

# Síndrome de Turner

por

Dr. Manuel Aguilar Bonilla

Dr. Carlos M. Prada Díaz

## HISTORIA:

Este síndrome fue descrito la primera vez por Turner en el año de 1938. Sin embargo varios autores lo han dado a conocer e interpretado bajo diferentes formas, pero representan probablemente ejemplos de un solo síndrome. Las denominaciones de: Síndrome de Turner, Turner-Varney, Síndrome de Albright, Síndrome de Bonnevie-Ullrich, Agenesia Ovárica, Aplasia Ovárica, e Infantilismo Ovárico, son las más conocidas. Botella considera como más expresiva la denominación de Agenesia Ovárica o Síndrome del Ovario Rudimentario.

La Agencia Gonadal primaria, también ha sido descrita en el hombre. James en 1952 recopiló de la literatura cinco casos y añadió seis propios.

## FRECUENCIA:

Es difícil señalar la frecuencia, por cuanto un gran porcentaje pasa todavía inadvertido. Para Cabarrou es la más frecuente de las afecciones endócrinas poco comunes.

## ETIOLOGIA:

Sigue siendo confusa la etiología del Síndrome de Turner, pero puede afirmarse desde el punto de vista genético que la diferenciación del ovario se produce por la llegada de los gonocitos a la cresta genital. Estos son células claras, con abundante protoplasma, con movimientos amiboideos, procedentes del intestino primitivo, y portadoras del estímulo necesario para inducir, en el mesénquima rudimentario, la diferencia entre un ovario y un testículo. Cuando los gonocitos son portadores de un carácter femenino (fórmula cromosómica XX) dan al llegar al esbozo gonadal un tejido capaz de segregar estrógeno y determinar así la formación de un ovario en potencia. Si este mecanismo falla, la cresta genital queda en estado indiferente y llega a estar privada de función en el adulto. Los gonocitos deben transformarse posteriormente en óvulos, y si este proceso no se lleva a cabo, los ovarios rudimentarios carecerán no sólo del mesénquima sexual secretor de hormonas, sino también de óvulos. La etiología hormonal se basa en que los gonocitos actuarán mediante secreciones hormonales denominadas cortexina o medularina para el sexo femenino y masculino respectivamente, sustancias químicamente emparentadas con los estrógenos y andrógenos. Por lo tanto un fracaso

en la formación de estas sustancias determinaría la falta de desarrollo de la gónada.

Estos factores afectan al embrión antes de la octava semana de desarrollo fetal.

Para Jort, el sexo femenino es el básico y no requiere ningún estímulo gonadal embrionario; por el contrario, el sexo masculino es activo y para su diferenciación es necesaria la presencia de un brote embrionario testicular funcionante. La acción de los brotes gonadales parecería estar regida por el funcionamiento de la hipófisis embrionaria y cuando ésta falla, las gónadas también lo hacen y la diferenciación se realiza hacia el sexo básico o femenino.

El Síndrome de Turner con cromatina sexual masculina es cinco veces más frecuente que con cromatina sexual femenina.

En resumen, su origen se encuentra en una alteración del plasmagenerminativo que conduce a la aparición en el recién nacido y más tarde en el adolescente de un conjunto de anomalías congénitas.

#### **ANATOMIA PATOLOGICA:**

Macroscópicamente se observan ovarios rudimentarios, matriz y trompas hipoplásicas. El estudio histopatológico revela tejido conjuntivo con apariencia similar al del estroma ovárico y por lo general la ausencia total de células de tipo epitelial. Es frecuente observar células intersticiales de tipo Leydig.

#### **SINTOMATOLOGIA:**

Las manifestaciones de las deficiencias ováricas dependen de la edad de su presentación. Si la función ovárica falta completamente, para la pubertad no sólo habrá falta de maduración de los órganos reproductivos, sino también falta de crecimiento de los senos y repercusión sobre otros caracteres sexuales.

Las características clínicas son de tres tipos:

##### **a) Por AGENESIA GONADAL:**

- 1.— Amenorrea primaria.
  - 2.— Utero y vagina infantil.
  - 3.— Hipoplasia mamaria.
  - 4.— Pezones pequeños y puntiagudos.
  - 5.— Escaso vello pubiano y axilar.
  - 6.— Cuello en esfinge. (Pterigium colli).
  - 7.— Edad ósea normal o ligeramente retardada.
  - 8.— Moderada osteoporosis.
  - 9.— Retardo en las uniones epifisarias.
  - 10.— Aumento de las gonadotrofinas urinarias.
  - 11.— Disminución de los 17 Ketosteroides urinarios.
-

