

ARTÍCULO DE REVISIÓN

Síndrome de Turner asociado con Mosaicismo: revisión bibliográfica y análisis de cuatro casos clínicos

Turner's syndrome associated with Mosaicism: literature review and analysis of four clinical cases

Esteban Josue Castillo-Varela ¹✉ , Alison Monserrat Culqui-Tapia ¹ , Esteban Alejandro Moyano-Velarde ¹ , María Ilusión Solís-Sánchez ¹ 

¹Universidad Regional Autónoma de los Andes, Matriz Ambato, Ecuador.

Recibido: 06 de agosto de 2021

Aceptado: 13 de agosto de 2024

Publicado: 14 de agosto de 2024

Citar como: Castillo-Varela EJ, Culqui-Tapia AM, Moyano-Velarde EA, Solís-Sánchez MI. Síndrome de Turner asociado con Mosaicismo: revisión bibliográfica y análisis de cuatro casos clínicos. Universidad Médica Pinareña [Internet]. 2024 [citado: fecha de acceso]; 20(2024): e1170. Disponible en: <https://revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/1170>

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Turner es una afección genética que afecta a las mujeres y está causada por la ausencia total o parcial de un cromosoma X.

Objetivo: analizar la literatura científica actual sobre el mosaicismo en el Síndrome de Turner, abordando sus implicaciones genéticas y clínicas.

Métodos: se realizó un análisis documental aplicándose la metodología PRISMA. Se realizó una búsqueda sistemática en las bases de datos de PubMed y Google académico de publicaciones del 2019 al 2023, cumpliéndose para ello con los criterios de selección, siendo consideradas para la realización de la revisión 25 artículos.

Desarrollo: el mosaicismo se refiere a una condición en la que una persona tiene dos o más poblaciones de células genéticamente diferentes en su cuerpo. En el contexto del síndrome de Turner, el mosaicismo puede estar presente cuando algunas células pueden tener un cromosoma X normal (XX) y otras pueden tener la anomalía cromosómica asociada con el síndrome de Turner (X0).

Conclusiones: la identificación de mosaicismo 45,X/46,XY y otras variantes cromosómicas proporciona una comprensión más profunda de la variabilidad fenotípica observada en estas pacientes, por cuanto el diagnóstico temprano y preciso es esencial para el manejo clínico adecuado y el tratamiento oportuno.

Palabras clave: Disgenesia Gonadal; Síndrome De Turner; Monosomía Xo; Mosaicismo; Variación Citogenética.

ABSTRACT

Introduction: turner syndrome is a genetic condition that affects females and is caused by the total or partial absence of an X chromosome.

Objective: to analyze the current scientific literature on mosaicism in Turner syndrome, addressing its genetic and clinical implications.

Methods: a documentary analysis was performed applying the PRISMA methodology. A systematic search was carried out in PubMed and Google academic databases of publications from 2019 to 2023, fulfilling the selection criteria, being considered for the review 25 articles.

Development: mosaicism refers to a condition in which a person has two or more genetically different cell populations in his or her body. In the context of Turner syndrome, mosaicism may be present when some cells may have a normal X chromosome (XX) and others may have the chromosomal abnormality associated with Turner syndrome (X0).

Conclusions: the identification of 45,X/46,XY mosaicism and other chromosomal variants provides a deeper understanding of the phenotypic variability observed in these patients, as early and accurate diagnosis is essential for proper clinical management and timely treatment.

Keywords: Gonadal Dysgenesis; Turner´S Syndrome; Xo Monosomy; Mosaicism; Cytogenetic Variation.

INTRODUCCIÓN

El mosaicismo de anomalías cromosómicas es un fenómeno genético en el que un individuo presenta diferentes líneas celulares con distintas composiciones cromosómicas en su cuerpo. Esto puede resultar en células normales y células con anomalías cromosómicas, como cambios en la estructura o número de cromosomas. El mosaicismo puede ocurrir en diversos tejidos y órganos, lo que causa una variabilidad clínica en los afectados. La presencia de células con anomalías genéticas puede tener implicaciones clínicas significativas, ya que algunas células pueden funcionar normalmente, mientras que otras pueden dar lugar a trastornos genéticos o condiciones médicas específicas.⁽¹⁾

