



Ciencia Latina
Internacional

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), septiembre-octubre 2024,
Volumen 8, Número 5.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i5

Síndrome de Turner Asociado a Manifestaciones Atípicas: Reporte de Caso

**TURNER SYNDROME ASSOCIATED WITH ATYPICAL
MANIFESTATIONS: CASE REPORT**

Dra. Judith Valdivieso Jara

Universidad Nacional de Loja, Ecuador

Génesis Anahí Santamaría Ramos

Universidad Nacional de Loja, Ecuador

Manuel de Jesús Orellana Ochoa

Universidad Nacional de Loja, Ecuador

Camila Alejandra Coello

Universidad Nacional de Loja, Ecuador

Gloria Zaida Zapata Aguirre

Universidad Nacional de Loja, Ecuador

Dr. Jaime Eliazar Alberca Castillo

Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social IESS

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rem.v8i5.13733

Síndrome de Turner Asociado a Manifestaciones Atípicas: Reporte de Caso

Dra. Judith Valdivieso Jara¹

judithvaldivieso1201@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0001-9127-7504>

Universidad Nacional de Loja

Ecuador

Génesis Anahí Santamaría Ramos

genesis.santamaria@unl.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0001-7796-0478>

Universidad Nacional de Loja

Ecuador

Manuel de Jesús Orellana Ochoa

manuel.orellana@unl.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0004-1797-9435>

Universidad Nacional de Loja

Ecuador

Camila Alejandra Coello

camila.coello@unl.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-1901-2553>

Universidad Nacional de Loja

Ecuador

Gloria Zaida Zapata Aguirre

gloria.zapata@unl.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0005-6645-5109>

Universidad Nacional de Loja

Ecuador

Dr. Jaime Eliazar Alberca Castillo

jaimeliazar@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0005-1589-8671>

Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social IESS

RESUMEN

El síndrome de Turner es una anomalía cromosómica común que afecta al cromosoma X, caracterizada por la ausencia total o parcial de uno de ellos, conocida como monosomía X, representa menos del 1% de los nacimientos de mujeres vivas y se asocia con manifestaciones clínicas. Resulta ser de importancia el enfoque personalizado en el manejo, junto con la necesidad de una atención multidisciplinaria y la investigación continua en este campo para mejorar la calidad de vida del paciente y evitar complicaciones. Presentamos el caso clínico de una paciente de 15 años a quién se le diagnosticó Síndrome de Turner con una combinación sintomatológica inusual asociado a autismo con déficit intelectual y talla normal para la región.

Palabras clave: síndrome de turner, autismo, déficit intelectual, monosomía x

¹ Autor principal

Correspondencia: judithvaldivieso1201@gmail.com

Turner Syndrome Associated with Atypical Manifestations: Case Report

ABSTRACT

Turner syndrome is a common chromosomal anomaly that affects the X chromosome, characterized by the total or partial absence of one of them, known as monosomy. A personalized approach to management is of importance, along with the need for multidisciplinary care and continued research in this field to improve the patient's quality of life and avoid complications. We present the clinical case of a 15-year-old patient who was diagnosed with Turner Syndrome with an unusual symptomatological combination associated with autism with intellectual deficit and normal height for the region

Keywords: turner syndrome, disorder, autistic, intellectual deficit, monosomy x

Artículo recibido 15 agosto 2024

Aceptado para publicación: 20 setiembre 2024



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner es una alteración cromosómica común que afecta al cromosoma X en personas del género femenino, también denominada monosomía X, se caracteriza por la ausencia total o parcial de uno de los cromosomas X (Backeljauw, 2022). Además de la monosomía X, se encuentran alteraciones en la estructura del cromosoma X, en el isocromosoma Xq, asociado con manifestaciones del síndrome de Turner. (Bacino, 2023)

Establecer la prevalencia real del síndrome de Turner puede ser un desafío, dado que los casos con síntomas leves podrían pasar desapercibidos sin un diagnóstico oportuno, aunque las investigaciones epidemiológicas y de detección genética en recién nacidos de Europa, Japón y Estados Unidos sugieren que la prevalencia oscila entre 1 en 2000 a 1 en 3000 nacimientos de mujeres vivas. Estos datos podrían subestimar la verdadera incidencia del síndrome, que en algunos casos cuando los síntomas son moderados solo se diagnostican en la adultez temprana y la mayoría de los embarazos que son afectados por la monosomía del cromosoma X no llegan al término del embarazo. (Backeljauw, 2023)

Los pacientes pueden presentar una amplia gama de fenotipos clínicos, que pueden ir desde manifestaciones sutiles hasta afecciones complejas como malformaciones cardiovasculares e insuficiencia ovárica. En orden de frecuencia se citan: talla baja en 98%, falla gonadal 95%, micrognatia 60%, cúbito valgo 47%, implantación baja del cabello 42%, en raros casos se presenta con discapacidad intelectual leve. (Backeljauw, 2023) (Floril & Ceme, 2022) (Finozzi & Álvarez, s.f).

