

# SINDROME DE TURNER DE DIAGNÓSTICO TARDÍO

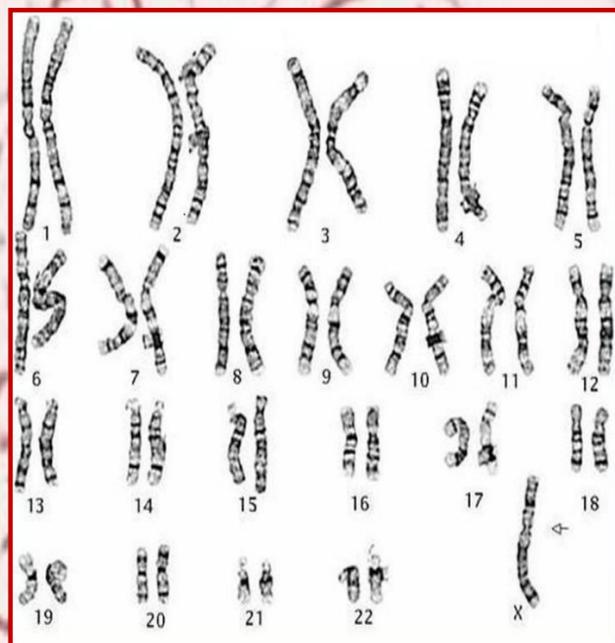
Jiménez Velázquez, Raquel; Guirao Molina, Francisca Herminia; Soriano Lillo, Paula; Solanye Navas Domínguez; Castaño Ruiz, Isabel.

Hospital QuirónSalud Murcia

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner (ST) es un trastorno cromosómico que se caracteriza por: talla corta, disgenesia gonadal con infantilismo sexual, pterigum colli, disminución del ángulo cubital, implantación baja del cabello y monosomía parcial o total del cromosoma X. Es la alteración del cromosoma X más frecuente en las mujeres afectando a 1/2500 niñas nacidas. Solo un 15% de los embriones con cariotipo 45X0 llegan a término.

Como en otras alteraciones genéticas, este síndrome puede presentar cariotipos diversos que va desde la forma clásica (niñas con desarrollo puberal y retraso del crecimiento) hasta aquellas con pocos signos dismórficos, que son casi indistinguibles de la población general. La falta de "estigmas" característicos puede llevar a un diagnóstico tardío y un consecuente retraso en el tratamiento.



## CASO CLÍNICO

La paciente de 17 años que consulta por amenorrea. Menarquia a los 14 años y posteriormente dos menstruaciones escasas. En la exploración física se observó una paciente de aspecto sano con fenotipo externo femenino, con un peso de 45,2kg, una estatura 146,2 cm, unas cifras de tensión arterial normales (110/80 mmHg), ausencia de caracteres sexuales secundarios, signos de psoriasis en las extremidades y un discreto pterigum colli. Se realiza ecografía transvaginal donde se visualiza pequeño útero y donde no es posible la identificación de los ovarios. Se solicita RMN Pélvica que informa de útero atrófico y cintillas ováricas y se solicita analítica completa con perfil hormonal que puso de manifiesto un hipogonadismo hipergonadotrofo y un hipotiroidismo subclínico con unos anticuerpos antitiroideos positivos. Ante la sospecha de Síndrome de Turner se solicita cariotipo que confirma la existencia de una monosomía del cromosoma X (45X0).

Se inicio tratamiento hormonal combinado (estrógeno/progestágeno) presentando menstruaciones mensuales y tratamiento de la Tiroiditis de Hashimoto. Se derivó a endocrinología pero la maduración ósea en el momento del diagnóstico era completa no pudiendo ser subsidiaria de tratamiento con hormona del crecimiento. También se solicitó valoración por cardiología y oftalmología.

## CONCLUSIONES

La amenorrea primaria por disgenesia gonadal y el déficit de estatura son las características de más frecuente aparición, dándose casi en el 100% de los casos descritos. Ante un retraso de la menarquia con talla corta debemos considerar un ST mientras no se demuestre lo contrario. No obstante algunas mujeres con ST tienen menarquia como es el caso de nuestra paciente. Cuando se sospecha el diagnóstico de ST, debe realizarse un cariotipo. El diagnóstico precoz de la TS es vital, ya que también permite la identificación de anomalías congénitas y adquiridas y la instauración de un tratamiento adecuado como hormona del crecimiento (GH) y tratamiento hormonal combinado para aumentar respectivamente la altura final y acentuar los caracteres sexuales secundarios a la edad cronológica, y además con intención de prevenir problemas futuros en la salud del paciente. Estos pacientes deben ser valorados por un equipo multidisciplinar como cardiólogos, endocrinólogos y ginecólogos. Por lo tanto, un diagnóstico temprano y preciso es importante para un enfoque terapéutico exitoso.

## BIBLIOGRAFÍA

- Tóth PP, Jogerst GJ. Identification of Turner's Syndrome in an elderly woman. Arch Fam Med 1996; 5: 48-51
- Trovó de Marquí AB. Turner syndrome and genetic polymorphism: a systematic review. Rev Paul Pediatr. 2015 julio-septiembre; 33 (3): 364-71.

