

ANOMALIAS NUMÉRICAS CROMOSOMAS SEXUALES

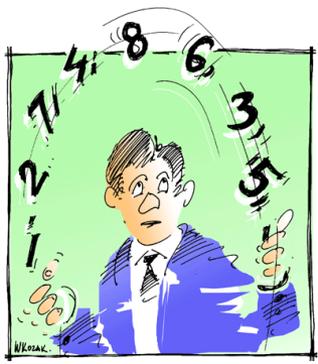
MONOSOMÍAS
Síndrome de Turner

CROMOSOMAS EXTRAS
Síndrome de Klinefelter



Síndrome de Turner

- Monosomía del X (Clínica)
- Isocromosoma del X (Clínica)
- Cromosoma X en anillo (Clínica)
- Deleción Xp
 - Talla Baja
- Deleción Xq
 - Disgenesia Gonadal
- Mosaico : 45,X / 46, XY o 45, X / 46, XX



Datos Estadísticos

- 1 de cada 2000 nacimientos vivos
- El 1% de todos los embarazos presentan Monosomía del X y de estos más de la mitad terminan en aborto espontáneo en el primer trimestre.



Características Clínicas

- Prenatal
 - Hidrops Fetalis
 - Edema generalizado





Características Clínicas



- Al nacimiento

- Linfedema en manos y pies
- Cuello alado (Higroma Colli)







Características Clínicas

- 1a década
 - Talla Baja Proporcionada (T final 150 cm)
 - Cabello de implantación baja
 - Pterigium colli – Cuello Alado
 - Tórax ancho/Teletelia
 - Cubitus valgus
 - Anomalías cardiovasculares y renales
 - Hipotiroidismo Subclínico/ Diabetes
- Adolescencia
 - Disgenesia gonadal (Amenorrea primaria)
 - Ausencia de caracteres sexuales secundarios

Diagnóstico y Exámenes Complementarios

- Características Clínicas
- Cariotipo
- Ecocardiograma
- Ecografía Pélvica
- Ecografía Renal
- Glicemia
- TSH, T3 , T4
- Valoración auditiva





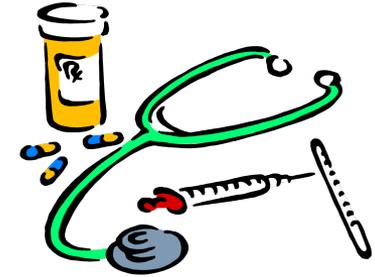




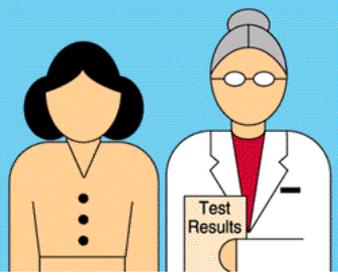
B



Manejo



- Evaluación periódica de la T. A
- Tratamiento estrogénico para el desarrollo de caracteres sexuales secundarios
- Vigilancia de la dieta y control de peso
- Vigilancia de la glucosa en orina para descartar intolerancia a la glucosa y/o DM
- Cuando existe mosaico con cromosoma Y, se debe extirpar la gónada disgenésica por riesgo de malignización
- Apoyo psicológico



Asesoría Genética

- El cromosoma X derivado del padre es el que generalmente se pierde.
- No hay riesgo por edad materna
- Generalmente es esporádico
- Riesgo de recurrencia es menor al 1%

Controversia



- Manejo de pacientes con Síndrome de Turner con HORMONA DE CRECIMIENTO
 - Resultados positivos de crecimiento de 5 cm por encima de lo estimado para la edad.
 - Definitivamente iban a crecer con o sin hormona ya que no es un defecto ni en la hormona ni en el receptor

Síndrome XXX – XXXX -Superhembra

- No existe un patrón de malformaciones asociados a esta condición
- Inicialmente se describió en una mujer con inteligencia normal con amenorrea secundaria



Datos Estadísticos

- 1 de cada 1000 recién nacidos femeninos



Características Clínicas

XXX

- Talla alta
- Desarrollo puberal normal
- Fertilidad Normal
- Alteraciones de aprendizaje verbal