Aproximadamente dos tercios de las personas que padecen síndrome de Turner tienen rasgos de autismo, y casi el 25% cumple con los criterios de diagnóstico del autismo según Wolstencroft et al. (Wolstencroft, J., Mandy, W., & Skuse, D. 2022)

METODOLOGÍA

Se presenta un estudio descriptivo sobre un reporte de caso de síndrome de Turner y para llevar a cabo este estudio, se realizó una revisión de la literatura científica utilizando buscadores especializados para obtener información relevante sobre casos similares y enfoques de manejo, tales como como UptoDaTe, Google Académico, y revistas científicas.

Caso Clínico



Paciente femenina de 15 años de edad, que es traída por su madre a consulta externa por presentar amenorrea primaria. Antecedentes prenatales: producto de primera gesta, embarazo a término, por cesárea, sin complicaciones, no consanguinidad entre los padres. Antecedentes postnatales: a los dos años de edad, adrenalectomía derecha por tumor suprarrenal con histopatología que reportó neoplasia corticosuprarrenal funcionante compatible con adenoma, cirugía de hipertrofia del clítoris; a los 4 años Trastorno del Espectro Autista (TAE), discapacidad intelectual psicosocial del 75% catalogada como muy grave. Al examen físico peso 56,7 Kg, talla 152, brazada 158cm, ausencia de signos dismórficos, desarrollo mamario y genital estadio Tanner II, no signos de hiperandrogenismo. Exámenes de laboratorio: FSH 90mUI/ML (VN 1.06-9,5), LH 28mUI/ML (VN 1,7-11), estradiol 20PG/ML, prolactina 18,6NG/ML, DHEAS 280,40UG/DL (VN 35-420), testosterona 0.020, androstenediona 1,36NG/ML (0,3-3,3), cortisol am 14,69UG/ML (VN 7-30), 17 OH progesterona 1,9UG/ML, TSH 3,76, FT4 1,33, radiografía de tórax área cardiaca de tamaño normal, ecocardiograma normal, ecografía de tiroides normal, ecografía pélvica no se puede evaluar útero y ovarios, resonancia pélvica más contraste útero infantil de 5,24x3,19cm, no se discriminan los ovarios. TAC con protocolo adrenal simple y contrastado glándula adrenal derecha ausente acorde al antecedente quirúrgico, la izquierda muestra forma y tamaño habitual, sin lesiones focales ni realces patológicos, resultado de estudio citogenético 45X (se realizó en dos ocasiones), densitometría ósea osteopenia en columna lumbar, evaluación oftalmológica no déficit visual, evaluación con otorrinolaringología no déficit auditivo, evaluación cardiológica sin alteraciones.

DISCUSIÓN

El síndrome de Turner presenta características fenotípicas, como cuello corto con pliegues, orejas bajas, uñas blandas, estatura inferior al promedio, sin tratamiento hormonal origina una talla baja final de 142 cm aproximadamente; más del 95% de las pacientes en Ecuador se caracterizan por las manifestaciones mencionadas anteriormente. (A Bacino, 2023) (Robalino, 2018) (Venegas & Sánchez, 1998) (Robalino, 2018).

La causa de la relación de esta paciente con Síndrome de Turner y trastorno del espectro autista (TEA), junto con un déficit intelectual psicosocial no está completamente comprendida no obstante estudios



realizados por Wolstencroft et al. en la Universidad de Londres en Reino Unido han demostrado la presencia de TEA en la cuarta parte de los pacientes con Síndrome de Turner (2022).

Características como dificultades en las funciones ejecutivas y habilidades sociales hace que las mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner tengan mayor sensibilidad al desarrollo del TEA (López MC, Aguilar MJ, 2009) (Orfa.net. 2024). Esta asociación sugiere que características fenotípicas de síndrome de Turner puedan incidir en la aparición de trastornos neuropsiquiátricos, siendo importante contar con un enfoque multidisciplinario para su diagnóstico y tratamiento. Identificar tempranamente estas condiciones pueden mejorar significativamente el pronóstico y mejorar la calidad de vida de las pacientes diagnosticadas con síndrome de Turner/TEA. (Pediatría integral, 2017) (Aeped.es, 2024)

CONCLUSIONES

El síndrome de Turner se caracteriza normalmente por la presencia de las ciertas características fenotípicas, sin embargo, en casos muy raros estas manifestaciones no se presentan. Por esta razón debido a la posibilidad de hallarse una presentación clínica poco frecuente se debe de realizar una incorporación de un enfoque integral en la evaluación de los pacientes. Cabe recalcar que cerca de dos tercios de los pacientes que sufren de síndrome de Turner cumplen con los criterios de diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (Rhoads, 2023).

