

# HALLAZGOS ECOGRÁFICOS EN FETO CON SÍNDROME DE TURNER: REPORTE DE UN CASO

TÁBATA DE O. SILVA, CARLOS EDUARDO L. DE S. CRUZ, JOÃO PEDRO C. CORREIA, PAULA DE O. SILVA, JOBE PETTER.

## RESUMEN

*El síndrome de Turner (ST) es el síndrome hipoplásico ovárico congénito que se presenta en ausencia o parcialidad del cromosoma X y por inestabilidad del cromosoma Y, que causa pérdida durante la meiosis. El diagnóstico por ecografía del 1º y 2º trimestre es fundamental para identificar los cambios fenotípicos y las complicaciones asociadas a la patología, como las observadas en el caso actual.*

**PALABRAS CLAVE:** SÍNDROME DE TURNER, MEDICINA FETAL, ENFERMEDAD CROMOSÓMICA, TRANSLUCIDEZ NUCAL, ECOGRAFÍA.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner es una anomalía con pérdida parcial o completa del cromosoma X, que es más común en fetos de mujeres menores de 35 años (aproximadamente el 3% de todas). La severidad fenotípica ocurre según la dimensión de la pérdida del cromosoma X y puede afectar a varios sistemas como el esquelético, cardiovascular, linfático, endocrino, gastrointestinal, renal, auditivo, visual y nervioso central. Este es el único síndrome monomérico en el que los humanos pueden sobrevivir. La tasa de mortalidad es superior a la de las personas sin este cambio debido a su correlación con los cambios cardiovasculares y las enfermedades autoinmunes.<sup>1,2</sup>

Las complicaciones cardiovasculares (mosaicismo 45, X) ocurren en aproximadamente el 41% de los pacientes, siendo las más comunes la valvulopatía cardíaca y la deformidad aórtica bicúspide, pero los pacientes con ST pueden presentar una conexión pulmonar anómala parcial y vena cava superior izquierda persistente. Además, se observan anomalías en la fisiología eléctrica como la prolongación del QT, la alteración de la onda T y el aumento de la conducción auriculoventricular. Es importante que estos sean monitoreados por un cardiólogo mediante ecocardiografía y electrocardiografía, respectivamente.<sup>3</sup> También se relaciona con otras enfermedades que pueden conducir a tiroiditis (en aproximadamente el 3,2% de los casos), colitis, enfermedad celíaca, diabetes tipo 1 y psoriasis.<sup>1,4</sup>

La incidencia varía de 1: 2500 a 1: 3000 niñas nacidas vivas debido a la alta frecuencia de abortos espontáneos. Aproximadamente el 70% de los casos de síndrome de Turner diagnosticados en el segundo trimestre resultarán en abortos espontáneos entre la semana 16 y el término.

El cariotipo 45, X se observa en el 1% de los mortinatos, alrededor del 10% de los abortos espontáneos y el 2% de los nacidos vivos.<sup>1,4</sup>

El cariotipo 45, X se asocia con más anomalías y es el fenotipo más grave, en el que el cromosoma X en de las mujeres es de origen materno. El mosaicismo 45 X / 46 XY ST tiene un mayor riesgo de promover el gonadoblastoma (una neoplasia rara en la región crítica de GBY), mientras que el isocromosoma Xq es un cambio estructural que se asocia con enfermedades autoinmunes y sordera. El cariotipo 45 X / 46 XX es el fenotipo menos grave.<sup>4</sup>

En cuanto a las manifestaciones clínicas, la principal evidencia es la baja estatura (gen PAR1 localizado en el brazo corto del cromosoma X) en la que la altura final está entre 143 y 147 cm, así como cuello corto, paladar alto arqueado, tórax ancho, displasia de las uñas, genu valgo, insuficiencia ovárica prematura (debido a la haploinsuficiencia de un gen, que puede ser ZFX o DFFRX) y anomalías renales (doble sistema colector o ausencia de riñón), esqueléticas (hipoplasia vertebral que contribuye a la baja estatura, cuello corto y escoliosis), metabólica (hipotiroidismo), linfedema (presente en fetos con mosaicismo 45, X) y enfermedad inflamatoria gastrointestinal que tienen un alto riesgo de desarrollar enfermedad de Crohn y colitis ulcerosa (aproximadamente el doble).<sup>1,4,5</sup>

Presentamos un caso de diagnóstico cromosómico intrauterino, y el fenotipo respectivo, tanto en el cribado del primer trimestre como en el estudio morfológico del segundo trimestre.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Una paciente mujer de 25 años se sometió a una eco-

1. Centro Universitário do Planalto Central  
Apparecido dos Santos, Gama, Brasília, DF.

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:  
JOBE PETTER  
e-mail: jobe.petter@uniceplac.edu.br

grafía para detectar trastornos cromosómicos del primer trimestre a las 12 semanas y 3 días. El examen fue realizado por un médico especialista en diagnóstico por imagen mediante equipo con transductor volumétrico convexo por vía transabdominal, siguiendo el estándar propuesto por la Fetal Medicine Foundation.