**b) DEFECTOS ESQUELETICOS:**

- 1.— Estatura pequeña.
- 2.— Cubitus valgus.
- 3.— Tórax escutiforme.
- 4.— Aumento del espacio entre pezones.
- 5.— Arco plantar elevado.
- 6.— Condrodistrofia vertebral.
- 7.— Espina Bífida.
- 8.— Manus valgus.
- 9.— Fusión de vértebras cervicales.
- 10.— Desarrollo costal anormal.
- 11.— Hipoplasia mandibular.
- 12.— Paladar alto.
- 13.— Cuello corto.
- 14.— Encías asimétricas.
- 15.— Sindactilia.
- 16.— Osteogénesis imperfecta.
- 17.— Epifisis anormales.
- 18.— Falanges cortas.

**c) ANOMALIAS ASOCIADAS:**

- 1.— Ptosis palpebral bilateral.
- 2.— Visión tubular.
- 3.— Catarata bilateral.
- 4.— Exoftalmos moderados.
- 5.— Albinismo retinal.
- 6.— Estrabismo.
- 7.— Coloboma.
- 8.— Retardo mental.
- 9.— Sordera congénita.
- 10.— Anomalias vasculares.
- 11.— Coartación de la aorta.
- 12.— Hipertensión arterial (independiente de la coartación de la aorta).
- 13.— Anomalias renales.
- 14.— Lóbulo Azygos.
- 15.— Edemas linfangiéntásicos.
- 16.— Telangiectasias.

**DIAGNOSTICO:**

Se basa en el aspecto somático descrito anteriormente, pero como el Síndrome está caracterizado por la agenesia ovárica, ésta ha de demostrarse y por lo tanto no se debe basar en la sintomatología clínica

---

externa o por las determinaciones hormonales. La observación de la agenestia puede comprobarse por laparotomía o douglasoscopia.

La edad de consulta de estas pacientes es generalmente la puberal o post-puberal; durante la niñez muchas veces el defecto de talla o las falomormaciones llaman la atención. El hipogonadismo en edades infantiles, es difícil de individualizar e impide generalmente el correcto diagnóstico. Hasta no hace mucho tiempo las gonadotrofinas urinarias altas eran el hallazgo de laboratorio más importante. Actualmente se sabe, que aunque esta última situación es la más frecuente, pueden ser encontradas cifras normales y bajas de gonadotrofinas urinarias.

La citología vaginal revela efecto estrogénico muy bajo.

Desde 1949 quedó demostrado que el sexo puede determinarse microscópicamente, ya que el carácter femenino (cromosoma XX) o masculino (heterocromosoma XY) es transmitido por el óvulo fecundo a todas las células somáticas.

La cromatina sexual femenina (XX) forma una masa en suficiente cantidad para ser identificada; en las células correspondientes a los diversos tejidos humanos (excepto el nervioso) la cromatina sexual femenina, toma la forma de un cuerpo plano-convexo situado en la cara interna de la membrana nuclear.

Y en la sangre se presenta, en los neutrófilos polimorfos nuclearca bajo la forma de una masa cromática, homogénea picnótica, de 1-5 micras de diámetro, unida a un lóbulo del núcleo por un fino hilo de cromatina (células Drumstick). Por el contrario, la fusión masculina (XY) no es una estructura observable por los métodos actuales.

#### ESTUDIO RADIOLOGICO:

El estudio radiológico nos pone de manifiesto las características ya señaladas en los defectos esqueléticos. La ausencia total de un núcleo epifisiario puede considerarse como patognomónica. El hipoparatiroidismo y pseudo-hipoparatiroidismo se acompañan de una talla pequeña e hipoplasia de los metacarpianos, pero ésta es regular y no puede entonces confundirse con las de la agenestia ovárica.

#### TRATAMIENTO:

El tratamiento debe orientarse a obtener crecimiento, provocar menstruaciones y desarrollo de los caracteres sexuales secundarios. Cuando el estudio óseo revela que puede instalarse el tratamiento se utilizarán: Tiroides — B 12 y Andrógenos de acción anabólica. La hormona de crecimiento no ha mostrado utilidad. El tratamiento del hipogonadismo se realizará con estrógenos solos o combinados con Progesterona.

\* \* \*

## HISTORIA CLINICA

### FICHA DE IDENTIFICACION

Nombre: C. Ch. M.	Raza: Blanca.
Edad: 16 años.	Originaria de: Orosi.
Ocupación: Oficios Domésticos.	Residencia: Orosi.
Estado civil: soltera.	Internada en el I.M.I.C.