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

A Bacino, C. (2023, 25 marzo). Sex chromosome abnormalities. UpToDate. Recuperado 14 de agosto de 2023, de

https://www.uptodate.com/contents/sexchromosomeabnormalities?search=turner&source=search_result&selectedTitle=4~150&usage_type=default&display_rank=4

Backeljauw, P. (2023, 7 junio). Clinical manifestations and diagnosis of Turner syndrome. UpToDate. Recuperado 14 de agosto de 2023, de

https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-turner-syndrome?search=turner&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1

Fraizer, E. (2022). Turner syndrome tied to autism. *Spectrum* (2015).

<https://doi.org/10.53053/dwps8743>



- Backeljauw, P. (2023, septiembre 5). Management of Turner syndrome in children and adolescents. UpToDate. Recuperado 14 de agosto de 2023, de https://www.uptodate.com/contents/management-of-turner-syndrome-in-children-and-adolescents?search=actualizaci%C3%B3n%20en%20el%20manejo%20del%20s%C3%ADndrome%20turner&source=search_result&selectedTitle=5~150&usage_type=default&display_rank=5
- Backeljauw, P. (2022, 30 junio). Management of Turner syndrome in adults. UpToDate. Recuperado 14 de agosto de 2023, de https://www.uptodate.com/contents/management-of-turner-syndrome-in-adults?search=turner%20syndrome%20tracision%20and%20quality%20of%20life%20in%20adulthood&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1
- Floril, P. R. P., & Ceme, M. I. B. (2022). Desarrollo integral de una persona con discapacidad psicosocial y síndrome de Turner. Historia de vida. *Quintaesencia*, 13(1). <https://doi.org/10.54943/rq.v13i.172>
- Finozzi, R., Álvarez, C., Finozzi, R., & Álvarez, C. (s. f.). Síndrome de Turner. www.scielo.edu.uy. <https://doi.org/10.31134/ap.93.1.17>
- Ross, J. L. (2021, 9 de septiembre). Síndrome de Turner. Kidshealth.org. <https://kidshealth.org/es/teens/turner.html>
- SEDEP Sociedad Ecuatoriana de Endocrinología Pediátrica. (2021). Síndrome de Turner (ST). [Página web]. Sociedad Ecuatoriana de Endocrinología Pediátrica SEDEP. <https://sedep.com.ec/sindrome-de-turner-st/>
- Venegas, P., & Sánchez, M. A. (1998). Anormalidades estructurales del cromosoma X y su relación clínica. *Revista médica del Hospital Nacional de Niños de Costa Rica*, 33(1-2), 19-23. http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S101785461998000100002&lng=en
- Sebastián, R. P. A. (2018). Análisis de caso clínico sobre: “Retraso en el diagnóstico de amenorrea primaria asociado a síndrome de Turner en atención primaria de salud”. Universidad Técnica de Ambato.



Rhoads, H. (2023, 15 de abril). The connection between Turner syndrome and autism. Turner Syndrome Foundation.

<https://turnersyndromefoundation.org/2023/04/15/the-connection-between-turner-syndrome-autism/>

Wolstencroft, J., Mandy, W., & Skuse, D. (2022). Mental health and neurodevelopment in children and adolescents with Turner syndrome. *Women's Health (London, England)*, 18, 174550572211336.

<http://dx.doi.org/10.1177/17455057221133635>

Aversa T, Li Pomi A, Pepe G, Corica D, Messina MF, Coco R, et al. Growth hormone treatment to final height in turner syndrome: Systematic review. *Clin Ther [Internet]*. 2024;46(2):146–53.

Disponible en:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.clinthera.2023.12.004>

López MC, Aguilar MJ. Vulnerabilidad social en el síndrome de turner: interacción genes-ambiente.

Psicol cienc prof [Internet]. 2009;29(2):318–29. Disponible en :

<https://doi.org/10.1590/S1414-98932009000200009>

Orfa.net. [citado el 29 de septiembre de 2024]. Disponible en:

https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Pub/es/TurnerSyndrome_ES.pdf

Los trastornos del espectro autista (TEA) [Internet]. *Pediatría integral*. 2017 [citado el 29 de septiembre de 2024]. Disponible en:

<https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2017-03/los-trastornos-del-espectro-autista-tea/>

Ruibal Francisco JL, Sánchez Burón P, Piñero Martínez E, Bueno Lozano G, Reverte Blanc F. Síndrome de Turner. Relación entre sus cariotipos y las malformaciones y algunos procesos asociados en 23 pacientes [Internet]. *Aeped.es*. [citado el 29 de septiembre de 2024]. Disponible en:

<https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/47-2-10.pdf>

