

# SINDROME DE TURNER

(A propósito de una nueva observación)

Dr. ALBERTO JAMIS MUVDI

Calle 41 número 44-167 — Barranquilla, septiembre de 1955.

El Síndrome de Turner, denominado también "Síndrome de Turner-Varney", "Síndrome de Allbrighth", "Aplasia ovárica", "Agenesia ovárica", "Aplasia ovárica congénita con infantilismo sexual, aumento de gonadotrofinas urinarias y falta de talla", etc., está caracterizado por la agenesia ovárica, la baja estatura, inhibición del desarrollo sexual, cifras elevadas de gonadotrofinas urinarias y anomalías congénitas como coartación aórtica, cuello de esfinge, etc.

La agenesia ovárica repercute sobre las tres funciones fundamentales de dicha glándula a saber: a) Función generativa, b) Función trófica, c) Función somática.

a) *Trastornos de la función generativa.* Amenorrea primaria y esterilidad.

b) *Trastornos de la función trófica.* Desarrollo infantil de las glándulas mamarias. Disminución pero no falta completa del vello axilar y pubiano. Falta de pániculo adiposo en el monte de Venus. Hipoplasia de los genitales externos, con labios mayores, vulva y vagina que conservan sus caracteres infantiles; los extendidos vaginales son atróficos, como corresponde al bajo nivel de estrógenos; el clitoris es normal o discretamente hipertrófico. El útero es siempre hipoplásico. Ausencia de tejido ovárico. Trompas infantiles.

c) *Trastornos de la función somática.*—Trastornos de la talla por retardo del crecimiento que se hace notorio desde el comienzo de la segunda infancia o al comienzo de la adolescencia. Es el llamado "Enanismo ovárico". Pelvis infantil. Tórax en escudo caracterizado por el aumento de ambos diámetros, pezones separa-

dos y prominencia anterior. La conformación somática es casi siempre sólida y maciza, con miembros más bien robustos y de largo normal o corto. El esqueleto es fuerte, la edad ósea muestra un discreto retardo, lo mismo que el cierre de los cartilagos epifisarios; son frecuentes la osteoporosis y la condrodistrofia vertebral, inherentes a la falta de estrógenos.

d) *Trastornos neuroendocrinos*. Desequilibrio vago-simpático, llamaradas, palpitaciones, irritabilidad, cefalagia e insomnio.

e) *Estigmas congénitos*. Al defecto congénito básico que es la falta del desarrollo ovárico, se suman otros de la más variada categoría como son: pliegues cutáneos acromio-mastoideos que configuran el llamado cuello de esfinge o cuello palmeado; cúbito valgo; alteraciones oculares como ptosis palpebral, reducción del campo visual, estrabismo; anomalías cardiovasculares como coartación aórtica y cardiopatías, acrocianosis; espina bifida, osteosarcomas, anomalías óseas diversas como pie chapín, osteogénesis imperfecta, retardo mental, etc.

f) *Alteraciones hormonales*. La principal modificación es el aumento de gonadotrofinas urinarias cuya excreción pasa generalmente de 96 unidades en veinticuatro horas, pudiendo llegar hasta 400, aunque se han reportado casos con eliminación normal (Hertz R., et al.). La excreción de estrógenos está disminuida a menos de 30 U.I. La cetosteroidiuria suele estar dentro de lo normal.

### PRESENTACION DE UN CASO

G. P. Consulta en el Hospital de Barranquilla, el 30 de agosto de 1955, por amenorrea primaria y baja estatutra acompañada de sensación de mareos y cefaleas constantes. Edad 15 años. Sexo femenino, soltera, natural de Barranquilla. Peso, 22 kgms. Tensión arterial 120 x 80. Pulso 116. Temperatura, 37°C.

*Antecedentes familiares*. Padre y madre sanos. Tiene ocho hermanos sanos. Es la tercera hija del matrimonio.