### ANTECEDENTES

#### HEREDITARIOS Y FAMILIARES:

Una tía paterna muerta por metrorragia en su Menarca. Una tía materna fuerta de tumor abdominal. Madre y una hermana de 14 años, con menarca y ritmo menstrual normales.

#### PERSONALES NO PATOLIGICOS:

Alimentación deficiente en proteínas y vitaminas. Habitación en regulares condiciones de higiene. Combé, alcoholismo y tabaquismo negativos.

#### PERSONALES PATOLOGICOS:

Sarampión, tosferina, varicela, parotiditis, amigdalitis y reumatismo.

#### QUIRURGICOS Y TRAUMATICOS:

Negativos.

### PADECIMIENTO ACTUAL

Consulta porque no se ha presentado la menarquía, ni hay desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.

### EXPLORACION FISICA

#### HABITUS:

Paciente ambulante, sin facies característica, de corta estatura, con cuello en esfinge, íntegra, que se adapta al medio, sin movimientos anormales y con marcha normal.

#### CABEZA:

Cráneo: negativo.  
Cara: caries dentarias. Paladar alto. Hipertrofia de amígdalas.

---

**CUELLO:**

Corto y grueso con aletas (Pterigium Colli).

**TORAX:**

Infundibuliforme. Pulso intercostal palpable. Sin desarrollo mamario, con pezones y aureola infantiles.

**AREA PRECORDIAL:**

Soplo sistólico en mesocardio, grado II.

**ABDOMEN:**

Negativo.

**GENITALES:**

Vello pubiano muy escaso. Genitales externos infantiles. Clitoris aumentado de tamaño. Himen intacto. Al tacto rectal se aprecia útero rudimentario.

**EXTREMIDADES:**

Superiores: Vello axilar ausente. Membranas interdigitales. Pulso radial de 80 por minuto. P. A. brazo derecho: 150-100; brazo izquierdo: 140-100.

Inferiores: Edemas maleolares moderados. Pies cortos. Arco plantar elevado. P. A. 130 D. Iz. (Método del pulso).

**MEDIDAS ESPECIALES:**

Talla: 132 cms. Medida Superior: 76.5 cms. Medida Inferior (pubis pie): 55.5 cms. Perímetro Cefálico: 52 cms. Perímetro Torácico: 69 cms. Brazada: 139 cms. Abdomen: 66 cms. Peso: 76.5 libras.

**EXAMENES DE LABORATORIO Y GABINETE**

**Orina:** Negativa.

**Heces:** Ascaris lumbricoides. Trichuris trichura.

**Hemograma:** Hb. 98.5% -12.97 grs. Eritrocitos: 4.400.000 m<sup>3</sup>. Leucocitos: 9.650. Índice de color: 1.0. Eosinófilos: 3%. Basófilos: 1%. Mielocitos: 0%. Metamielocitos: 0%. Stabkernige: 0%. Segmentados: 75%. Linfocitos: 21%. Monocitos: 0%.

**Grupo sanguíneo:** O, RH. Positivo,

**Proteínas:** Totales: 6.53%. Albúminas: 3.79%. Globulinas: 2.74%.  
 Relación A/G 1.3.  
**Coolesterol:** 145 mgrs. %.  
**Glicemia:** 94 mgrs. %.  
**V.D.R.L.:** Negativo.  
**Electrocardiograma:** Trazo sugiere bloqueo incompleto de la rama derecha del Haz de His.  
**Examen Oftalmológico:** Normal.  
 ... **Citología Vaginal:** Efecto estrogénico muy bajo.  
**Frotis bucal:** Cromatina sexual negativa.  
**Biopsia de piel:** Cromatina sexual negativa.  
**Estudio Radiológico:** Edad ósea normal. Cubitus valgus. Hipoplasia de metacarpienos y metatarsianos.

**Nota:**

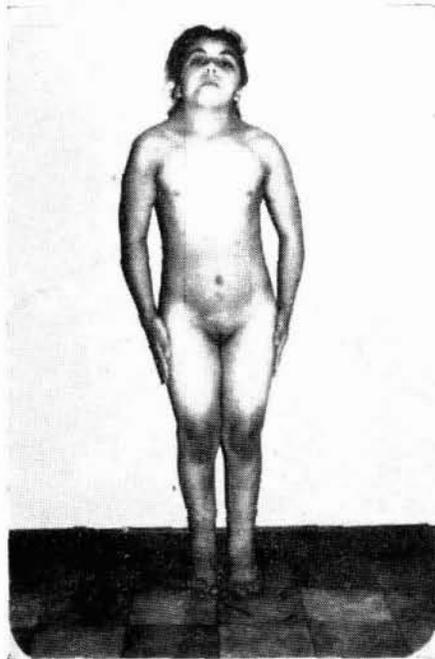
\* \* \*

El día 31 de Marzo de 1959, previa laparotomía, se practicó bajo anestesia nuevo examen rectal, ratificándose los datos ya anotados. El himen permitió la introducción de un dedo, por lo que se pudo medir vagina, encontrándole una longitud de 8 cms.