El mosaicismo y el Síndrome de Turner están estrechamente relacionados en el contexto de las anomalías cromosómicas, puesto que es una afección genética que afecta exclusivamente a mujeres, y es causada por una anomalía en los cromosomas sexuales. La característica genética principal del síndrome de Turner es la monosomía X, lo que significa que las mujeres con esta condición tienen una sola copia del cromosoma X en lugar de las dos copias normales que tienen las mujeres típicas. El cariotipo más común en el síndrome de Turner es 45, X, lo que indica que hay 45 cromosomas en total y solo un cromosoma X presente, ocurre debido a una no disyunción cromosómica durante la formación de los gametos o en las primeras etapas del desarrollo embrionario, lo que da lugar a una célula con una falta de un cromosoma X.⁽²⁾

Bufalino y col.,⁽³⁾ manifiesta que el síndrome de Turner fue detallado inicialmente por Giovanni Morgagni en 1768 quien informó los resultados post mortem de una mujer con baja estatura, malformaciones renales y problemas en el desarrollo gonadal. No obstante, el nombre del síndrome se atribuye a Henry Turner, quien en 1938 describió siete casos de mujeres con baja estatura, cuello alado, codo en valgo y ausencia de características sexuales secundarias después de la pubertad, él resaltó la presencia de la disgenesia gonadal y fue el primero en iniciar la terapia con estrógenos.

En 1959, Ford y sus colegas reconocieron esta entidad como una anomalía de los cromosomas sexuales.⁽⁴⁾ La importancia del mosaicismo radica en las células con anomalías cromosómicas, puesto que pueden tener un impacto directo en el desarrollo físico y cognitivo, resultando en características físicas distintivas, discapacidades intelectuales o problemas de salud adicionales. La gravedad y el alcance de estas manifestaciones clínicas pueden variar ampliamente entre los individuos afectados, puede manifestarse de diferentes maneras, dependiendo del tipo y la gravedad de la anomalía cromosómica presente en las células afectadas.⁽⁵⁾

La necesidad de identificar el mosaicismo reside en un diagnóstico preciso y tratamiento oportuno con el manejo clínico adecuado de los individuos afectados por la presencia de varias líneas celulares con diversas composiciones cromosómicas, lo que también puede explicar la heterogeneidad fenotípica en esos individuos, por otro lado el mosaicismo en el síndrome de Turner tiene una relevancia que va más allá de su tratamiento preciso ya que tiene implicaciones en el desarrollo físico y social de los individuos afectados razón por la cual es crucial asignar un sexo para la crianza.⁽⁶⁾ Ante ello, el objetivo de este artículo analizar la literatura científica actual sobre el mosaicismo en el Síndrome de Turner, abordando sus implicaciones genéticas y clínicas.

MÉTODOS

Este documento se desarrolló a través de un análisis documental, revisión de manera crítica y sistemática de la bibliografía acerca del mosaicismo en síndrome de Turner empleando la metodología PRISMA. Se realizó una búsqueda sistemática en las bases de datos de *PubMed*, *Web of Science* y *Google académico* de publicaciones del 2019 al 2023. Los términos de búsqueda utilizados fueron "mosaicismo", "síndrome de turner" o "monosomía X", "pronóstico", "expresión génica". Para ello se tuvieron en cuenta los criterios de inclusión (estudios que informaran un análisis comparativo entre los diferentes signos y síntomas que se presentaron en casos clínicos) y exclusión (resúmenes de congresos, informes de casos, artículos que no estaban disponibles en formato electrónico). Se tuvieron en cuenta artículos en idioma español e inglés. El procedimiento se realizó independientemente por dos investigadores para evitar sesgos.

DESARROLLO

El síndrome de Turner se define como una afección genética que afecta en mujeres causada por una anomalía en los cromosomas sexuales: 45 cromosomas en total y solo un cromosoma X presente, ocurre debido a la no disyunción cromosómica durante la formación de los gametos o en las primeras etapas del desarrollo embrionario. En alrededor del 1 % de los casos de síndrome de Turner, puede haber variantes cromosómicas menos comunes, como mosaicismos o alteraciones estructurales. Por ejemplo, en un mosaico 45, X/46, XX, algunas células tienen un solo cromosoma X (45, X) y otras tienen el cariotipo normal con dos cromosomas X (46, XX).⁽⁷⁾

