

## Síndrome de Turner. Hallazgo de un cariotipo infrecuente

### HISTORIA CLÍNICA

Se trata de una niña de 4 años de edad, que consultó por vómitos y diarrea; al examen físico se constataron signos clínicos de deshidratación y dismorfias (hipertelorismo ocular y mamario, cuello corto con piel redundante, orejas prominentes, hipoplasia de los labios mayores), talla 98 cm (Pc. 3-10) (*Fotografías 1 y 2*).

Sin antecedentes familiares de importancia.

Durante su internación se resolvió el cuadro de deshidratación y se realizaron los siguientes estudios: examen cardiovascular: normal. Ecografía renal: riñón derecho 66 mm, riñón izquierdo 37 mm. Riñón en herradura sin evidencia de ectasia ni macrolitiasis. A nivel retrovesical se observaba una imagen que podía corresponder a una formación uterina (13 x 24 mm), compatible con hipoplasia uterina. Se realizó estudio de cromatina sexual (mucosa yugal). Si bien este estudio ha sido abandonado en los laboratorios de todo el mundo, lo realizamos por estar disponible en el hospital, no ser traumático y por su bajo costo. El resultado fue: sexo cromatínico compatible, femenino. Además, se realizó estudio genético: análisis cromosómico en sangre periférica: cariotipo 45X (60%) 46X del X (p11) (40%).

Se concluyó que la paciente presentaba un síndrome de Turner con cariotipo

mosaico con líneas celulares 45X y 46XX, con delección del brazo corto del cromosoma X.

### COMENTARIO

En el año 1938, H. Turner describió por primera vez un grupo de 7 mujeres que presentaban una serie de alteraciones físicas que llamaron su atención. Los rasgos característicos que destacó fueron: 1) infantilismo sexual, 2) cuello alado o pterigium colli; 3) deformidad del codo o cúbito valgo.

Este síndrome aparece en 1 de cada 2.500 niñas recién nacidas vivas; es decir, en aproximadamente 1 de cada 5.000 nacimientos y en 1 de cada 15 abortos espontáneos.

En 1959, Ford y colaboradores realizaron el primer análisis cromosómico en mujeres con el síndrome de Turner y encontraron que todas presentaban un solo cromosoma X en lugar de dos. Se demostró así que el síndrome de Turner era el resultado de la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual en seres humanos. Esto origina una serie de alteraciones físicas que caracterizan al síndrome: disgenesia gonadal y estigmas físicos: linfedema congénito transitorio, pliegues laxos en piel de la nuca, orejas prominentes, cúbito valgo, malformaciones renales (riñón en herradura, ausencia de riñón), defectos cardíacos (coartación de aorta), alteraciones de la

FOTOGRAFÍA 1. Cuello corto con piel redundante, orejas prominentes



FOTOGRAFÍA 2. Hipoplasia de los labios mayores



audición, tórax en escudo y talla baja, dando apariencia de constitución robusta.

El diagnóstico de síndrome de Turner debe ser confirmado con el estudio citogenético (cariotipo). La cromatina sexual (cromatina X) debe ser considerada como un método de detección: está ausente o presente en un bajo porcentaje (normal 15-40%); también puede estar disminuida o aumentada de tamaño en caso de alteración estructural, pero no reemplaza al estudio cromosómico. Actualmente, el diagnóstico de síndrome de Turner consiste en el análisis del cariotipo (estudio de los cromosomas). Éste indica que un porcentaje de las mujeres con síndrome de Turner tienen un solo cromosoma X en sus células (45X), en lugar de dos. Otras son mosaicos, es decir, tienen células normales 46XX y también tienen células que han perdido un cromosoma. En el caso de nuestra paciente, se observaron líneas celulares 45X (60%) y 46XX (40%) con delección del brazo corto del cromosoma X. De acuerdo con la serie de Lippe, de 644 pacientes con síndrome de Turner, 396 (60,9%) presentaron cariotipo 45X y sólo 6 (0,9%) presentaron un cariotipo como el presentado.

El diagnóstico precoz es muy importante. Muchas veces depende de la expresión clínica del síndrome, es decir, que la niña tenga más o menos signos que lo delaten y en gran medida dependerá de la perspicacia del médico.

En todos los casos, y sobre todo si el crecimiento está alterado, el médico debe solicitar un estudio del cariotipo que confirmará o descartará una anomalía cromosómica.

Aunque los signos sean muy claros y numerosos es absolutamente imprescindible realizar un cariotipo.

## CONCLUSIÓN

El síndrome de Turner es relativamente frecuente.

Frente a una niña con talla baja y algunos de los signos físicos señalados, se debe considerar este diagnóstico. Se deberá realizar la interconsulta con el genetista en forma oportuna y el estudio de cariotipo a fin de confirmar el diagnóstico, lo que permitiría brindar el asesoramiento genético respectivo, la orientación adecuada de la paciente y de su familia y la interrelación terapéutica entre el genetista, el pediatra, el cirujano reparador, el endocrinólogo y el ginecólogo infantil.

Nuestra paciente es seguida por un equipo multidisciplinario con estas características.

## Agradecimiento

A la Sra. Claudia Caballero, por su colaboración.

*Dr. Juan Carlos Peuchot,*

Servicio de Pediatría del HIGA "Eva Perón",  
Gral. San Martín, provincia de Buenos Aires.

*Dra. Daniela Ariadna Giraudo,*

Servicio de Pediatría del HIGA "Eva Perón".

*Dra. Elba Giorgiutti,*

Instituto de Genética "GENMEDICA".

## BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

- Cruz M, Bosh J. Atlas de síndromes pediátricos. Síndrome XO (Turner). 1998; 26:518.
- Bonegas L. Consideraciones sobre el síndrome de Turner. Rev Esp Pediatr 1986; 42:153.
- Goodman R, Golin R. Atlas of the face in genetic disorders. 2<sup>nd</sup> ed 1997; 10:454.
- Lippe B. Turner's syndrome. Growth abnormalities. Nueva York: Churchill Livingstone, 1987; 60:932-935.
- Simpson JL. Disorders of sexual differentiation. Etiology and clinical delineation. New York: Academic Press, 1976.
- Burgueño Aguilera ML. Disgenesias gonadales. En: Meneghello R, Fanta N (eds). Pediatría 5<sup>a</sup>. México: Panamericana 1997: 1965-1969.