

SINDROME DE TURNER Y GONADOBLASTOMA



Autores: Gómez Melero R, Montoya Martínez C, Delgado González JL, Pérez Rocamora F, Silva Sánchez YM.
Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario Rafael Méndez (Lorca)

CASO CLÍNICO

Paciente de 14 años, estudiada por pediatría por baja talla a los 9 años y diagnóstico de síndrome de Turner con mosaicismo (25% 45X/75% 46XX). Portadora de **isocromosoma Y** identificado por FISH.

Antecedentes ginecológicos: amenorrea primaria, FO: G0 .

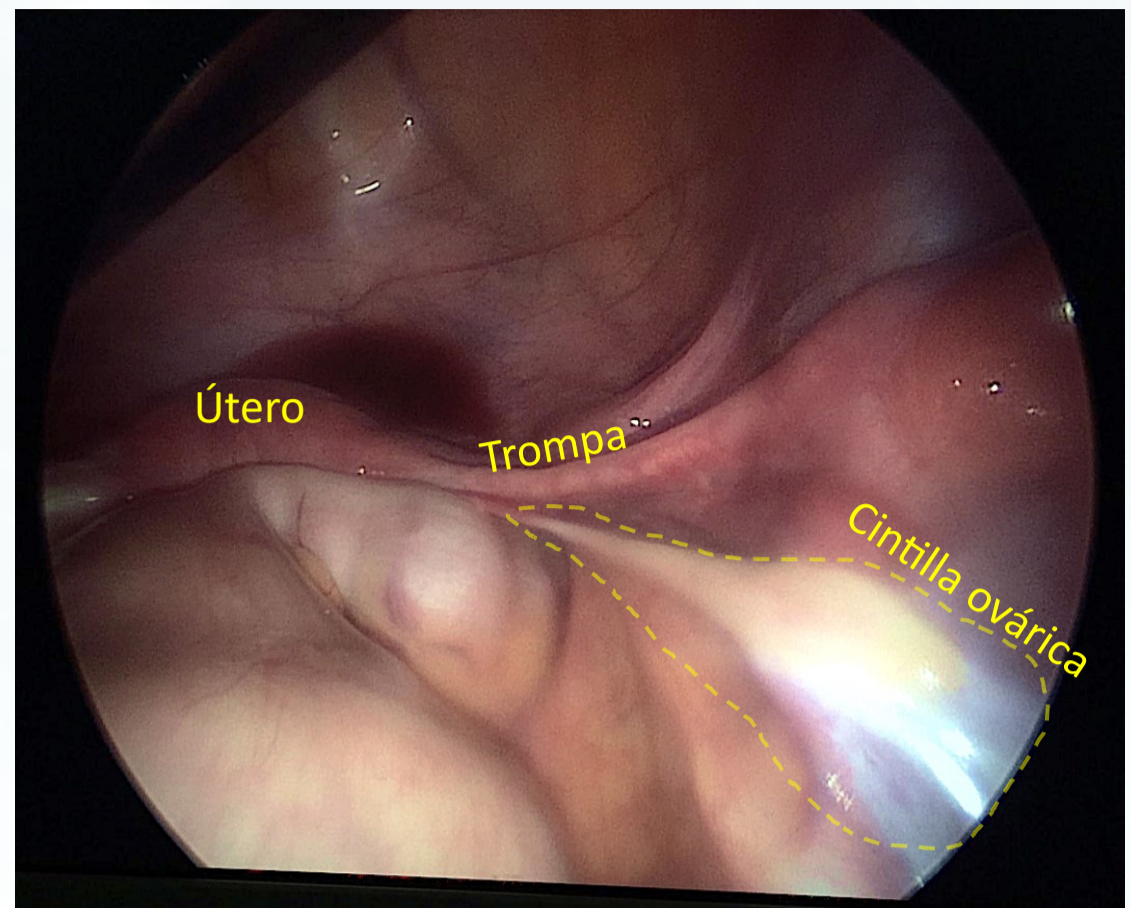
Tratamiento: hormona del crecimiento, estradiol y progevera

Exploración y pruebas complementarias:

- Exploración Física: sinofridia, mamilas separadas, genitales externos femeninos normales.
- Analítica hormonal (antes del tratamiento): FSH 109, LH 18, estradiol 34.
- Ecografía abdominal: útero de 48x26mm con endometrio de 4 mm, no se visualizan ovarios.

Ante la presencia de isocromosoma Y se decide realizar laparoscopia diagnóstica. Durante la cirugía se evidencia un útero de apariencia macroscópicamente normal, ambas trompas rudimentarias sin fimbrias y dos formaciones blanquecinas que parecen corresponder con cintillas ováricas, que son extirpadas junto con las trompas.

Anatomía patológica: anejo derecho con cambios secundarios a disgenesia ovárica con patrón tipo cintilla ovárica. Anejo izquierdo con gonadoblastoma.



DISCUSIÓN y CONCLUSIONES

Existe un amplio abanico de patologías originadas por alguna anomalía producida en las etapas de la diferenciación sexual que ocasiona una discordancia entre el sexo cromosómico, gonadal y genital (*Tabla 1*). La diferenciación sexual durante el periodo fetal depende de la activación de una cascada de genes cuyos productos van a intervenir en la diferenciación de las gónadas y de los genitales internos y externos, como se resume en la *Tabla 2*.