La monosomía X en el síndrome de Turner puede ocurrir de manera esporádica y no está relacionada con factores hereditarios. En otras palabras, generalmente no es transmitida de los padres a los hijos. La ausencia total o parcial de un cromosoma X en el síndrome de Turner tiene implicaciones significativas en el desarrollo físico y sexual de las mujeres afectadas. Algunas de las características más comunes incluyen baja estatura, características sexuales poco desarrolladas, problemas de desarrollo ovárico, anomalías cardíacas y renales, entre otros.⁽⁸⁾

El diagnóstico genético del síndrome de Turner se realiza mediante un análisis de cariotipo, que implica examinar las células de una muestra de sangre u otro tejido para determinar el número y la estructura de los cromosomas presentes. La identificación de un cariotipo 45,X o una variante cromosómica relacionada confirma el diagnóstico de síndrome de Turner. Es importante destacar que, aunque el síndrome de Turner es una afección genética, su presentación clínica puede variar significativamente entre las mujeres afectadas. El tratamiento y el manejo del síndrome de Turner se enfocan en abordar las diversas manifestaciones clínicas y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. Esto puede incluir terapia de reemplazo hormonal, hormona del crecimiento y atención médica especializada para las condiciones asociadas.⁽⁹⁾

La epidemiología del síndrome de Turner se refiere al estudio de la distribución, frecuencia y factores asociados con esta afección genética en una población. A continuación, te proporciono algunos datos epidemiológicos importantes sobre el síndrome de Turner:⁽¹⁰⁾

- Tiene una prevalencia de aproximadamente 1 en 2,500 nacimientos femeninos. Es importante mencionar que la prevalencia puede variar según las poblaciones y las regiones geográficas, y una incidencia de 1 en 2,000-2,500 nacimientos femeninos.
- En cuanto a la edad materna, las mujeres mayores de 35 años tienen un riesgo ligeramente aumentado en comparación con mujeres más jóvenes
- Aproximadamente el 99 % de los casos de síndrome de Turner tienen un cariotipo 45,X (monosomía X). Sin embargo, alrededor del 1 % de los casos pueden presentar variantes cromosómicas menos comunes, como mosaicismos (por ejemplo, 45,X/46,XX) o alteraciones estructurales en el cromosoma X.
- Con el manejo médico adecuado y la atención especializada, la mayoría de las mujeres con síndrome de Turner tienen una esperanza de vida normal. Sin embargo, el síndrome de Turner puede estar asociado con un mayor riesgo de ciertas afecciones médicas, como enfermedades cardíacas, hipotiroidismo

El análisis genético del síndrome de Turner es fundamental para confirmar el diagnóstico y proporcionar información detallada sobre la causa subyacente de la afección. El cariotipo es la principal prueba genética utilizada para diagnosticar el síndrome de Turner y evaluar su evolución.⁽¹⁰⁾ A continuación, se describe el análisis genético, la toma de muestra y algunos de los estudios que pueden indicar la evolución del síndrome de Turner:

- **Análisis Genético (Cariotipo)**
El análisis genético que se realiza para el síndrome de Turner se conoce como cariotipo. Consiste en examinar el número y la estructura de los cromosomas presentes en una muestra de células, generalmente obtenida a partir de una muestra de sangre o de células de la piel (biopsia de piel). Para el síndrome de Turner, el cariotipo buscará la presencia de una sola copia del cromosoma X en las células, lo que indica la monosomía X (45, X) o alguna variante cromosómica relacionada.⁽¹¹⁾
- **Toma de Muestra**
La toma de muestra para el análisis genético se puede realizar mediante una muestra de sangre, que se obtiene mediante una punción venosa, o mediante una muestra de piel (biopsia de piel). En ambos casos,

la muestra se envía a un laboratorio especializado en genética para realizar el cariotipo y analizar los cromosomas.⁽¹²⁾

- Principales Metabolitos o Estudios Indicadores de la Evolución

El síndrome de Turner puede estar asociado con diversas condiciones médicas y metabólicas.⁽¹³⁾ Algunos estudios y metabolitos pueden ser indicadores de la evolución y el manejo de la afección, entre ellos:

