

Síndrome de Turner cariotipo 46XY

Diana R Tiro Hernández,¹ Rocío Guerrero Bustos²

RESUMEN

El síndrome de Turner es un trastorno cromosómico poco frecuente cuya prevalencia es de 1 por cada 2,000 a 5,000 recién nacidas vivas. En 1 a 2% de todas las concepciones se observa monosomía X. En los casos de mosaicismo, es importante investigar la línea celular con cromosoma Y, que indica riesgo de gonadoblastoma o disgerminoma de incluso 25%, por lo que se recomienda hacer gonadectomía profiláctica. El objetivo de este trabajo es describir el caso clínico de una paciente atendida en el Hospital General de México, con manifestaciones del síndrome de Turner y cariotipo 46 XXY. Se analizan aspectos del cuadro clínico y los hallazgos citogenéticos.

Palabras clave: síndrome de Turner, cariotipo 46 XXY.

ABSTRACT

Turner syndrome is a rare chromosomal disorder with a prevalence of 1/2,000 to 1/5,000 newborns alive; 1 to 2% of all pregnancies have monosomy X. In the cases of mosaicism, it is important to consider the presence of cell line with chromosome that represents 25% of risk of developing gonadoblastoma or dysgerminoma, so recommended prophylactic gonadectomy. The objective of this study is to describe a clinical case of a patient with manifestations of Turner syndrome and 46 XXY karyotype. We review aspects of the clinical and cytogenetic findings.

Key words: Turner syndrome, 46 XXY karyotype.

El síndrome de Turner es un padecimiento generado por la pérdida del segundo cromosoma sexual. Los pacientes se distinguen por talla baja, disgenesia gonadal y fenotipo característico. El diagnóstico se realiza mediante el cariotipo. Se trata de un padecimiento de aparición espontánea, ya que los progenitores no están afectados, por lo que se considera que no es hereditario.

La prevalencia se estima en torno a 1 por cada 2,000 a 5,000 recién nacidas vivas. Las gestaciones con dicha afección terminarán en abortos espontáneos incluso en 99% de los casos. Las monosomías parciales o totales del cromosoma X suceden por la disyunción incompleta en la gametogénesis o pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto.

De acuerdo con los resultados del cariotipo, las pacientes se clasifican en diferentes subtipos: aproximadamente la mitad corresponde al tipo clásico con cariotipo 45X0, tan sólo una cuarta parte serán mosaicismos 45X0/46XXY y en una pequeña parte puede haber ambos cromosomas X, aunque uno de ellos estará alterado.

En las pacientes con el fenotipo clásico se observan, desde el nacimiento, alteraciones, como: estatura baja, insuficiencia ovárica, infantilismo sexual, infertilidad, cubitus valgus, implantación baja del cabello, mandíbula pequeña, acortamiento del cuarto metacarpiano, paladar con arco pronunciado, edema de manos y pies y anomalías cardíacas y renales; sin embargo, de acuerdo con el mosaicismo, algunas sólo manifiestan abiertamente el síndrome en la adolescencia temprana.

¹ Residente de cuarto año de ginecología y obstetricia.

² Jefa de enseñanza de ginecología y obstetricia.
Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga.

Correspondencia: Dra. Rocío Guerrero B. Hospital General de México, Área de Enseñanza. Dr. Balmis 148, colonia Doctores, CP 06726, México, DF.

Recibido: enero, 2013.

Aceptado: marzo, 2013.

Este artículo debe citarse como: Tiro-Hernández DR, Guerrero-Bustos R. Síndrome de Turner cariotipo 46XY. Rev Mex Reprod 2013;5:192-194.

www.nietoeditores.com.mx

El gonadoblastoma, conocido también como gonadoma disgenético, es un tumor mixto de los cordones sexuales-estroma que induce algunos signos de virilización en pacientes fenotípicamente femeninas. Es casi exclusivo de gónadas disgenéticas con cariotipos que contienen cromosoma Y o material del mismo, porque el gen responsable del tumor está cerca del centrómero de ese cromosoma.