XXXX

- Discapacidad Intelectual
- Hipoplasia media facial
- Retardo del lenguaje

Pentasonia del X



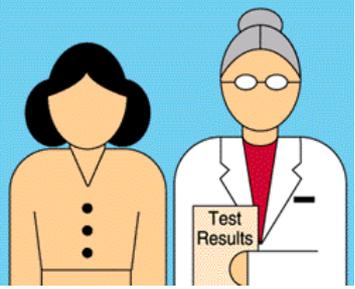
- Discapacidad Intelectual
- Fisuras palpebrales orientadas hacia arriba
- Ductus arterioso persistente
- Manos pequeñas
- Clinodactilia del quinto dedo



Diagnóstico y Exámenes Complementarios

- Características Clínicas
- Cariotipo





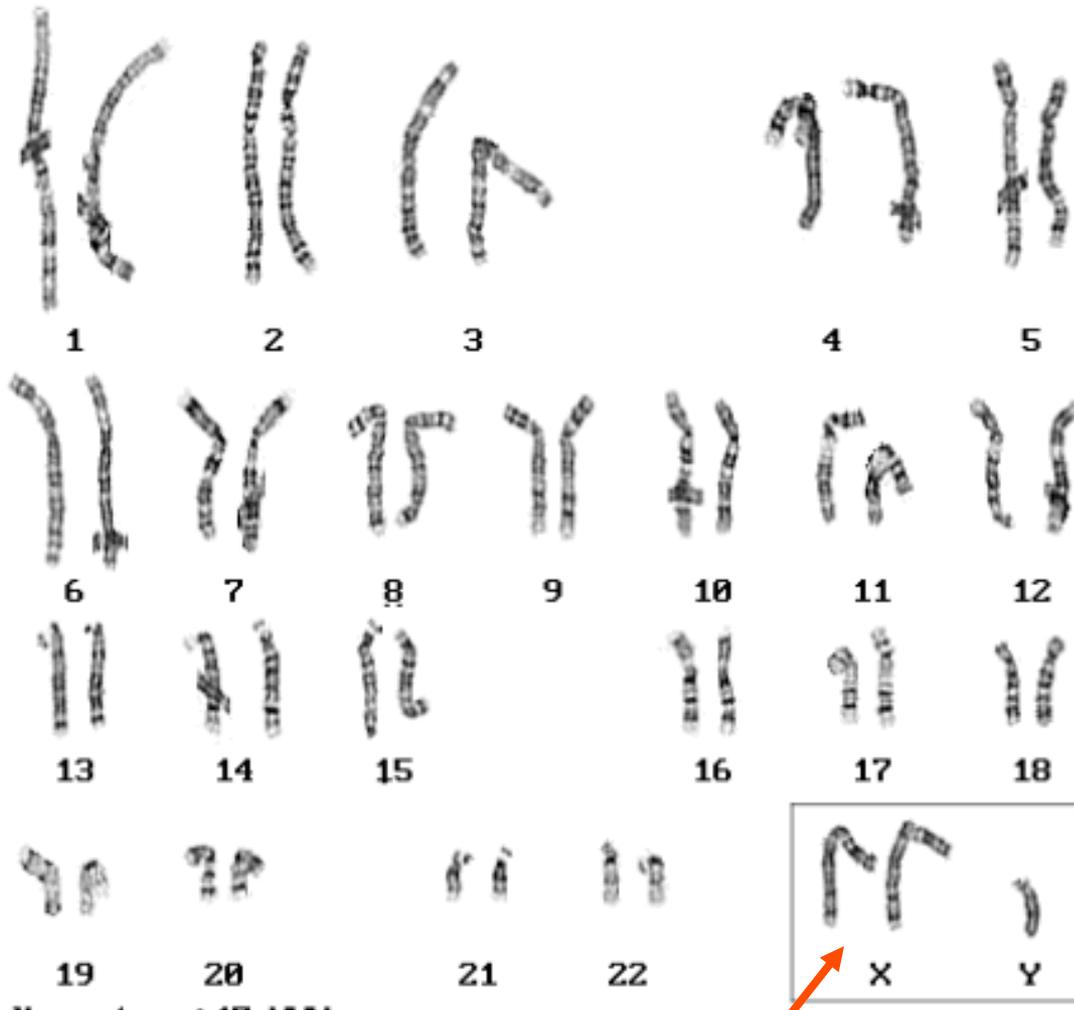
Asesoría Genética

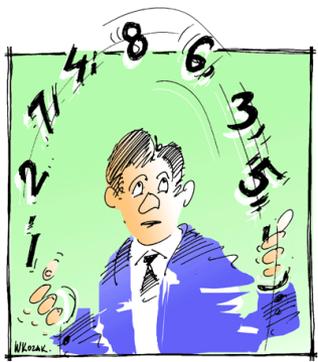
- La mayoría de los casos se debe a una no disyunción de origen materno
- Aumenta el riesgo por edad materna
- Riesgo que se repita es menor al 1 %