- ✓ Hormona del crecimiento (GH): la administración de hormona del crecimiento es un tratamiento común para mejorar la estatura en las niñas con síndrome de Turner. La medición de los niveles de GH en sangre es importante para evaluar la respuesta al tratamiento. Hormonas sexuales y estradiol: En algunas mujeres con síndrome de Turner, los ovarios pueden no desarrollarse adecuadamente, lo que lleva a bajos niveles de hormonas sexuales. La medición de hormonas como el estradiol puede indicar el desarrollo sexual y la necesidad de terapia hormonal.⁽¹⁴⁾
- ✓ Ecocardiografía: dado que el síndrome de Turner puede estar asociado con defectos cardíacos, la realización de ecocardiografías periódicas es importante para evaluar la función cardíaca y detectar cualquier anomalía.⁽¹⁵⁾
- ✓ Tiroides: las mujeres con síndrome de Turner tienen un mayor riesgo de hipotiroidismo. Por lo tanto, la medición de hormonas tiroideas, como la TSH y la T4, es esencial para detectar y manejar cualquier disfunción tiroidea.⁽¹⁶⁾
- ✓ Evaluación renal: debido a que el síndrome de Turner puede estar asociado con problemas renales, se pueden realizar pruebas para evaluar la función renal y detectar cualquier anomalía.⁽¹⁴⁾

Es importante tener en cuenta que la evolución y la presentación clínica del síndrome de Turner pueden variar entre las mujeres afectadas. Por lo tanto, el manejo y el seguimiento médico deben ser individualizados.⁽⁶⁾

Hasta ahora no existe un tratamiento genético específico para corregir la causa subyacente del síndrome de Turner, que es la monosomía X (ausencia total o parcial de un cromosoma X). La monosomía X es una anomalía cromosómica que ocurre en las primeras etapas del desarrollo embrionario y no puede ser corregida mediante terapias génicas u otros tratamientos genéticos.⁽¹⁷⁾

Sin embargo, aunque no hay un tratamiento para corregir la causa genética del síndrome de Turner, existen diversas opciones terapéuticas para abordar los síntomas y las manifestaciones clínicas asociadas con esta afección.⁽¹⁸⁾ El enfoque del tratamiento se centra en mejorar la calidad de vida y abordar las necesidades específicas de cada persona afectada.

Algunas de las intervenciones médicas más comunes incluyen la terapia de reemplazo hormonal (la administración de hormonas sexuales, como los estrógenos y la progesterona, puede ayudar a inducir el desarrollo sexual secundario y regular el ciclo menstrual en las mujeres con síndrome de Turner), el empleo de las hormonas del crecimiento (puede mejorar el crecimiento lineal y aumentar la estatura en niñas con síndrome de Turner), el tratamiento de problemas cardíacos y renales (donde se abordan y tratan específicamente las anomalías cardíacas y renales que pueden estar presentes en algunas personas con síndrome de Turner), y la terapia psicológica y de apoyo (donde se proporciona apoyo psicológico y emocional para ayudar a las personas con síndrome de Turner a enfrentar los desafíos emocionales y sociales asociados con la afección); todo ello recordando la necesidad de un seguimiento médico regular, ya que es importante que las personas con síndrome de Turner reciban seguimiento médico periódico para monitorear su salud y abordar cualquier problema de salud que pueda surgir

Es fundamental que el manejo y el tratamiento del síndrome de Turner sean individualizados y dirigidos por un equipo médico especializado en genética y síndrome de Turner. La atención médica debe abordar las necesidades específicas de cada persona y estar enfocada en mejorar su calidad de vida y bienestar general. Además, es importante estar al tanto de los avances en la investigación médica, ya que los tratamientos y enfoques pueden evolucionar con el tiempo. Siempre es recomendable consultar a un médico especialista para obtener información y asesoramiento médico actualizado y adecuado para cada caso particular.⁽¹⁹⁾

Matrices de recopilación de información

A continuación, las tablas 1 y 2, detallan el análisis de una revisión integral de cuatro casos en pacientes que presentaban síndrome de Turner con mosaïcismo se presenta una descripción clínica con los aspectos más relevantes, sintomatología, la evolución que tuvo a lo largo de su vida con y sin tratamiento, los datos genéticos proporcionados y de donde fue extraído.

Tabla 1. Descripción de las características del caso.