	Cariotipo	Genitales internos	Genitales externos
Sd. de Turner	45 X (generalmente en mosaico)	Femeninos atroficos	Femeninos
Disgenesia gonadal pura (Sd. Swyer)	46 XY (inhibición del gen SRY)	Femeninos atroficos	Femeninos
Disgenesia gonadal mixta	45X/46XY	Testículo en un lado y cintilla atrofica en el otro	Femeninos
Sd. Morris	46XY (resistencia periférica a la testosterona)	Masculinos	Femeninos

Tabla 1: Disgenesias gonadales. Diagnóstico diferencial

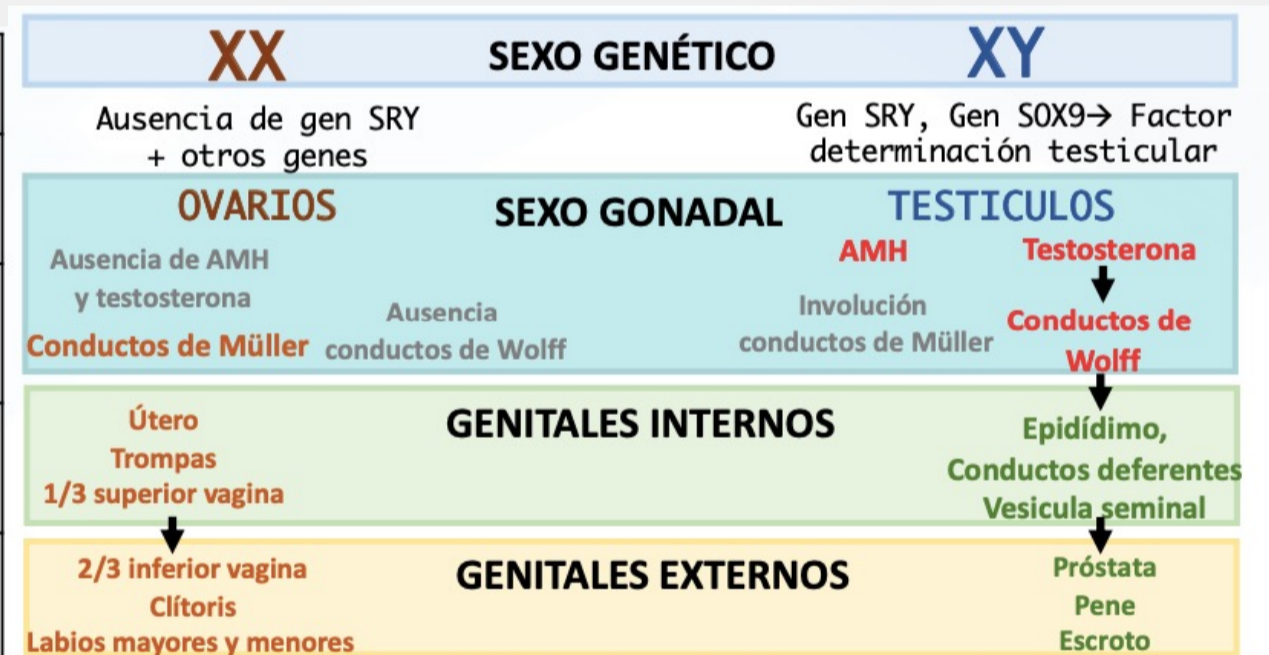


Tabla 2: Breve resumen de la embriología y desarrollo del aparato reproductor en ambos sexos

El síndrome de Turner o monosomía X es la alteración más frecuente de los cromosomas sexuales, con una prevalencia aproximadamente de 1/2500 nacidos. Hasta un 50% de los casos presenta mosaicismo, siendo el mosaico más frecuente 45X/46XX.

Es menos frecuente, la existencia de una segunda línea celular que contenga un cromosoma Y alterado. Alrededor del 10%, presenta anomalías estructurales del cromosoma Y (isocromosomas del brazo largo y cromosomas dicéntricos) y puede hallarse en mosaicos. Cuando un cromosoma Y o parte de este está presente en mosaicismo en pacientes con síndrome de Turner, existe un riesgo incrementado de 15-25% de desarrollar gonadoblastoma (tumor germinal mixto). La fuerte asociación de este tumor con disgerminomas y otros tumores de las células germinales más agresivos, capaces de diseminarse es motivo suficiente para realizar gonadectomía profiláctica. No es necesario la presencia del gen SRY para desarrollar este tumor ya que el gen responsable del gonadoblastoma se encuentra cerca del centrómero del cromosoma Y, lejos del gen SRY.

Se ha documentado un amplio espectro de manifestaciones fenotípicas del mosaicismo 45X/46XY, que van desde mujeres con fenotipos tipo Turner, con fenotipo masculino, mujeres con disgenesia gonadal mixta hasta pseudohermafroditismo masculino con fenotipo masculino normal.

BIBLIOGRAFÍA

1. F. Fábregues. En: Juan Balasch Cortina, Francisco Carmona Herrera. CursosCLINIC de Formación Continuada en Obstetricia y Ginecología, Endocrinología ginecológica y reproducción humana, y patología ginecológica benigna. 1ª ed. Barcelona: Ergon; 2016.73-78.
2. E. Sampedro Mar nez1, E. Ferriols Pérez, LA. Pérez Jurado, C. Rueda García, JL. Hernández Sánchez, M. Prat Om, R. Rubio Salazar y R. Carreras Collado. Turner's Syndrome: Mosaicism 45, X / 46, XX and its clinical implications
3. Síndrome de Turner: el riesgo de tumores gonadales en pacientes con secuencias del cromosoma Y Turner Syndrome: Gonadal Tumor Risk in Patients with Y Chromosome Sequences Copelli SB Cátedra de Genética y Biología Molecular, FFyB.UBA y Departamento de Ciencias Biológicas. Universidad CAECE - CABA, Argentina