A las 23 semanas y 2 días se realizó el estudio morfológico del 2º trimestre con el mismo médico especialista y equipo.

### HALLAZGOS DE LA IMAGEN

Las imágenes del examen del primer trimestre muestran translucidez nucal (TN) de 7 mm, hueso nasal no identificado, conducto venoso con IP de 0,99 (> percentil 95), sin regurgitación tricuspídea patológica y frecuencia cardíaca de 170 latidos por minuto (lpm). (Figuras 1 a 3).



Figura 1 - Marcadores cromosómicos: hueso nasal no identificado y translucidez nucal aumentada de 7 mm.

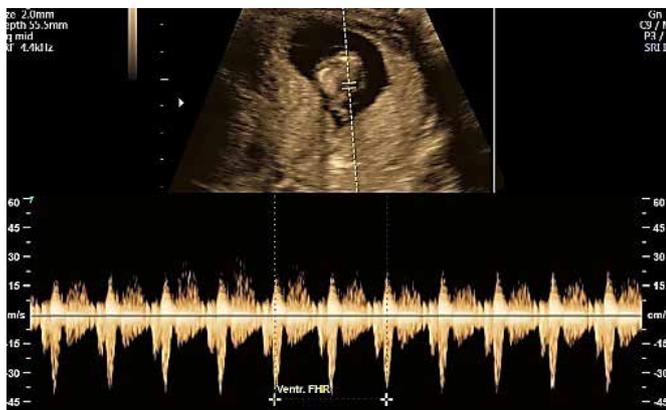


Figura 2 - Frecuencia cardíaca fetal de 170 latidos por minuto (lpm).

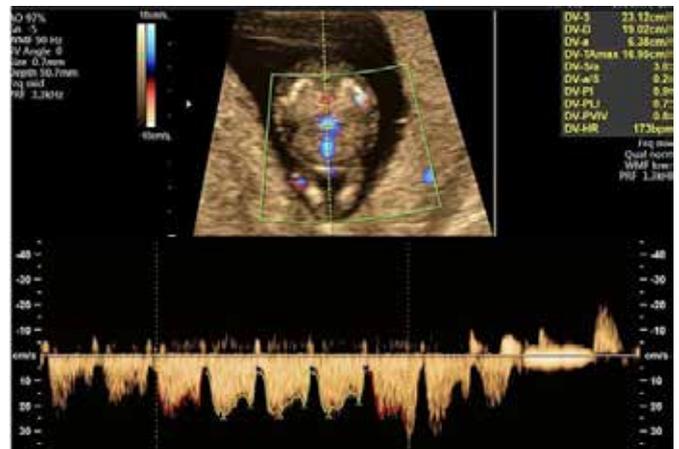


Figura 3 - Ductus venoso con onda "A" presente e índice de pulsatilidad (IP) de 0,99.

Fue realizada investigación del cariotipo en líquido amniótico y se detectó 45,X en todas las células analizadas.

Las imágenes morfológicas del segundo trimestre muestran hígoma quístico, edema generalizado, derrame pleural, agrandamiento de las cavidades derechas del corazón, hipoplasia renal bilateral e hiperecogenicidad, vejiga muy poco llena y enmarcada bilateralmente por las respectivas arterias umbilicales y anhidramnia. (fig. 4 a 9)



Figura 4 - Ultrasono de segundo trimestre con 23 semanas y 2 días feito em situação longitudinal, apresentação pélvica, dorso posterior, anidramnia.