Casos clínicos (Fuente)	Descripción clínica	Sintomatología	Evolución	Datos genéticos
Caso A. Síndrome de Turner con mosaïcismo 45x/46xy ⁽²⁰⁾	Paciente femenina de 27 años, que consulta al servicio de ginecología por amenorrea primaria	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Talla baja ✓ Distribución ginecoide del vello púbico Espalda amplia y musculatura masculina, lo que sugiere la posible presencia de fragmentos o la totalidad del cromosoma Y Malformaciones esqueléticas (hipoplasia del cuarto tarsiano, cubitus valgus y genu valgus) La apariencia de los genitales externos es típicamente femenina, y se describe una vagina corta 	La paciente ha llegado a la edad de 27 años sin experimentar la pubertad ni la menstruación, lo que es consistente con la amenorrea primaria observada en el síndrome de Turner. No se proporciona información específica sobre otros aspectos de la evolución de la paciente en el reporte del caso clínico	Se realizó un cariotipo con bandeado G de alta resolución, que permitió identificar la fórmula cromosómica de la paciente. En 30 de las metafases analizadas, se encontró ausencia de uno de los cromosomas X (45,X). Sin embargo, en 21 de las metafases se encontró la presencia de un cromosoma Y adicional (46,XY), lo que indica la existencia de un mosaïcismo 45,X/46,XY en esta paciente
Caso B. Síndrome de Turner cariotipo 46 XY ⁽²¹⁾	Paciente femenina de 21 años de edad, con síndrome de Turner diagnosticado al mes de nacimiento, así como	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Ausencia de caracteres sexuales secundarios ✓ Posterior a la administración de estrógenos e inducción de la menstruación se sugiere que, a 	La paciente fue diagnosticada con síndrome de Turner al mes de nacer, lo que sugiere que la condición se detectó tempranamente. Se inició un tratamiento con estrógenos	La paciente presenta un mosaïcismo genético.

	amenorrea primaria y ausencia de caracteres sexuales secundarios; se le administraron estrógenos conjugados a partir de los 17 años, con los que se logró inducir la menstruación y un desarrollo escaso de los caracteres sexuales secundarios	pesar de tener una condición genética que afecta la función ovárica, todavía era posible estimular la función hormonal para ciertos cambios físicos y la menstruación	conjugados a los 17 años para inducir la menstruación y los caracteres sexuales secundarios. Debido al riesgo de gonadoblastoma asociado al mosaicismo 46,XY, se decidió realizar la resección de cintillas ováricas, lo que implica la extirpación de partes de los ovarios para prevenir el desarrollo de tumores malignos	
Caso C. Disgenesia gonadal mixta en un síndrome de Turner en mosaicismo 45,X/47,XYY ⁽²²⁾	Paciente femenina de 27 años de edad, que acudió a consulta debido al antecedente de amenorrea primaria, apariencia femenina normal, talla y peso promedio	Desarrollo mamario estaba en el estadio Tanner 3 Genitales externos se encontraban en estadio Tanner 5 Hipoplasia uterina y ovarios atróficos	La paciente llegó a la adultez joven sin un diagnóstico claro del síndrome de Turner debido a la variabilidad fenotípica y a la presencia del mosaicismo genético. A los 27 años, finalmente se confirmó el diagnóstico de síndrome de Turner en mosaico 45,X/47,XYY, lo que explica su fenotipo femenino y ciertas características físicas	En este caso, el 60% de las células tienen monosomía X (45,X). Además, la paciente presenta un cromosoma Y adicional en el 40% de sus células (47,XYY), lo que es inusual y poco común en los casos de síndrome de Turner
Caso D. Síndrome de Turner con mosaicismo 45,X/46Xdel(X)(q21) ⁽²³⁾	Adolescente que acude a consulta por amenorrea primaria. No tiene antecedentes de amenorrea en su familia por línea materna ni paterna. La madre presenta un fenotipo	Fenotipo femenino normal con leve implantación baja de las orejas y un cuello sin particularidades Mamas en estadio Tanner 1-2	La paciente es tratada con reemplazo hormonal con 17-B estradiol continuo y progesterona natural micronizada por 7 días al mes. El tratamiento muestra una mejora en el desarrollo del útero y las mamas, y después de 4 meses	El cariotipo de la paciente muestra un mosaico de células con 45,X (6 células) y células con 46Xdel(X)(q21) (14 células)

	normal, sin problemas para lograr los embarazos, con antecedente de insuficiencia ovárica prematura		de tratamiento, se produce un sangrado. Se continúan los controles ambulatorios	
--	---	--	---	--

Fuente: Autores de la presente investigación

Tabla 2. Análisis del tratamiento y mecanismo de acción de los casos presentados anteriormente.

