

CENTRO DE ATENCION AL PACIENTE DIABETICO
GUANTANAMO

**MOSAICISMO DE
SINDROME DE TURNER**

Dra. Biolkis Duvergel Perez¹, Dr. Jonhnis Duvergel Perez², Dr. Lijyan Montes De Oca Delas.³

RESUMEN

Se presenta el caso de una paciente de sexo femenino de 20 años de edad que acude a consulta de Endocrinología por amenorrea secundaria, al interrogatorio, no refiere antecedentes patológicos personales, menarquia a los 15 años de forma regular, clínicamente refiere amenorrea de aproximadamente un año de evolución. Al concluir el estudio se diagnostica una paciente con mosaicismo del síndrome de Turner.

Palabras clave: SÍNDROME DE TURNER/diagnóstico; MOSAICISMO.

INTRODUCCION

El nombre síndrome de Turner proviene del médico Dr. Henry Turner, el primero en describir el conjunto de descubrimientos en 1938. No fue sino hasta 1959 que se identificó la causa del síndrome Turner (la presencia de un sólo cromosoma X). Otros nombres alternativos son síndrome Bonnevie-Ullrich o disgenesia gonadal.

La ausencia de cromosoma Y determina el sexo femenino de todos los individuos afectados, y la ausencia del segundo cromosoma X determina la falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios. Esto confiere a las mujeres que padecen el síndrome de Turner un aspecto infantil e infertilidad de por vida. Incide, aproximadamente, en 1 de cada 2 500 niñas.

¹ *Especialista en I Grado en Endocrinología. Instructor*

² *Especialista en I Grado en Medicina General Integral. Instructor*

³ *Especialista en I Grado en Ginec Obstetricia.*

Es una enfermedad genética. Se trata de individuos fenotípicamente femeninos que presentan usualmente ovarios disgenéticos, estatura corta y otra serie de dismorfias altamente variables, infantilismo sexual, amenorrea primaria, cromatina negativa y cariotipo 45x.¹

El mosaicismo del síndrome de Turner 45x/46xx cromatina positiva, es el más frecuente y le sigue en orden de frecuencia al Síndrome de Turner 45x, el cuadro clínico depende de la proporción de líneas celulares 46xxy 45x que determina que el fenotipo varíe desde una mujer normal hasta el síndrome de Turner típico. En general tienen menos alteraciones somáticas que las pacientes 45x. Las gónadas pueden ser hipoplásicas o normales. Muchas de las pacientes no son diagnosticadas pues no tienen anomalías somáticas, los ovarios pueden ser normales, la menstruación regular o tener amenorrea secundaria y puede haber embarazo.^{2,4}

PRESENTACION DEL CASO

Paciente de 20 años con antecedentes de salud anterior que acude a consulta de Endocrinología por amenorrea secundaria de un año de evolución al interrogatorio presentó menarquia a los 15 años de edad de forma regular, no galactorrea, no se recogió el antecedente de ingestión de medicamentos, no exposición a radiaciones, no traumatismo, no procesos infecciosos. Al examen físico se constata baja talla 1.36 cm, peso 35 kg desarrollo sexual normal, implantación baja del cabello, no alteraciones somáticas, examen ginecológico normal, examen del tiroides normal.

Estudios de laboratorio

Hormona folículo estimulante (FSH): 70 UI/L (elevado)

Hormona luteinizante (LH): 13.1 UI /L (elevado)

Prolactina (PRL): 125 NG/MOL (normal)

Hormona estimulante de la tiroides (TSH): 0.3Mu/L (normal)

Estradiol: 18PMOL (disminuido)

Cariotipo: 45x/46 xx

Glicemia: 5.5mmol/L (normal)

Hemograma: 13g/L (normal)

Cromatina positiva

Ultrasonido ginecológico: Utero de tamaño normal, ovarios sin alteraciones ecográficas.

Ultrasonido abdominal: Normal.

Ecocardiograma: cavidades cardíacas normales, tabiques íntegros, aparatos valvulares normales, contractilidad conservada, no masas intracardíacas, no derrame.

Impresión diagnóstica: Síndrome de Turner.

