

## PRESENTACIÓN DE CASO

**Presentación de una paciente con diagnóstico de mosaico Turner y embarazo****Presentation of a Patient with Mosaic Turner's Syndrome and Pregnancy**

**Elayne Esther Santana Hernández <sup>1</sup>, Víctor Jesús Tamayo Chang <sup>2</sup>, Nilson Márquez Ibáñez <sup>3</sup>, Vivian Susana Guerra Batista <sup>4</sup>, Ana Iris Heres Zalazar <sup>5</sup>**

1. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Segundo Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Holguín. Cuba.
2. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Centro Provincial Genética Médica de Holguín. Holguín. Cuba.
3. Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Instructor. Centro Municipal de Genética. Urbano Noris. Holguín. Cuba.
4. Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Instructor. Centro Municipal de Genética. Mayarí. Holguín. Cuba.
5. Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Instructor. Centro Municipal de Genética. Cacocum. Holguín. Cuba.

**RESUMEN**

La constitución cromosómica más frecuente es el síndrome de Turner 45 X, pero también se han descrito algunas variantes de esta, como el mosaico Turner con fórmula XX/X0. En la literatura se plantea que su aparición impide el logro del embarazo, porque produce con frecuencia una alta incidencia de esterilidad. Se presenta una paciente de 22 años, con historia de discapacidad intelectual ligera, que en el estudio de retraso mental y discapacidad que se realizó en 2002, y con 13 años, se le diagnosticó mosaico Turner con cariograma 46XX/45X. Se siguió en Consulta de Genética Clínica hasta los 21 años cuando se determinó que se encontraba embarazada. Se le realizó un diagnóstico

prenatal citogenético y se obtuvo en 15 metafases de cariotipo fetal 46, XY un varón cromosómicamente normal.

**Palabras clave:** síndrome de Turner, mosaico Turner y embarazo.

## ABSTRACT

The Turner syndrome 45, X is the most frequent chromosomal constitution, but there are also some variants of this, as mosaic Turner XX/X0. The literature shows that women with these diseases rarely conceive, because of the high incidence of sterility. The aim of this paper is to present a 22- year- old patient with a history of mild intellectual disability, who was diagnosed with mosaic karyotype 46XX/45X0 when the patient was 13 years old. The patient was assisted at Clinical Genetics Consultation and at 21 years, a pregnancy was diagnosed.

**Keywords:** Turner's syndrome, mosaic turner and pregnancy.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner o disgenesia gonadal fue descrito en 1938. Se produce por una alteración cromosómica en que se pierde un cromosoma X, o parte de él y afecta al fenotipo femenino, con una incidencia de entre 1 x 1500 y 1 x 5000 recién nacidas vivas. Esta es la alteración de los cromosomas sexuales más frecuente en el fenotipo femenino y se estima que afecta al 3% de los embriones femeninos, que en su mayoría se resuelve mediante el aborto espontáneo, solo uno de cada 1 000 embriones afectados llegan a término<sup>1</sup>. El síndrome de Turner no presupone la existencia de una disgenesia gonadal, aunque ésta es muy frecuente, y se acompaña además de altas cifras de gonadotropinas y niveles bajos de estrógenos<sup>2</sup>. El análisis cromosómico revela que en la mayoría de estas pacientes, el cariotipo existente es de 45 cromosomas; 44 de ellos son normales (autosomas) y no hay más que un sólo gonosoma (X)<sup>3</sup>.

Además, de esta fórmula mayoritaria, existen diversas variantes, entre las que se incluye el mosaicismo XO/XX, descrito por Ford en 1959. En esta variante, igual que en todas las relacionadas con el síndrome de Turner, ha quedado demostrado que las pacientes no suelen lograr embarazos, porque existe una presencia alta de esterilidad<sup>4,5</sup>.