Caso	TRATAMIENTO	MECANISMO DE ACCIÓN
A ⁽²⁰⁾	No se detalla	-
B ⁽²¹⁾	Estrógenos conjugados a partir de los 17 años para inducir la menstruación y desarrollo escaso de los caracteres sexuales secundarios	Desarrollo de caracteres sexuales secundarios Estimulación del endometrio Regulación del ciclo menstrual
C ⁽²²⁾	Terapia hormonal Salpingooforectomía bilateral	Inducción de la menarquía Promoción del desarrollo sexual Reemplazo de hormonas sexuales Eliminación de los ovarios y trompas para reducir el riesgo de cáncer de ovario
D ⁽²³⁾	Reemplazo hormonal con 17-B estradiol continuo, se agrega progesterona natural micronizada, 7 días por mes, y estradiol diario	Suplir hormonas sexuales deficientes El 17-B estradiol reemplaza el estrógeno desarrollando caracteres sexuales y estimulando el endometrio La Progesterona natural micronizada evita el riesgo de hiperplasia endometrial Estradiol diario, mantenimiento de niveles adecuados en el cuerpo

Fuente: Autores de la presente investigación

DISCUSIÓN

El síndrome de Turner es una condición genética que afecta a las mujeres y está asociada con la falta parcial o completa de uno de los dos cromosomas X en las células del cuerpo. La manifestación genotípica es la monosomía X, lo que significa que la persona solo tiene un cromosoma X en lugar de dos y dentro de las típicas manifestaciones fenotípicas se incluye: baja estatura, dificultades renales, problemas cardíacos, cuello alado (ensanchamiento de la base del cuello), amenorrea primaria y problemas de fertilidad.⁽²⁴⁾ Los cuatro casos clínico objetos de estudio, concuerdan con las manifestaciones fenotípicas del síndrome de Turner, sin embargo, el genotipo está condicionado por la existencia de mosaicismo en las células de los individuos, como la presencia de un cromosoma Y adicional, alterando la expresión genotípica común de monosomía X.^(20,21,22,23)

En el primer caso clínico, los rasgos fenotípicos que presentó el individuo de sexo femenino incluyen: amenorrea primaria, talla baja falta de vello en axilas y piernas, y caracteres sexuales secundarios usualmente normales sin embargo la presencia de un cromosoma Y adicional, que marca el mosaicismo, se manifiesta con musculatura en su espalda y un tamaño grande de manos y pies. Mediante el cariotipo con bandeado G, en 30 cromosomas se encontró ausencia de uno de los cromosomas X (45,X) y en 21 cromosomas se presenció un cromosoma Y adicional (46,XY), afirmando la existencia de un mosaicismo 45,X/46,XY.⁽²⁰⁾ No existe tratamiento para tratar una monosomía X o incluso mosaicismo, sin embargo, la mayoría de veces se administra progesterona para poder amplificar las características fenotípicas femeninas que se encuentran silenciadas por la presencia del cromosoma Y adicional.⁽²⁵⁾

En alusión con el segundo caso, la paciente tuvo un diagnóstico temprano de la anomalía genética, un mes después del nacimiento. Por lo que le administraron estrógenos cuando ella tenía 17 años, con esto se logró inducir la menstruación y un desarrollo leve de los caracteres sexuales secundarios. Ante el riesgo de neoplasias malignas como el disgerminoma y el gonadoblastoma, existe una extirpación de las cintillas ováricas, permitiendo así a la paciente tener una mejor calidad de vida.⁽²¹⁾

La paciente del tercer caso, cuando acudió al hospital y se le tomó el peso y la talla no presentó diferencia con el promedio de las personas de esa población. El síntoma predominante en esta paciente, fue la amenorrea. La paciente de 27 años había presentado un desarrollo completo de los genitales externos (5/5 de acuerdo a la escala de Tanner). Sin embargo, el desarrollo de sus mamas era incompleto, presentando solo puntuación de tres en la escala mencionada. Para el diagnóstico, se realizaron estudios de imagen que mostraron hipoplasia uterina y ovarios atróficos no funcionales. Finalmente, para confirmar, se llevó a cabo un cariotipo de alta resolución que mostró una combinación de células con monosomía X y células con un cromosoma Y adicional.⁽²²⁾

En el último caso que se expone, la paciente al examen físico no presenta rasgos diferenciales de síndrome de Turner, acude al médico al no menstruar. La paciente no refiere que sus padres o familiares cercanos tengan alguna enfermedad relacionada. Se realiza cariotipo y se identifica ST asociado a mosaicismo. Se le administró estradiol y progesterona para ver si ejercía algún tipo de efecto, logrando así un sangrado a los 4 meses de tratamiento, y un ligero desarrollo de caracteres sexual.⁽²³⁾

Hay que mencionar que las mujeres afectadas de los casos clínicos desconocían su trastorno genético hasta la adultez, en donde acudieron al médico por presentar amenorrea primaria, y no haber desarrollado los cambios físicos normales que una mujer atraviesa en la pubertad. Esto recae en la escasa aplicación de métodos genéticos (cariotipo) durante el desarrollo prenatal para prevenir, diagnosticar y brindar consejería genética a las madres de los individuos con ciertas condiciones genéticas y mejorar su calidad de vida.