*Antecedentes personales*. Su gestación fue normal, nacimiento fácil, pesando siete libras. Desde su infancia le notaban los repliegues cutáneos acromio-mastoideos. Caminó a los nueve meses y comenzó a hablar al año y medio. Padeció sarampión a los 14 años. Su crecimiento se efectuó normalmente hasta los 9 años. Desde hace 1 año se queja de constantes cefaleas supraorbitarias, de mareos y dolores difusos de vientre.

*Examen general.* Talla muy reducida. Su morfología no es femenina; cejas poco pobladas, ligera ptosis palpebral y epicanthus interno bilateral. El cuello llama la atención por su grosor y acortamiento aparente, debido a la presencia de un desarrollado repliegue cutáneo mastoideo-acromial que configura el llamado cuello de esfinge o cuello palmeado. Cabello grueso y fuerte, con implantación baja en la nuca. El tórax es ancho y fuerte con aumento de sus dos diámetros. Hay ausencia completa de glándulas mamarias, con areolas y pezones muy pequeños y separados. La pelvis es estrecha configurando el conjunto un tipo androide. Cúbito va go bilateral moderado (Figuras 1 a 4).



Figura 1



Figura 2

Hay ausencia del pániculo adiposo del monte de Venus, carencia completa de vello axilar y pubiano. Atrofia de los grandes y pequeños labios, clitoris con ligera hipertrofia, e himen presente, intacto, fenestrado. Existe vagina de unos ocho cms. de longitud. Al tacto rectal no se aprecia útero ni anexos.

El examen clínico del aparato cardiovascular, pulmonar y digestivo es normal. Sistema urinario y nervioso normales. Examen de órganos de los sentidos normales.



Figura 2

Figura 3

Medidas: Talla: 1.19 mtrs.  
 Peso: 22 kgms.  
 Circunferencia de la base del cuello: 35 cms.  
 Tórax: 69 cms.  
 Cintura: 59 cms.  
 Cadera: 62 cms.  
 Distancia pubo-cefálica: 60 cms.  
 Distancia pubo-pedia: 59 cms.  
 Envergadura: 1.21 mtrs.

*Exámenes de laboratorio*—Reacción de Kahn negativa. Glicemia: 106 mgrs. %; Azohemia: 32 mgrs %. Orina, normal, con presencia de fosfato y oxalato de calcio. Heces: Huevos de Ascaris y de Tricocéfalos. Hemograma: Eritrocitos: 3.660.000; Hemoglobina: 76%; Hematocrito: 35 c. c. Índice de volumen: 0.9. Leucocitos: 7.000; P. neutrófilos: 50%; Eosinófilos: 4%; linfocitos: 44% y monocitos: 2%. La citología vaginal (con coloración de Shorr) muestra un extendido completamente atrófico. Dosificación de gonadotropinas urinarias (F. S. H.) Método de Allbrighth et al.: Positivo para 96 unidades. Citología del sedimento urinario: Frotis atrófico.

*Estudios Radiológicos.* Tórax: no se observan anomalías parenquimatosas, pleurales, ni de la silueta cardiovascular. Caderas: se observa el aspecto infantil de la cadera con retardo de fusión ileo-izqueo-pubiana, falta de fusión de la rama descendente del pubis con el izquion. Manos: se observa un retardo de la osificación de los huesos de la mano que cronológicamente corresponde a 10 años de edad. Silla Turca: Normal. Ginecografía: la ginecografía practicada con neumoperitoneo, utilizando aire como medio de contraste, revela la ausencia de útero y ovarios (Figuras 5 y 6).



Figura 5



Figura 6

*Peritoneoscopia.* La laparoscopia revela la ausencia de útero y ovarios. Vagina presente. Se visualizan rudimentos de ligamentos anchos, y útero-ováricos. Sobre éstos se ven unos ensanchamientos fusiformes, nacarados, de medio centímetro de longitud y muy delgados, que parecen corresponder al sitio de los ovarios. Los ligamentos son del grosor de una hoja de papel; no se visualizan trompas. Diagnóstico endoscópico: Agenesia útero-ovárica.