Hasta 1990 se habían reportado sólo 138 embarazos en 62 pacientes con este diagnóstico, desde que Bahner describiera en 1960 el primer caso de embarazo espontáneo en una paciente con mosaico Turner. En 1998 se reportó el primer caso en nuestro país en la Ciudad de la Habana. La presencia de un embarazo en una paciente con mosaicismo 45XO/46XX, hecho del que solo se halló un reporte previo en el país, motivó la revisión del tema y la presentación de la paciente<sup>6,7</sup>.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente con historia clínica 6321, nacida en 1989, de parto normal. En 2001 es reportada por el Centro de Diagnóstico y Orientación –entidad del Ministerio de Educación que se ocupa del diagnóstico del retraso mental- del municipio de Urbano Noris, como una paciente con discapacidad intelectual ligera. Por esta causa se mantiene en una escuela con enseñanza especial y se incluye en el grupo de pacientes escogidos para el Estudio nacional de retraso mental y discapacitados realizado en 2002.

La paciente fue valorada por los especialistas del área en Pediatría y de Asesoramiento Genético. En el examen físico se observaron características fenotípicas como implantación baja de las orejas, aumento del vello corporal, ligero *pterigión colli* (fig. 1), implantación alta del cabello en la nuca (fig. 2), cuarto metacarpiano corto, además de una discapacidad intelectual ligera.



**Fig. 1.** Características del *Pterigión colli*



**Fig. 2.** Implantación alta del cabello en la nuca

Complementarios:

- Rayo x de cráneo: silla turca, normales
- Rayo x de manos para edad ósea: en correspondencia con la cronológica
- Cariotipo: se informa una fórmula 45XO/46XX, correspondiente a un mosaico Turner
- Valoración ponderal: todo el tiempo creció entre el 50 y 75 percentil y alcanzó una talla final 162 cm, sin embargo, el peso siempre estuvo por debajo del tercer percentil para el peso según edad, sexo y talla, se encontró desnutrida.
- Menarquía a los 15 años. Después de la menarquía, sus ciclos menstruales fueron irregulares y en 2010, durante un cuadro de amenorrea se detectó un embarazo.

La atención prenatal se realizó de conjunto entre su área de salud y el Centro Provincial de Genética, donde a causa de su estado de desnutrición, se recomendó su ingreso en hogar materno para su mejor alimentación; se estudiaron marcadores genéticos y se realizó diagnóstico prenatal citogenético temprano, a las 17 semanas, se obtuvo líquido amniótico bajo. Se le indicó reposo absoluto hasta el término de su embarazo y abundantes líquidos; a las 22 semanas se le realizó ultrasonido genético con resultado normal y cariotipo fetal en 15 metafases de 46, XY, un varón cromosómicamente normal. Se siguió asesoramiento genético y se mantuvo ingresada por su muy bajo peso.

A las 28 semanas fue revaluada por ultrasonido en el Centro de Genética y como el líquido amniótico continuaba muy bajo se decidió ingresar en Maternidad Provincial, con

vigilancia estrecha donde llega a término su embarazo con 37,2 semanas y se le realiza parto distócico por cesaría. El recién nacido, masculino, presentó bajo peso, 2 000 g, talla de 49 cm, cc 31,5 cm, y APGAR 8-9. A pesar de la intervención médica, la desnutrición materna que nunca se logró revertir, provocó que el niño tuviera un crecimiento intrauterino retardado.

## DISCUSIÓN

Se sabe que no todos los casos de síndrome de Turner tienen un cariotipo XO, así como que no todas las disgenesias gonadales cursan con síndrome de Turner <sup>1,2</sup>.

La afección puede cursar o no con alteraciones cromosómicas, pero sí con una constitución variada, de las cuales la más frecuente es la XO. Ésta, según se plantea en la literatura, casi constantemente se acompaña de serias huellas corporales <sup>2,3</sup>.

El 60% de las pacientes con síndrome de Turner presentan una monosomía X. El resto tiene variedad de cariotipos, tanto en anomalías estructurales del cromosoma X, como en mosaicismo. Algunos autores plantean que estas pacientes tendrían ovarios perfectamente desarrollados antes de nacer, que atrofiarían de forma progresiva hasta convertirse en cintillas sin estructuras <sup>3</sup>.

De este modo, cualquier mosaicismo que carezca de cromosoma X -como el XO/XX y XO/XXY- carece también de poder para desarrollar un ovario sano, y por tanto, origina un síndrome de Turner. En el mosaicismo XX/XO existe, de igual modo, casos de agenesia ovárica, que podrían explicarse por una dominancia XO, aunque se trata generalmente de casos con síndrome de Turner atenuados <sup>4-6</sup>.