CONCLUSIONES

El mosaicismo en el Síndrome de Turner es un fenómeno genético que involucra una combinación de células con distintas composiciones cromosómicas. La identificación de mosaicismo 45,X/46,XY y otras variantes cromosómicas proporciona una comprensión más profunda de la variabilidad fenotípica observada en estas pacientes, por cuanto el diagnóstico temprano y preciso es esencial para el manejo clínico adecuado y el tratamiento oportuno.

Declaración de conflicto de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribución de autores

Todos los autores participaron en la conceptualización, curación de datos, análisis formal, investigación, metodología, supervisión, redacción-borrador original, redacción-revisión y edición.

Financiación

Sin financiación

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Spinner NB, Conlin LK. Mosaicism and clinical genetics. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* [Internet]. 2014 [citado 23/06/24]; 166(4): 397-405. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.c.31421>
2. Copelli SB. Síndrome de Turner: El riesgo de tumores gonadales en pacientes con secuencias del cromosoma Y. *Rev Argent Endocrinol Metab* [Internet]. 2012 [citado 23/06/24]; 49(4): 195-202. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S1851-30342012000400005&script=sci_arttext&tlng=pt
3. Bufalino G, Licha M, Arcia O, Aponte A. Mosaicismo Turner 45X0/46XX y embarazo espontáneo. *Rev Obstet Ginecol Venezuela* [Internet]. 2006 [citado 23/06/24]; 66(1): 33-8. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0048-77322006000100006&lng=es&nrm=iso&tlng=es
4. Finozzi R, Álvarez C. Síndrome de Turner. *Arch. Pediatr. Urug* [Internet]. 2022 [citado 23/06/24]; 93(1): e307. Disponible en: <https://doi.org/10.31134/ap.93.1.17>
5. Paola D, Castro C, Jairo J, Villa O, Stellyes AV, Solano JL. Gestación a término en una paciente con Síndrome de Turner en mosaico. *Med Upb* [Internet]. 2008 [citado 23/06/24]; 27(2):148-51. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/1590/159013081010.pdf>
6. Sartori MS, Zabaletta V, Aguilar MJ, López M. Variables psicológicas troncales en el desarrollo de habilidades sociales: estudio diferencial en niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Revista Chilena de Neuropsicología* [Internet]. 2013 [citado 23/06/24]; 8(2): 31-34. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/1793/179329660002.pdf>
7. Hernández DRT, Guerrero R. Caso clínico Síndrome de Turner cariotipo 46XY. *Rev Mex Reprod* [Internet]. 2013 [citado 23/06/24]; 5(9): 192-4. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=44738>
8. Monjagata N, Torres E, Rodríguez S, Fernández S, Estigarribia E. 45,X/46,XY. Variante de Síndrome de Turner. Reporte de un caso. *Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud* [Internet]. 2017 [citado 23/06/24]; 15(2): 104-107. Disponible en: [https://doi.org/10.18004/mem.iics/1812-9528/2017.015\(02\)104-107](https://doi.org/10.18004/mem.iics/1812-9528/2017.015(02)104-107)