Síndrome de Klinefelter

- Hipogonadismo Hipergonadotrófico
- Esclerohialinosis testicular con atrofia, azoospermia, ginecomastia y gonadotrofinas elevadas
- Presencia de un cromosoma X extra
- 47, XXY Universal (75 %)
- Mosaico 46, XY / 47, XXY (20%)
- 48, XXYY - 48, XXXY – 49, XXXXY (5%)

47,XXY





Datos Estadísticos

- 1 de cada 1000 recién nacidos masculinos vivos
- Fenómenos aislados sin factores predisponentes
- Sin embargo la edad materna avanzada se postula como un factor de riesgo



Características Clínicas

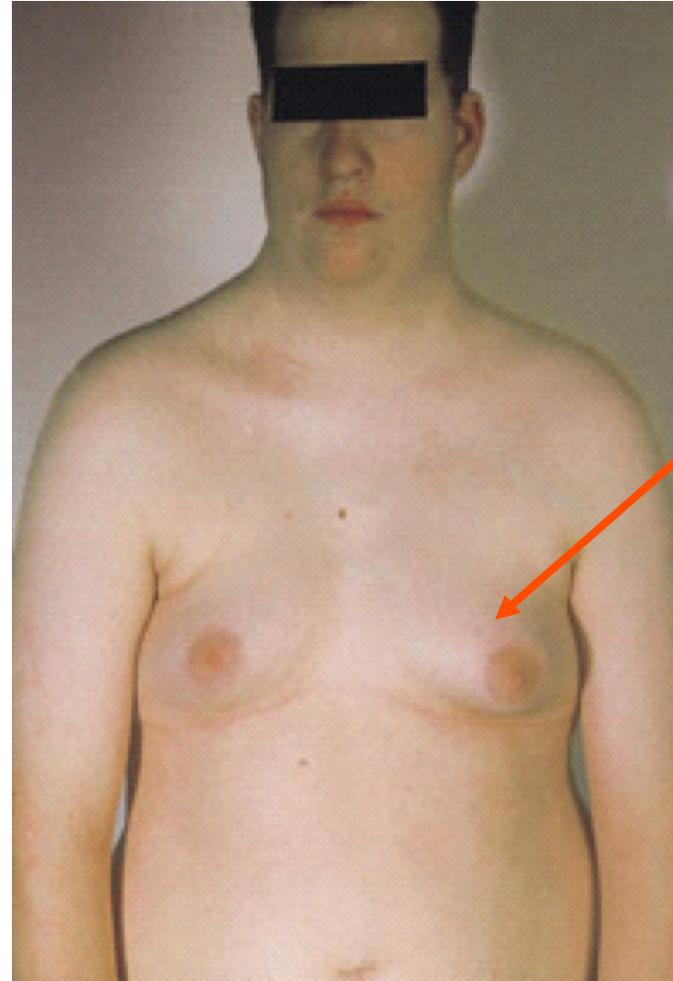


- Niño con retraso leve en el desarrollo y comportamiento inmaduro
- Adolescente con testículos pequeños y de menor consistencia

