGENESIA GONADAL PURA, aquí el cariotipo puede ser: 46,XX ó 46,XY. Sin embargo e han reportado diferentes tipos de mosaicismos. El término de Síndrome de BONNEVIE - ULLRICH es el mismo Síndrome de

Turner observado en el lactante en el que se asocian linfedema de las manos y los pies y un pterigium colli.

Se conoce con el nombre de SINDROME DE NOONAN a pacientes que tienen un fenotipo turner, es decir talla corta, pterigium colli, pero que presentan gónadas normales y cariotipo normal, además presentan cardiopatías congénitas del tipo de estenosis pulmonar.

La frecuencia del Síndrome de Turner se calcula en 1 de cada 2500 recién nacidos.

El diagnóstico se hace al nacer por las anomalías acompañantes que hemos indicado en el Síndrome de Bonnevie-Ullrich, o más a menudo al llegar la pubertad cuando se observa amenorrea primaria y falta de desarrollo sexual, junto con las anomalías mencionadas. En algunos casos el motivo de la consulta es la esterilidad.

Se insiste en que se debe tener presente este síndrome para poder hacer un diagnóstico precoz y dar un tratamiento oportuno tanto hormonal como psicológico.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1.- GONZALEZ MERLO J. Tratado de Ginecología, 4ta. Edición. Salvat Editores S.A. Barcelona - España 1985.
- 2.- ROBINS STANLEY L. Patología Estructural y Funcional 4ta. Edición Interamericana McGraw - Hill. Madrid - España 1991
- 3.- NELSON WALDO E. Tratado de Pediatría, 6ta. Edición Salvat Editores S.A. Barcelona - España 1976.
- 4.- BEESON PAUL B. Tratado de Medicina Interna 14ta. Edición. Interamericana Madrid - España 1978
- 5.- SADLER T.W. Embriología Médica Langman 5ta. Edición - Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires - Argentina 1988.