9. Barros BA, Maciel-Guerra AT, De Mello MP, Coeli FB, Carvalho AB de, Viguetti-Campos N, et al. A inclusão de novas técnicas de análise citogenética aperfeiçoou o diagnóstico cromossômico da síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metabol* [Internet]. 2009 [citado 23/06/24]; 53(9): 1137-42. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/abem/a/YgpQWK9mSpy88m7586cHnKf/>
10. Marcela Menéndez A, Karime Rumie C, Hernán García B. Inducción de la pubertad en el síndrome de Turner. *Rev Chil Pediatr* [Internet]. 2011 [citado 23/06/24]; 82(5):432-8. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062011000500009&script=sci_arttext
11. Ríos Orbañanos I, Vela Desojo A, Martínez-Indart L, Grau Bolado G, Rodríguez Estevez A, Rica Echevarría I. Síndrome de Turner: Del nacimiento a la edad adulta. *Endocrinol Nutr* [Internet]. 2015 [citado 23/06/24]; 62(10): 499-506. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1575092215001771>
12. Domínguez Hernández C, Torres Morales A, Álvarez Hernández L, López-Collada VR, Murguía-Peniche T. Síndrome de Turner. Experiencia con un grupo selecto de población mexicana. *Bol Med Hosp Infant Mex* [Internet]. 2013 [citado 23/06/24]; 70(6):467-76. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1665-11462013000600007&script=sci_abstract&tlng=pt
13. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol* [Internet]. 2017 [citado 23/06/24]; 177(3): G1-70. Disponible en: <https://academic.oup.com/ajendo/article-abstract/177/3/G1/6655349>
14. Isojima T, Yokoya S. Growth in girls with Turner syndrome. *Front Endocrinol* [Internet]. 2023 [citado 23/06/24]; 13(January): 1-7. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fendo.2022.1068128/full>
15. Donadille B, Christin-Maitre S. Heart and Turner syndrome. *Ann Endocrinol* [Internet]. 2021 [citado 23/06/24]; 82(3-4): 135-40. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0003426620313147>
16. Gravholt CH. Medical problems of adult Turner's syndrome. *Horm Res* [Internet]. 2001 [citado 23/06/24]; 56(S1): 44-50. Disponible en: <https://karger.com/hrp/article/56/Suppl.%201/44/371990>
17. Gawlik A, Malecka-Tendera E. Treatment of Turner's syndrome during transition. *Eur J Endocrinol* [Internet]. 2014 [citado 23/06/24]; 170(2). Disponible en: <https://academic.oup.com/ajendo/article-abstract/170/2/R57/6661667>
18. Gravholt CH, Viuff MH, Brun S, Stochholm K, Andersen NH. Turner syndrome: mechanisms and management. *Nat Rev Endocrinol* [Internet]. 2019 [citado 23/06/24]; 15(10): 601-14. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41574-019-0224-4>
19. Morales S, Almanzar R. Experiencia en el tratamiento con hormona de crecimiento en las pacientes con Síndrome de Turner. *Ciencia y Salud* [Internet]. 2018 [citado 23/06/24]; 2(1): 33-40. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.22206/cysa.2018.v2i1.pp33-40>

20. Saldarriaga Gil W, Ávila Sánchez F, Isaza de Lourido C. Síndrome de Turner con mosaicismo 45X/46XY: reporte de caso. Rev. chil. obstet. ginecol [Internet]. 2011 [citado 23/06/24]; 76(1): 47-51. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262011000100010>
21. Tiro Hernández D, Bustos R. Caso clínico Síndrome de Turner cariotipo 46XY. Rev Mex Med Repro [Internet]. 2013 [citado 23/06/24]; 5(4): 192-194. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/reproduccion/mr-2013/mr134g.pdf>
22. González JL, Sepúlveda-Agudelo J. Disgenesia gonadal mixta: un caso de síndrome de Turner en mosaicismo 45,X/47,XYY. Ginecol. obstet. Méx [Internet]. 2018 [citado 23/06/24]; 86(1): 47-53. Disponible en: <https://doi.org/10.24245/gom.v86i1.1716>
23. Aiassa D, Bosch B, Castellano M. Síndrome de Turner con mosaicismo 45,X/46Xdel(X)(q21): Comunicación de un caso. Arch. argent. pediatr [Internet]. 2013 [citado 23/06/24]; 111(1): e21-e23. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752013000100017&lng=es
24. Dos Passos Araújo A C, Cardoso Morais S, Carvalho Batista N J. Síndrome de Turner y las perspectivas de tratamiento -una revisión integradora. RECIMA21 [Internet]. 2022 [citado 23/06/24]; 3(6): 1-11. Disponible en: <https://recima21.com.br/index.php/recima21/article/view/1519/1191>
25. Barrera L, Calderón B I, Alejandro M B, Marín P H, Casao E G, Mestres G O. Síndrome de Turner. Artículo monográfico. Revista Sanitaria de Investigación [Internet]. 2022 [citado 23/06/24]; 3(8): e017. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/sindrome-de-turner-articulo-monografico/>