Con todos los datos anteriores se estructura el diagnóstico de Síndrome de Turner.

*Tratamiento.* Se inicia a base de Benzoato de Estradiol por vía intramuscular. Con este tratamiento perseguimos la sustitución hormonal terapéutica de las funciones trófica y somática del ovario que, como vimos al comienzo, rigen el desarrollo de los órganos sexuales y del modelado del cuerpo, así como también el desarrollo y mantenimiento de los caracteres sexuales y el equilibrio neuro-endocrino.

Graduamos la dosis empleando la menor cantidad de hormona necesaria para producir una respuesta estrogénica intensa (Cornificación) visible en el extendido vaginal, que, como ya lo anotamos en un caso anterior, logramos con 5 mgms. tres veces por semana y por vía intramuscular.

El examen histológico de la piel (estudio del sexo cromosómico) ha demostrado que se trata de un sujeto genéticamente masculino.

#### RESUMEN

1. Se presenta un nuevo caso de Síndrome de Turner en una niña de 15 años de edad, en la cual los rasgos más sobresalientes son la baja estatura, los repliegues cutáneos acromio-mastoideos que configuran el cuello palmeado, y la agenesia ovárica.

2. La titulación de gonadotrofinas hipofisarias (F. S. H.) urinarias fue positiva para 96 unidades en 24 horas, y frotis vaginal atrófico.

3. El tratamiento se comienza a base de benzoato de estradiol, empleando la dosis mínima necesaria para obtener una respuesta estrogénica intensa (cornificación) visible en el extendido vaginal. Esta dosis corresponde a 5 mgms. 3 veces por semana administrada por vía intramuscular.

4. El estudio histológico de piel (sexo cromosómico) ha demostrado que se trata de un sujeto genéticamente masculino.

Dejo constancia de nuestro agradecimiento al doctor Nagib Ambrad D. quien practicó las titulaciones hormonales, al Departamento Radiológico del Hospital de Barranquilla por su valiosa colaboración.

#### BIBLIOGRAFIA

1. ALBEAUX-FERNET, DERIBREUX J, TECHEKORR S. & BREAUT P. (Cit. p. Gordan, 1952). Year Book Endocrinology. Págs. 263-267. (1952).
2. CALATRONI, RUIZ & DI PAOLA.—Endocrinología Sexual Femenina. 724 p. Buenos Aires: Editorial "El Ateneo". (1947).

3. CALATRONI & RUIZ.—Terapéutica Ginecológica. 1.155 p. Buenos Aires. Editorial "El Ateneo". (1947).
4. DEL CASTILLO E., & ARGONZ J.—(Citado por Gordan). Year Book of Endocrinology p. 267-268. (1951).
5. HERTZ R., CROMER J. K. & WESTFALL B. B. (Citado por Thompson). Year Book of Endocrinology p. 376-377. (1950).
6. JAMIS MUVDI A.—Síndrome de Turner. (Presentación de un Caso). "Unidia". Volumen I, números 5 y 6. Bogotá, diciembre 1953. Revista de Medicina y Cirugía; volumen XXI, número 4. Barranquilla, abril 1954. Separata, editorial "Mora-Escofet". Barranquilla, 1954.
7. PASCUALINI R.—Endocrinología. 976 páginas. Barcelona. Salvat editores, S. A.
8. PRUNTY F. T. G., et al.; Primary Gonadal Insufficiency in a Girl and a Boy; Metabolic Effects of Estrogen and Testosterone. (Citado por Gellis) Year Book of Pediatrics. Páginas 320-324. The Year Book Publishers. Chicago, (1954).
9. RUSSELL A. and SWYER G. I. M.—Congenital Ovarian Aplasia: With Minimal Evidence of Ulrich. Turner Syndrome. (Citado por Gordan). Year Book of Endocrinology. Páginas 286-287. The Year Book Publishers, Chicago. (1953).
10. TURNER H. H.—Progreso de la Endocrinología Clínica. 722. p. Barcelona: Editorial Científico-Médica. 1951.