CASO CLINICO

Síndrome de Turner, a propósito de un caso

Turner síndrome, a case report

Drs.: Nelson Peña Villafuerte*, Magaly Zurita Villazón, Noelia Olmos Escobar*****

Resumen

El Síndrome de Turner es una alteración cromosómica producida por una pérdida parcial o total de un cromosoma X durante el desarrollo sexual.

Se presenta con una frecuencia de 1 en 2.500 a 5.000 recién nacidos de sexo femenino, cerca del 1 % de las concepciones presentan una monosomía X, de las cuales la mayoría terminan en abortos espontáneos generalmente durante el primer trimestre del embarazo.

El caso clínico que presentamos viene defi nido por: talla baja, cuello corto alado (pterigium colli), tórax ancho, areólas separadas, ptosis palpebral, paladar ojival, epicanto, implantación baja de cabello, linfedema de extremidades. Cariotipo 45 XO.

Palabras claves:

Rev Soc Bol Ped 2007; 46 (3): 175-8: Síndrome de Turner, talla baja.

Abstract

The Turner Syndrome is a chromosomal alteration characterized by a lost one partial or total of a chromosome X during the sexual development.

It is presented with a frequency 1 in 2500 at 5000 newly born of feminine sex, near 1% of the conceptions they present a monosomía X of which most generally fi nishes in spontaneous abortions during the fi rst trimester of the pregnancy.

The clinical case that we present comes defi ned for: it carves it lowers, short, winged neck (pterigium colli), wide thorax, separate areolas, ptosis palpebral, epicanto, ogival palate, epicanto, low installation of hair, linfaedema of extremities and cariogram was 45XO.

Key words:

Rev Soc Bol Ped 2007; 46 (3): 175-8: Turner Syndrome, Shont Stature.

Introducción

El síndrome de Turner (ST), también conocido como síndrome de Bonnevie-Ullrich, monosomía X0, síndrome de Ullrich- Turner o síndrome cromosómico 45X; es el resultado de la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual en humanos [1-5].

Existen dos corrientes que intentan explicar esta anomalía cromosómica: una teoría meiótica hace referencia a que durante la formación del óvulo o los espermatozoides (gametogénesis), alguno de ellos pudo haber sufrido un error y llevar por esta razón un cromosoma sexual menos. Si el óvulo o bien el espermatozoide ha sufrido esta pérdida cromosómica, el individuo que se forme a partir de la fertilización portará este error cromosómico. La teoría mitótica afi rma que la pérdida de uno de los cromosomas no se produce en los gametos se origina más tarde, durante el primer período del desarrollo embrionario, en las primeras semanas de gestación. Esto explicaría el mosaicismo presente en muchas de estas pacientes; es decir, la existencia en un mismo individuo de células con un contenido genético y cromosómico diferente, teniendo poblaciones celulares con un solo cromosoma X y poblaciones con dos de ellos. Las investigaciones más recientes apoyan esta última teoría [1-5].

* Médico Pediatra. Caja Nacional de Salud – Cochabamba.
** Médica Residente IIIº año de Pediatría. Caja Nacional de Salud – Cochabamba.
*** Médica General.

Artículo recibido 11/11/07, fue aceptado para publicación 18/12/07.

Caso clínico

Se trata de una lactante menor de 2 meses de edad, sexo femenino, que fue hospitalizada por patología respiratoria.

Antecedentes perinatales: ecografía de control a las 32 semanas de gestación, llama la atención el acortamiento de la longitud femoral y engrosamiento de tejido blando redundante en región cervical posterior, sugiriendo la posibilidad de un Síndrome de Turner, ver fi gura # 1.

Figura # 1. Tejido redundante en región cervical posterior.

Producto del segundo embarazo, nacid **a**de término por parto eutócico institucional sin complicaciones; llanto inmediato al nacer, peso a nacimiento de 2,300 g. Sin antecedentes familiares de importancia.

Al examen físico destacan: peso: 3,200 g. Talla: 52 cm. implantación baja de cabello, hipertelorismo, epicanto, paladar ojival, pliegue cutáneo que va del hombro a la región mastoidea, con surcos verticales o cuello alado (Pterigión colli). Tórax amplio, mamilas hipoplásicas y muy separadas. Extremidades presencia de edema blando y frío a nivel de dorso de pies, fóvea positiva. Genitales: aspecto normal. Ver fi guras # 2 y 3.

Radiografía de tórax normal, la ecografía abdominal mostró dilatación del sistema pielocalicial renal

Figura # 2. Hipertelorismo, epicanto, mamilas hipoplásicas y separadas, edema dorso de pies.

Figura # 3. Pterigium Colli, cuello corto, implantación baja del cabello.

derecho y el ecocardiografía doppler color fue normal.

El estudio citogenético en cultivo de linfocitos de sangre periférica mostró cariotipo 45, XO; tratándose de una mujer con síndrome de Turner.