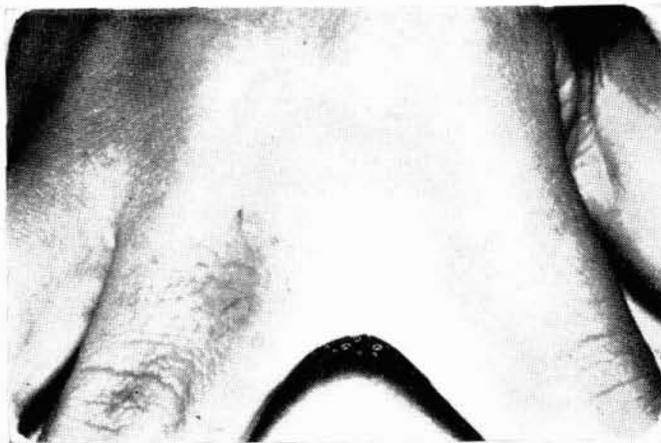
Se efectuó incisión media infraumbilical como de 8 a 10 cms., confirmándose la agenesia ovárica. El útero era pequeño y en forma de herradura.

#### BIBLIOGRAFIA

1. **Albeaux-Fernet, M.** Endocrinologie Du Medicin Practicien. L'Agénésie Ovarienne Masson Et Cie. Editeurs. 1955. Pág. 198.
2. **Botella Llusia J.** Endocrinología de la Mujer. Síndrome de Turner Editorial Científico Médica. 1956. Págs. 467.
3. **Cabarro A. y Colbs.** Síndrome de Turner. Obstetricia y Ginecología Latinoamericanas. Vol. XVI. N° 7 y 8. 1958. Págs. 281-292.
4. **Davison D. Robertson Smith.** A Morphological Sex Difference in the Polymorphonuclear Neutrophyl Leucocytis. British Medical Journal, July 1954. Págs. 2-7.
5. **Determinación del sexo genético.** América Clínica. Marzo de 1955. Vol. XXXIV. N° 3. Pág. 167.
6. **Dreyfus G.** Turner's Syndrome White Horseshoe . Kidney And Arterial Hypertension. Year Book of Endocrinology. 1957-1958. Pág. 31
7. **Escobar G.** Determinación del Sexo por el Heterocromosoma S



Véase: corta estatura; cuello en esfinge; ausencia de desarrollo mamario; vello pubiano escaso; genitales externos infantiles; edemas maleolares.



*Membranas interdigitales*



Codo: Cubitus valgus.



Hipoplasia de los metatarsianos segundo, tercero y Cuarto.



Arco plantar elevado

xual y su Aplicación al Estudio de los Estados de pseudohermafroditismo. Disgenesia-Ovárica y Disgenesia Testicular. Ginecología y Obstetricia de México. Vol. XII. N° 5. Eerie. 71. Págs. 424-435.

8. **Everse. J. W. R.** Determinación del Sexo Genético en el Ser Humano. Revista Organon. Vol. IX. 1958. N° 5.
  9. **Fanconi G. Wallgreen. A** Síndrome de Turner. Tratado de Pediatría. 2ª Edición. Ediciones Morata. 1955. Págs. 53-317.
  10. **F. de Veyt. Moia V.** Turner's Syndrome and its relation to Bonnevie-Ullrich. Status Year Book of Endocrinology. 1952. Pág. 288.
  11. **Gordan G. Lisser H.** The Syndrome of Ovarian Agenesis. Endocrinology in Clinical Practice. The Year Book Publishers. 1953. Págs. 311-317.
  12. **Green M. Richmond. J. B.** Pediatric Diagnosis. W. B. Saunders Company. 1954. Pág. 70.
  13. **Grumbach M. W. y Colbs.** Sex Chromatin Pattern In Testicular Disorders. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism. Vol. 17. 6° 5. 1957. Pág. 676-692.
  14. **Hoffenberg R. Jackson. W. P. U.** Sex Chromatin And Intersex. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism. Vol. 17. N° 3. 1957. Págs. 454-458.
  15. **Hoffenberg R. Jackson. W. P. U. Muller N. H.** Gonadal Dysgenesis With Menstruation. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism. Vol. 17. N° 7. 1957. Págs. 902-907.
  16. **Hortting H. Jäämeri. K. E. U.** Therapeutic Trials In Dwarfs of Type Known as Turner's Syndrome. Year Book of Endocrinology 1953-54. Págs. 233-234.
  17. **Hamblen E. E.** Insuficiencia Ovárica. Endocrinología de la Mujer. Editorial Médico-Quirúrgica. 1959. Pág. 382.
  18. **Hursthal L. M.** Ovarian Agenesis. Practical Endocrinology. Landsberg-Medical Book. 1955. Págs. 191-193.
  19. **Hursthal L. M.** Ovarian Short-Stature Syndrome. Clinical Endocrinology Vol. II. Section 64. J. B. Lippincott Company. 1953. Págs. 1001-1015.
  20. **James T.** Turner's Syndrome in a Male Infant. Year Book of Endocrinology. 1952. Pág. 324-325.
-