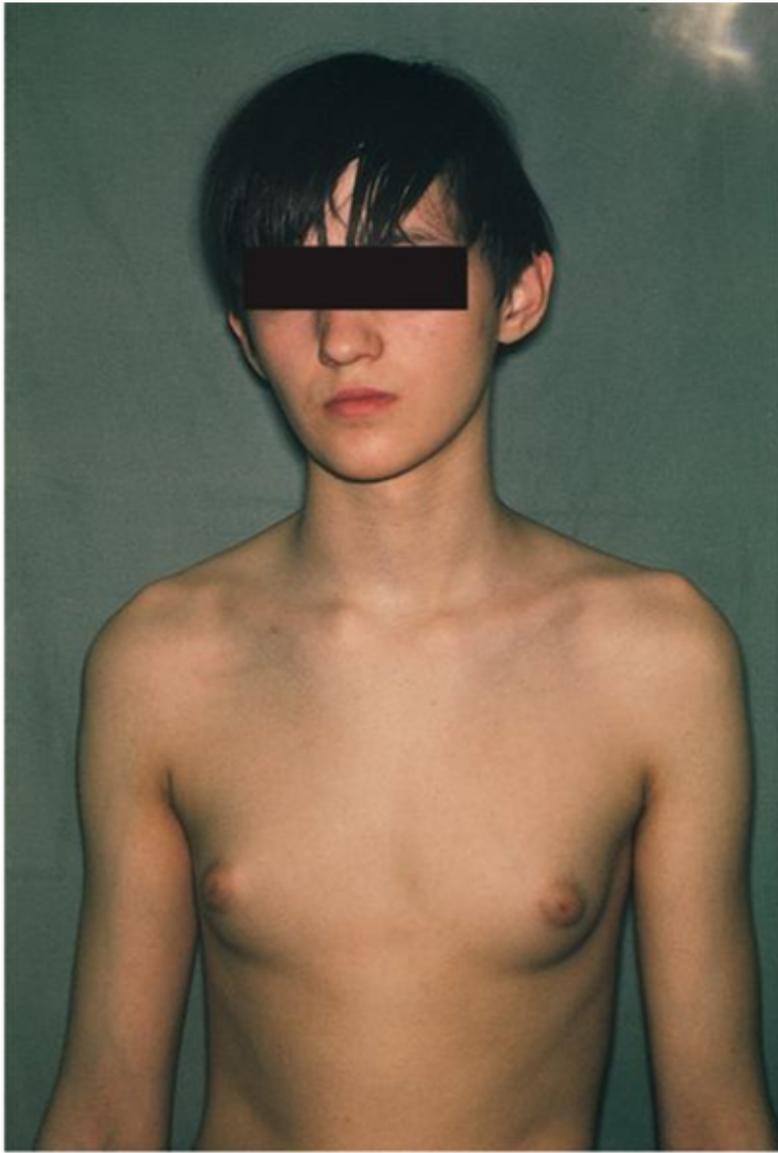


Carcterísticas Clínicas

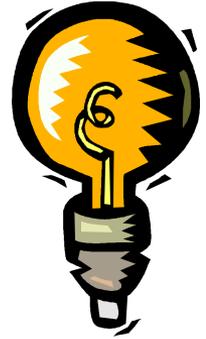
- Adulto con hábito eunocoide, ginecomastia y escaso desarrollo muscular, grasa de distribución ginecoide
- Adulto con infertilidad







Dato Importante



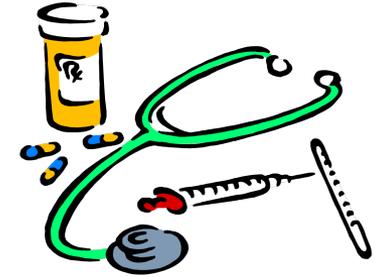
- No todos los pacientes con Síndrome de Klinefelter presentan todas las características
- Pueden pasar desapercibidos durante su adolescencia y solo llegar al diagnóstico en un estudio por infertilidad

Diagnóstico y Exámenes Complementarios

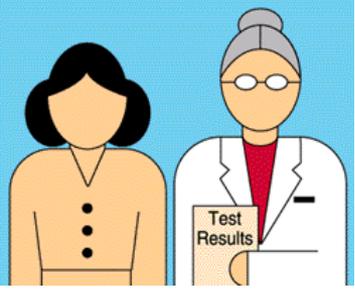
- Características Clínicas
- Cariotipo
- FSH, LH, Testosterona
- GnRH



Manejo



- Evaluación ósea por osteoporosis/escoliosis
- Vigilar problemas de aprendizaje y trastornos del comportamiento
- Vigilar la presencia de úlceras varicosas
- Existe mayor riesgo de enfermedades autoinmunes como lupus, artritis y tiroiditis
- Los varones que presentan ginecomastia tienen un riesgo elevado de Ca de Mama
- TRATAMIENTO CON TESTOSTERONA a los 12 años para mejorar caracteres sexuales secundarios y masa muscular
- Apoyo psicológico