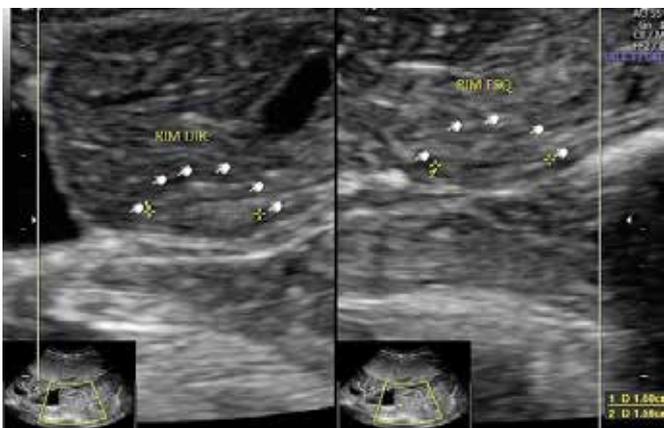


Figura 5- Imágenes de los riñones con mayor ecogenicidad y dimensiones reducidas.



Figura 8 - Higroma quístico grande.

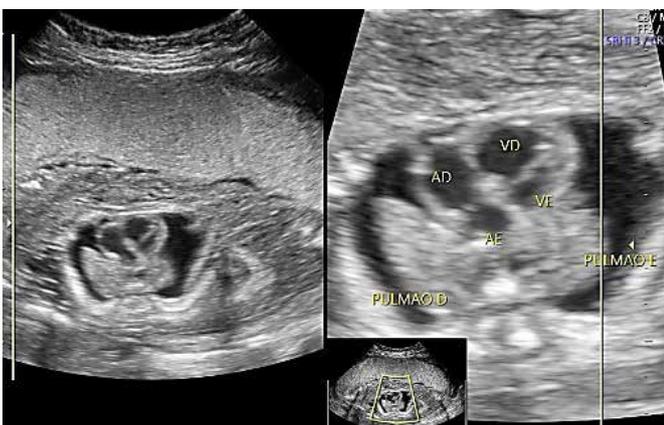


Figura 6 - Imagen en el plano de las 4 cámaras mostrando cámaras derechas dominantes y derrame pleural bilateral.

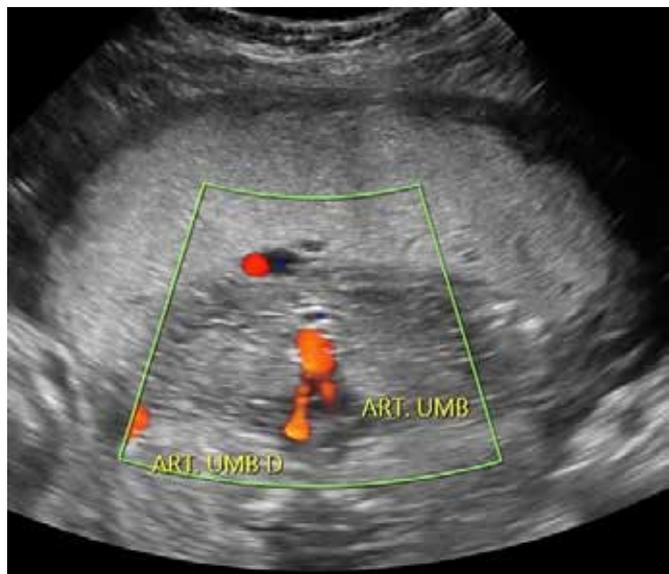


Figura 9 - Vejiga prácticamente vacía enmarcada por las arterias umbilicales.



Figura 7 - Plano del abdomen con anasarca no siendo posible identificar la burbuja gástrica.

## DISCUSIÓN

El diagnóstico de ST se produce durante el examen prenatal mediante ecografía o por signos de linfedema o cardiopatía congénita. También es necesario realizar un análisis completo del cariotipo para tener un diagnóstico correcto de la patología. <sup>1</sup>

La ecocardiografía transvaginal en el primer trimestre es un método útil para determinar las alteraciones cardíacas fetales en etapa temprana, pero este método no es de fácil acceso para todo el sistema de salud, ya que requiere equipos de alta calidad que a menudo se encuentran solo en el nivel terciario de atención. <sup>6</sup>

En la ecografía del 1er trimestre las características que pueden favorecer el diagnóstico de ST son: fémur corto, arco aórtico estrecho, defectos cardíacos del lado izquierdo (coartación de la aorta).<sup>7</sup> El cribado se realiza mediante defectos del tubo neural, alfafetoproteína sérica materna, niveles altos de HCG, niveles bajos de estriol y detección de acetilcolinesterasa en el líquido amniótico. El seguimiento ecográfico se realiza midiendo la TN entre las 10 y 14 semanas de gestación.<sup>2,8,9,10</sup>