21. **Jamis A.** Síndrome de Turner en el Varón. *Endocrinología y Terapéutica*. Vol. XXV. 1959. Págs 3-8.
22. **Leleuvre E. Guy.** Síndrome de Turner-Albright. *Encyclopedie Médico Chirurgicale*. 1957. 31-134. M.
23. **Lisser H. Escamilla R.** Ovarian Agenesis. *Atlas of Clinical Endocrinology*. The C. V. Mosby Company. 1957. Págs. 364-372.
24. **Moore K. L. Graham. M. A.** The Detection of Chromosomal Sex in Hermaphrodites From a Skin Biopsy. *Surgery, Gynecology and Obstetrics*. Vol. 96. N° 6. 1953. Págs. 641-648.
25. **Oberman J. W.** The Prepubertal Diagnosis of Ovarian Agenesis and its Relationship to Status Bonnevie-Ullrich. *The Journal of Pediatrics*. Vol. 47. July 1955. Págs. 641-648.
26. **Pascualini R.** Hipoestrogenismo por Ovarios Rudimentarios. *Endocrinología*. El Ateneo. 2ª Edición. 1951. Págs. 540-541.
27. **Paschkins K. E. Rapoff E. Cantarow A.** Hipofunction of the Ovaries. *Clinical Endocrinology*. Second Edition, A. Hoeber Harper Book. 1958. Págs. 434-443.
28. **Polani P. E. Hunter W. F. Lenox B.** Chromosomal Sex in Turner's Syndrome With Coarctation Of The Aort. *The Lancet*. 1954. II. Págs. 120-121.
29. **Polani P. E.** Chemical Skin Sex in Ovarian Agenesis. *The Lancet*. Vol. 1. 1202-3.
30. **Paterson D.** Ovarian Agenesis. *Pediatrics*. J. B. Lippincott Company. 1956. Págs. 366-367.
31. **Reforzo J.** Case of Rudimentary Testes, Delayed Growth and Congenital Malformations. Turner's Syndrome in a Male. *Year Book of Endocrinology Metabolism and Nutrition*. 1949. Págs. 226-229.
32. **Russel A.** Congenital Ovarian Aplasia With Minimal Evidence of Ullrich-Turner Syndrome. *Year Book of Endocrinology*. 1952. Págs. 286-287.
33. **Segal S. J. Nelson W. O.** Significance of Sex Chromatien Patterns. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*. Vol. 17. N° 5. Págs. 676-692.
34. **Silver H. Kempe Ch. H.** Ovarian Agenesis in Children. *American*

*Journal of Diseases of Children*. Vol. 85, N° 5. Págs. 523-530.

35. **Soffer L. J.** Ovarian Agenesis. *Diseases of The Endocrine Glands*. Lea & Febiger. 1956. Págs. 161-531-688.
36. **Talbot N. B. Sobel E. H.** *Funcional Endocrinology Agenesis of The Follicular Elements of The Ovary*. Harvard University Press. 1952. Págs. 344-345.
37. **Teodorí U.** Genética del Sexo y Diagnóstico del Sexo Cromosómico en los Estados Intersexuales. *Rassegna Médica*. Vol. XXXV. N° 1. 1958. Págs. 12-20.
38. **Wharton L. R.** *Gynecology Congenital Maformations*. W. B. Saunders Company 1947. Pág. 57-60.
39. **Wiedeman H. R. Romatouski H. Toskdorf M.** Hermaphroditismus and Ovarialagenesis. *Die Medizinische*. N° 50. 1955. Págs. 1734-1736.
40. **Williams R.** Detection of Chromosomal Sex From Skin Biopsy. *Texbook of Endocrinology*. W. Saunders Company. 1955. Págs. 293.