Scully lo describió por primera vez en 1953. Ocurre primordialmente en las primeras dos décadas de la vida. Aproximadamente 30% de las pacientes con disgenesia gonadal tienen gonadoblastoma, en 40% de los casos es bilateral y por sí mismo podría considerarse una neoplasia *in situ*; sin embargo, 25 a 30% se relaciona con germinomas que deben tratarse de manera específica.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 21 años de edad, con síndrome de Turner diagnosticado al mes de nacimiento, así como amenorrea primaria y ausencia de caracteres sexuales secundarios; se le administraron estrógenos conjugados a partir de los 17 años, con los que se logró inducir la menstruación y un desarrollo escaso de los caracteres sexuales secundarios.

Se le refirió al servicio de Ginecología, en donde se inició estudio conjunto con el servicio de Genética. Se determinó que tenía cariotipo 46 XY, y útero y ovarios hipoplásicos. En el estudio de biología molecular se investigaron intencionadamente las secuencias del cromosoma Y; cuatro de las cinco secuencias dieron positivo, por lo que se decidió la resección de cintillas ováricas ante el riesgo de afección maligna.

DISCUSIÓN

La paciente acudió a consulta porque padecía amenorrea y fue referida al servicio de Genética para manejo conjunto y determinación de cariotipo. Ante el resultado, se realizó la resección de estrías ováricas; sin embargo, esta paciente y su familia desconocían el cariotipo y la importancia del mismo. Es fundamental, entonces, difundir entre todo el personal médico —en especial entre los médicos pediatras, ginecólogos, endocrinólogos y genetistas, que son quienes tienen el primer contacto

con estas pacientes— que una vez diagnosticado el síndrome de Turner hay que realizar el cariotipo y educar al paciente y a sus familiares para que acudan al seguimiento y conozcan los riesgos con el fin de que se haga la resección de las cintillas ováricas a una edad adecuada; esto mejorará el pronóstico y la calidad de vida.

CONCLUSIONES

El abordaje de las pacientes con amenorrea primaria debe ser integral e incluir historia clínica completa, examen físico exhaustivo, estudios de imagen, medición de hormonas y cariotipo con bandeado G de alta resolución. En ciertas pacientes con síndrome de Turner existen situaciones especiales en las que es necesario realizar hibridación fluorescente *in situ* para detectar fragmentos del cromosoma Y; si éste es el caso, debe complementarse con resonancia magnética nuclear y resección de estría gonadal debido al alto riesgo de gonadoblastoma, el tumor germinal más común en las pacientes con disgenesia gonadal mixta; por sí mismo, tiene un comportamiento neoplásico, pero no se han reportado metástasis. Pre-dispone a la aparición de tumores germinales como: germinoma, coriocarcinoma, tumor de senos endodérmicos, entre otros; por tanto, de encontrarse otro tumor además del gonadoblastoma, se recomienda la extirpación temprana de las gónadas disgenéticas y el tratamiento específico de la neoplasia germinal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Barreda-Bonis AC, González-Casado I, Gracia-Bouthelier R. Síndrome de Turner. *Protoc Diagn Ter Pediatr* 2011;1:218-227.
2. Venkatesan R, Balaji S, Suresh K, Jayakumar R, et al. 45-XO karyotype in women with atypical Turner's syndrome presentation. *Biology and Medicine* 2012.
3. Chvatal VLS, Higa R, Böttcher-Luiz F, Turato ER. Perceptions of femininity and motherhood for outpatients with Turner syndrome and variants. *J Res Nurs Midwifery* 2001;1:11-16.
4. Pinsker JE. Turner syndrome: Updating the paradigm of clinical care. *J Clin Endocrinol Metab* 2012;97:1-7.
5. Chalas-Boissonnas C, Davy C, Marszalek A, Duranteau L, et al. Cardiovascular findings in women suffering from Turner syndrome requesting oocyte donation. *Hum Reprod* 2011;26:2754-2762.

6. Ferrez P, Solberg C, Tavares C, Simone C, Coelho S. Endocrine diseases: perspectives and care in Turner syndrome. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2011;55:550-558.
7. Kilgore C. Turner Syndrome Guidelines Target Osteoporosis. *Pediatric Rheumatology* 2007.
8. Garg M, Gundgurthi A. Growth hormone therapy in Turner's syndrome: What is the gain. *J Assoc Physicians India* 2012;60:36-38.
9. Simone C, Coelho S, Martins M, Fernandes T. Endotelium in Turner syndrome with capillaroscopy. *Vasc Bras* 2011;10:2.