Otros criterios que favorecen el diagnóstico son la medición de la longitud céfalo-nalga (mínimo de 45 mm y máximo de 84 mm), el análisis del conducto venoso para verificar el patrón del índice de pulsatilidad por encima del percentil 95 para la edad gestacional y el cariotipo mediante biopsia de vellosidades coriónicas (repetir después del parto para confirmación), que se puede realizar en presencia de una característica clínica como higroma quístico o hidropesía fetal.<sup>8,10</sup>

El uso de métodos moleculares cuantificará los genes de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) identificando los sitios que están ocurriendo la metilación específica de CpG para inactivar el cromosoma X. La prueba de hibridación in situ fluorescente (FISH) se puede considerar en niñas virilizadas cuando el cromosoma Y no se mostró mediante el análisis de cariotipo estándar. Otros métodos de confirmación son las tecnologías de secuenciación como genomas, exomas y el panel genético.<sup>1,10</sup>

En el primer trimestre, el higroma quístico está relativamente asociado con la aneuploidía autosómica fetal (5.<sup>6</sup>). En el segundo trimestre, este hallazgo tiende a asociarse con el ST, que se manifiesta como edema generalizado, coartación aórtica preductal y disminución del número de vasos linfáticos.<sup>2</sup>

Los hallazgos ecográficos son frecuentes en fetos con ST, siendo mucho más frecuentes en los casos sin mosaico (92 x 55%). Las anomalías estructurales más comunes son: higroma quístico; hidropesía no inmune; edema subcutáneo severo; alteraciones cardíacas (las más frecuentes son predominio del corazón derecho y coartación de la aorta); y alteraciones genitourinarias (principalmente las relacionadas con los riñones).<sup>7</sup>

## CONCLUSIÓN

La ecografía prenatal es la principal herramienta de cribado para el diagnóstico de ST, incluso con la incorporación de otras pruebas en la práctica clínica habitual, la alta sensibilidad y especificidad asociada al bajo costo y fácil acceso del examen la convierte en la primera opción para el cribado prenatal. Los hallazgos documentados y su gravedad son compatibles con el cariotipo y los descritos en la literatura. El caso progresó hasta la muerte fetal.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cui X, Cui Y, Shi L, Luan J, Zhou X, Han J. A basic understanding of Turner syndrome: incidence, complications, diagnosis, and treatment. *Intractable & Rare Diseases Research*, 2018;7(4): 223-228.

2. Baena N, De Vigan C, Cariat E, Clementi M, Stoll C, Caballín MR, Guitart M. Turner syndrome: evaluation of prenatal diagnosis in 19 European registries. *Am J Med Genetics* 2004;129(1): 16-20.
3. Negrea SL, Alexandrescu C, Sabatier M, Dreyfus GD. Cleft posterior mitral valve leaflet in an adult with Turner syndrome diagnosed with the use of 3-dimensional transesophageal echocardiography. *Texas Heart Institute Journal*, 2012;39(4): 547.
4. Elsheikh M, Dunger D, Conway GS, Wass JAH. Turner's syndrome in adulthood. *Endocrine Reviews*, 2002;23(1): 120-140.
5. Kláisková E, Tüdös Z, Sobek A, Zapletalová J, Dostál J, Zbořilová B, Sobek AJr, Adamová K, Lattová V, Dostálová Z, Procházka M. Low level 45, X/46, XX mosaicism is not associated with congenital heart disease and thoracic aorta dilatation: prospective magnetic resonance imaging and ultrasound study. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2015;45(6): 722-727.
6. Haak MC, Bartelings MM, Gittenberger-De Groot AC, Van Vugt JMG. Cardiac malformations in first trimester fetuses with increased nuchal translucency: ultrasound diagnosis and postmortem morphology. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 2002;20(1): 14-21.
7. Wiehac M, Knafel A, Nocun A, Wiercinska E, Ludwin A, Ludwin I. What are the most common first-trimester ultrasound findings in cases of Turner syndrome? *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2017;30(13): 1632-1636.
8. Pandya PP, Kondylis A, Hilbert L, Snijders RJ, Nicolaides KH. Chromosomal defects and outcome in 1015 fetuses with increased nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1995;5(1): 15-19.
9. Kagan KO, Avgidou K, Molina FS, Gajewska K, Nicolaides KH. Relation between increased fetal nuchal translucency thickness and chromosomal defects. *Obstet Gynecol*. 2006;107(1): 6-10.
10. Shankar RK, Backeljauw PF. Current best practice in the management of Turner syndrome. *Therapeutic Advances in Endocrinology and Metabolism*, 2018;9(1): 33-40.