RESULTADOS Y DISCUSION

Cuando una mujer tiene la menstruación durante un período de tiempo y luego deja de tenerla, existe amenorrea secundaria, en general debe transcurrir 6 meses sin tener menstruación.⁵ Las causas de amenorreas pueden producirse en cualquiera de los eslabones que regula la función menstrual. Dentro de las principales causas de amenorrea están las genéticas, que pueden producirse por déficit enzimáticos que afectan la síntesis de los sexoesteroides, o por alteraciones que afectan el desarrollo de las gónadas y las vías genitales (no enzimáticas).⁶

En las amenorreas enzimáticas existe además de amenorrea, ambigüedad de genitales e hipogonadismo femenino, en dependencia del defecto enzimático y su intensidad, ausente en la paciente presentada.^{6,7}

Dentro de las causas genéticas que afectan el desarrollo de las gónadas sin alteración enzimáticas están las que presentan cariotipo normal pero que clínicamente se relacionan con hipogonadismo hipogonadotrópico o hipergonadotrópico, no presente en la paciente y las que presentan alteraciones en el cariotipo, numéricas y mosaicismo, dentro de estas el síndrome de Turner es el más frecuente.^{7,8}

El síndrome de Turner se caracteriza por baja talla amenorrea primaria, infantilismo sexual y alteraciones somáticas, no presentes en la paciente.¹ Pero si presenta baja talla, sin alteraciones somáticas, y con amenorrea secundaria que hace sospechar un mosaicismo de este síndrome que pueden ser (45x/46xx---45x/47xxx—45x/46xx).^{2,3}

Se sospecha mosaicismos 45x/46xx debido a que la paciente aparentaba fenotipo normal porque existe una menor proporción de líneas celulares a diferencia de otros mencionados donde el cuadro clínico es más parecido al síndrome de Turner por la mayor proporción de líneas celulares que presentan.^{9,10} El mosaicismo 45x/46xx las pacientes no presentan alteraciones somáticas, los ovarios pueden ser normales, con amenorrea secundaria, talla normal o baja.

En resumen se trata de una paciente con mosaicismo del síndrome de Turner. Se decide la publicación de este caso por tratarse de una paciente que hasta sus 20 años de edad parecía normal a pesar de su baja estatura, sin alteraciones somáticas, sin embargo cuando se habla de amenorrea secundaria que fue por lo que la paciente acude a consulta, no son las causas genéticas las más frecuentes, por lo que vale destacar que los mosaicismos del síndrome de Turner producen una falla ovárica sin anomalía de los genitales que se expresa con amenorrea secundaria. Esta paciente fue sustituida con tratamiento estrogénico y es seguida por consulta de endocrinología.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Campbell Neil A, Brad Williamson Robin JH. *Biology : Exploring Life*, Boston, Massachusetts: Pearson Prentice Hall; 2006.
2. Morgan T. Turner syndrome: diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2007;76:405-410.
3. Bondy C. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner syndrome study group. *J Clin Endocrinol Metab*[serie en internet]. 2006 Oct 25. Available at: <http://jcem.endojournals.org/cgi/rapidpdf/jc.2006-1374v1>.
4. Hahn SB, Park HW, Park HJ, Seo YJ, Kim HW. Lower limb lengthening in Turner dwarfism. *Yonsei Med J*. 2003 Jun 30; 44(3):502-7.
5. Nienhuis HE, Rongen-Westerlaken C, Geertzen H, Rijkers GT. Long-term effect of human growth hormone therapy on the prevalence of autoantibodies in Turner's syndrome. The Dutch
6. S Hung. *Endocrinología en Ginecología*. t1. La Habana: Editorial Ciencias médicas; 2006.p.165-3.
7. González Merlo J, González Bosquet E, González B. *Ginecología 1*. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2007.p.191.

8. Elsheikh M, Wass JAH, Conway GS. Autoimmune thyroid disease in women with Turner's syndrome- the association with karyotype. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2001; 55: 223-6.
9. Copeland PM, Sacks NK, Herzog DB. Longitudinal follow-up of amenorrhea. In eating disorders. *Psychosom Med*. 1995;57:121.
10. Sultan C, Lobaccaro JM, Belon C. Molecular biology of disorders of sex differentiation. *Horm Res*. 1992;38:105.