



SD TRIPLE X: A PROPÓSITO DE UN CASO

Escudero Borrego Isabel; Hernández Ros María Inés; López Molina José; Orozco Carratalá Beatriz; Madrid Gómez de Mercado María Dolores; Martínez Real María Consuelo; Martínez Gómez Ana; Martínez-Espejo Cerezo Alicia
Hospital Universitario Los Arcos del Mar Menor

El **Sd. Triple X** es una anomalía cromosómica secundaria a la no disyunción durante la gametogénesis o etapa post-cigótica. Se da de manera esporádica, por lo que el riesgo de recurrencia es bajo (<1-5%). Presenta una incidencia de 1/1000 mujeres nacidas vivas, y el principal factor de riesgo es la edad materna.

Podemos encontrar rasgos variables en estas pacientes: estatura alta (p75), pliegues epicánticos, hipotonía, clinodactilia, convulsiones, anomalías genitourinarias y renales. La fertilidad en la trisomía X se considera normal, aunque en mujeres adolescentes la menarquia puede ser de inicio tardío, existir ataxia menstrual o **presentar fallo ovárico precoz**.

No existe un fenotipo característico al nacimiento, por lo que el diagnóstico es tardío tras el estudio de la insuficiencia ovárica precoz. Se lleva a cabo mediante el estudio genético con la realización del **cariotipo**. Es importante identificar el mosaicismo con el Sd de Turner (45X) con el fin de proporcionar la evaluación y tratamiento que este síndrome precisa.

Se debe hacer diagnóstico diferencial con aquello que cause una alteración del ciclo menstrual o de la fertilidad: embarazo, anomalías hipotalámicas, alteraciones endocrinas, SOP, defectos estructurales, entre otros.

No existe un tratamiento específico para estas pacientes, dependerá de la edad al diagnóstico, los síntomas y la gravedad general de la enfermedad. Es preciso el manejo multidisciplinario con el objetivo de proporcionar a la paciente la mejor calidad de vida.

DESCRIPCIÓN DEL CASO: Mujer de 22ª acude a revisión de ataxia menstrual presente desde los 12 años, con periodos de amenorrea de hasta 7-12 meses. Sofocos ocasionales. Tratamiento con Sibilla, actualmente en amenorrea.

AP: no AMC, no FRCV, no tóxicos. Asma bronquial, rinoconjuntivitis alérgica no estacional, Crohn con afectación ileal con estabilidad clínica. **AQx:** hernia supraumbilical, eventroplastia. **AG/O:** Menarquia a los 12 años, ataxia menstrual.

EF: genitales externos normales. ECO transrectal: útero en AVF histerometría de 6,45cm. Endometrio homogéneo de 6mm. OD con formación quística anecoica compatible con folículo ovárico de 14mm. OI de 9mm sin actividad folicular. Douglas libre.

Pruebas complementarias: hormonas FSH 63, LH 63 y E2 38. (Previa FSH 109, LH 96.3 y E2<5. PRL 442 y TSH 2.41).

Cariotipo: Cromosoma X extra. Fórmula 47 XXX. Diagnóstico de **SD. TRIPLE X**.

CONCLUSIONES

- El Sd. de Triple X es debido a una mutación de novo en la célula germinal.
- No presenta fenotipo característico al nacimiento, lo que hace que el diagnóstico sea tardío.
- Se sospecha ante el fallo ovárico precoz, y se diagnostica gracias al estudio genético mediante el cariotipo.