Algunos autores han publicado casos con ciclos menstruales normales y fertilidad demostrada. Este grupo de pacientes, constituyen excepciones (mosaicos inadvertidos) y sus cariotipos no llevan implícita la disgenesia gonadal <sup>7</sup>. Nielsen plantea que la menstruación aparece de forma espontánea en aproximadamente el 5% de las pacientes con síndrome de Turner, y que algunas de ellas, pueden presentar fertilidad normal <sup>8</sup>.

Otros autores refieren abortos y muertes perinatales frecuentes en estas pacientes, atribuibles a aberraciones cromosómicas y malformaciones fetales, así como un incremento de la probabilidad de presentar preclampsia a causa de la hipoplasia y el consiguiente trastorno primario de la vascularización uterina que presentan estas pacientes <sup>9</sup>.

También se plantea que existe una mayor probabilidad de cesárea que en las embarazadas sanas, debido precisamente a que la preclampsia que en ocasiones obliga a interrumpir la gestación, además de la presencia de múltiples casos de desproporción céfalopélvica<sup>10-11</sup>, como ocurrió en esta embarazada, que se explica con frecuencia por su baja talla.

En el caso estudiado ésta no fue la causa, sino, la desnutrición materna que condujo a un oligoamnio moderado, e indicó la necesidad de interrumpir el embarazo para cuando estuviera a término; a las 37 semanas se realizó parto por cesárea.

El niño permaneció 15 días en el hospital hasta alcanzar 2 500 g de peso, se atiende por consulta, su crecimiento y desarrollo son normales.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFIAS

1. Jacobs P, Betts PR, Cockwell AE, Crolla JA, Mackenzie MJ. A cytogenetic and molecular appraisal of a series of patients with Turner's syndrome. Ann Hum Genet. 2010; 54:209-12.
2. Hall JG, Sybert VP, Williamson RA, Fisher NL, Reed SD. Turner's syndrome. West J Med. 1982; 137:32-44.
3. Saenger P. Turner's syndrome. N Engl J Med. 2009; 335:1749-54.  
Lippe BM. Turner's Syndrome. In: Sperling M (Ed). Pediatric Endocrinology.3rd Ed. Philadelphia: Saunders; 2008.p. 387.
4. Wyss D, DeLozier CD, Daniell J, Engel E. Structural anomalies of the X chromosome: Personal observation and review of non-mosaic cases. Clin Genet. 2009; 21:145-59.
5. Rao E, Weiss B, Fukami M, Rump A, Niesler B, Mertz A, et al. Pseudoautosomal deletions encompassing a novel homeobox gene cause growth failure in idiopathic short stature and Turner's syndrome. Nat genet. 2011; 16:54-63.
6. Youlton R, Fajnsztej M, Be C, Arellano F, Santos M. Turner's syndrome: a clinical and cytogenetic study of 30 cases. Rev Méd Chil. 2010; 110:746-50.

7. Nielsen J, Wohlert M. Chromosome abnormalities found among 34 910 newborn children: results from a 13 years incidence study in Aarhus, Denmark. *Hum Genet.* 2010; 87:81-3.
8. Au-Sas TC, de Muinck Keizer-Schrama SM, Stijnen T, Jansen M, Otten BJ, Hoorweg-Nijman JJ, et al. Normalization of height in girls with Turner's Syndrome after long-term growth hormone treatment: results of a randomized dose-response trial. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012; 84:4607-12.
9. Saenger P. Growth-promoting strategies in Turner's syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2010; 84:4345-8.
10. Copeland K. Effects of acute High Dose and Chronic low Dose Estrogen on plasma Somatomedin-C and Growth patients with Turner's Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2011; 66:1278-82.

Recibido: 29 de mayo de 2012

Aprobado: 20 de diciembre de 2012

MsC. *Elayne Esther Santana Hernández.* Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Holguín. Cuba.

Correo electrónico: [esantana@hpuh.hlg.sld.cu](mailto:esantana@hpuh.hlg.sld.cu)