Discusión

El Síndrome de Turner, descrito por Otto Ullrich en 1930 y Henry Turner en 1938 es la alteración más frecuente que compromete los cromosomas sexuales, siendo causada por ausencia completa o parcial del cromosoma X y en ocasiones por mosaicismos[1-2].

Afecta 1 de 2.000 a 5.000 recién nacidos de sexo femenino y se estima que el 1% de las concepciones de embriones y fetos femeninos tienen esta patología, llegándose a abortar espontáneamente en el primer trimestre entre el 95 al 99% [1-3].

En contraste con otras cromosomopatías numéricas (por no disyunción), la edad materna no in uye en su ocurrencia. En el 50% de los casos hay ausencia de todo el cromosoma X, observándose un complemento cromosómico 45, X0; el otro 50% de los casos presentan múltiples anomalías cromosómicas como mosaicismos, deleciones parciales o translocaciones. Las anomalías tipo delección pueden ser de brazo largo de cromosoma X, de brazo corto, cromosomas X en anillo, translocaciones autosómicas[1-5].

Las alteraciones fenotípicas pareciera que guardan una correlación con la extensión de la pérdida del brazo corto. La pérdida del brazo corto de uno de los cromosomas X lleva aparejado, inevitablemente, la presencia del fenotipo Turner con conservación de la función ovárica, pero ésta función es perdida si la delección se extiende hasta la región Xp11 [1-3].

Hoy en día, está bien establecido que la haploinsufi ciencia (mutación o delección de un alelo) de este gen acarrea talla baja y anomalías esqueléticas como cuarto metacarpiano corto, cúbito valgo y discondrosteosis[2].

En clínica humana podemos ver pacientes con ST y diversos grados de desarrollo puberal, que presentan delecciones de tamaño variable del brazo corto del cromosoma X, de lo que se deduce que existe una correlación entre la disgenesia ovárica y el grado de delección del brazo corto. Este hecho, presupone la existencia, en el brazo corto, de genes candidatos que explican la variabilidad del grado de desarrollo del tejido ovárico. Por otro lado, aunque el conocimiento fenotípico de las deleciones del brazo largo está en sus primeras etapas, parece que el único hallazgo fenotípico de ST asociado con la pérdida del brazo largo, es el fallo ovárico.

Las manifestaciones clínicas están descritas en el cuadro # 1.

Cuadro # 1. Manifestaciones clínicas más frecuentes en el síndrome de Turner

Hallazgo	Incidencia (%)
Talla baja	100
Infertilidad	>99
Cociente SS/SI* anormal	97
Fallo gonadal	96
Fascies característica (frente amplia, fi suras palpebrales hacia abajo, micrognatia)	60
Cardiopatía congénita	55
Cubito valgo	47
Implantación baja de cabello (nuca)	42
Cuello corto	40
Intolerancia a carbohidratos	40
Malformación renal/renovascular	39
Paladar elevado/ojival	38
Metacarpianos cortos	37
Genu valium	35
Tiroiditis de Hashimoto	34
Nevus pigmentados múltiples	26
Cuello alado	25
Edemas en dorso de manos/pies	22
Estrabismo	18
Escoliosis	13
Displasia ungueal	13
Ptosis palpebral	11
Hipotiroidismo	10

*SS/SI: segmento superior/segmento inferior

El diagnóstico prenatal suele ser incidental a la realización de estudios de vellosidades coriales, amniocentesis y ultrasonografi a. Pueden conducir a la sospecha de un síndrome de Turner, hallazgos como

el higroma quístico, coartación de aorta, braquicefalia anomalías renales, hidramnios, oligohidramnios y retraso de crecimiento intrauterino.

Luego del nacimiento, los pilares diagnósticos son: la exploración clínica detallada en búsqueda de los signos más comunes de esta patología y el apoyo complementario de gabinete, como: ecocardiografía, radiografía, niveles hormonales en sangre, ecografía renal y la confi rmación diagnóstica por cariotipo.

Para el tratamiento es necesario tomar en cuenta las siguientes consideraciones:

1) Realizar tratamiento hormonal del fallo gonadal, es decir el tratamiento estrogénico para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.
2) Tratar con hormona de crecimiento (GH) por la talla baja.
3) Considerar realizar cirugía plástica del cuello si la paciente presenta rasgos dismórfi cos marcados.
4) Vigilancia de la dieta y control de peso para evitar la obesidad.
5) Controlar la glucosa para descartar la intolerancia a la misma y/o diabetes mellitus.
6) Apoyo psicológico.

Referencias

1. Morgan T. Turner syndrome. Am Fam Physician 2007;76:405-10.
2. Sybert V, McCauley E. Turner syndrome. N Engl J Med 2004;351:1227-38.
3. Frias JL, Davenport ML. Committee on genetics and section on endocrinology. Health supervision for children with Turner syndrome. Pediatrics 2003;111:692-702.
4. Saenger P. Turner syndrome. N Engl J Med 1996;335:1749-54.
5. Pantoja M, Mazzi E. Síndrome de Turner. Rev Soc Bol Ped 2006;45:31.