Asesoría Genética

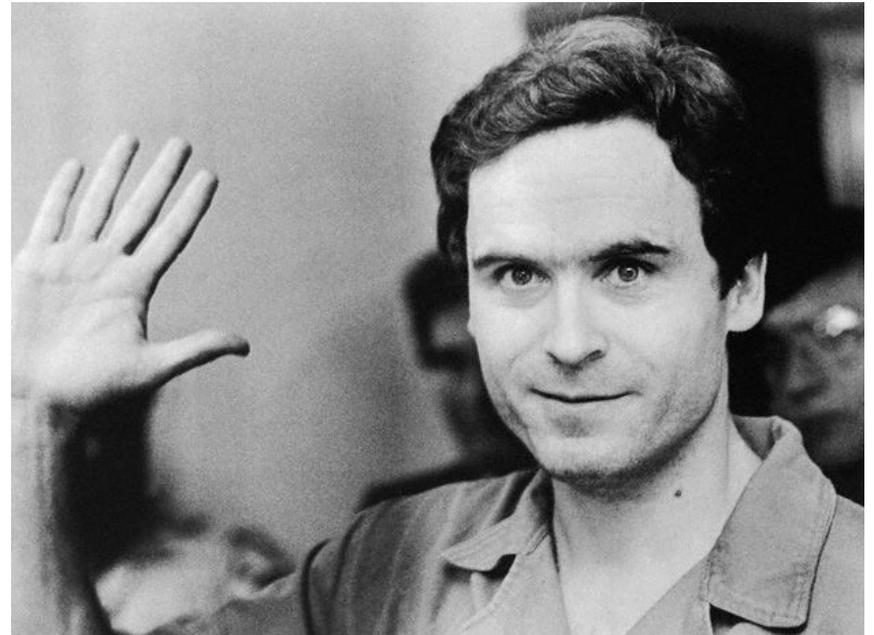
- En la mitad de los casos el error es en la meiosis I paterna y en la otra en la meiosis II materno
- Existe riesgo por edad materna/paterna elevada
- Generalmente es esporádico
- Riesgo de recurrencia es menor al 1%

Síndromes XXXY y XXXXY

- En estos pacientes existe un grado mayor de retardo del desarrollo, hipogonadismo e infertilidad.
- Formas más severas del Síndrome de Klinefelter

Síndrome XYY-Superhombre

- “Asesinos en serie, violencia”
- Problemas de comportamiento
- Crecimiento acelerado en la infancia/Talla alta
- Alteraciones de aprendizaje
- Acné nódulo quístico severo en la adolescencia





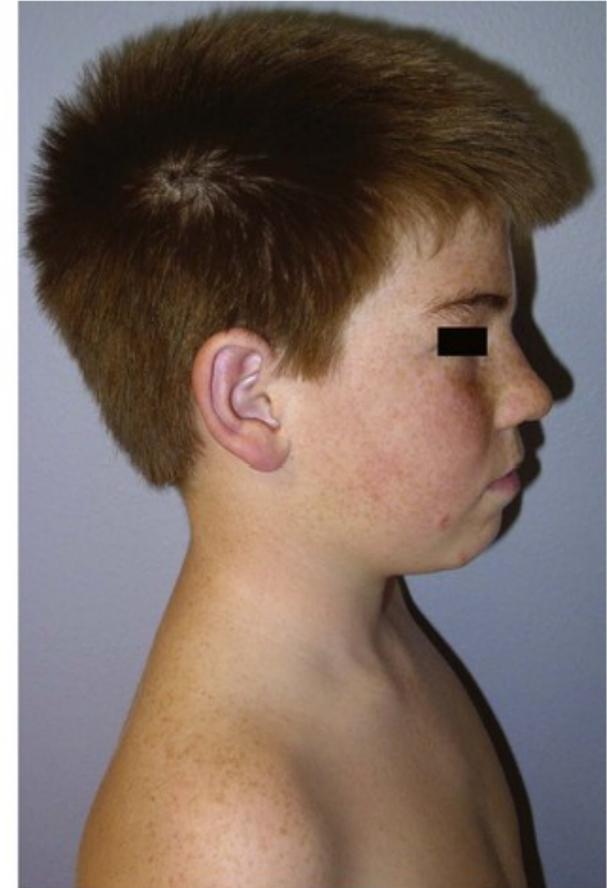
Datos Estadísticos

- 1 de cada 840 recién nacidos masculinos



Características Clínicas

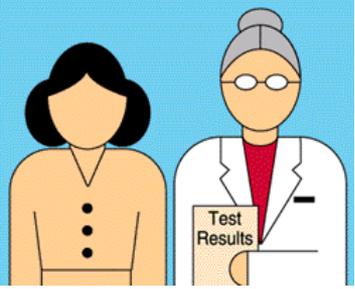
- Crecimiento acelerado en la infancia
- Talla alta
- Alteraciones de aprendizaje/ comportamiento
- Acné nódulo quístico severo en la adolescencia



Diagnóstico y Exámenes Complementarios

- Características Clínicas
- Cariotipo





Asesoría Genética

- La mayoría de estos individuos son fértiles y su descendencia es cromosómicamente normal
- Sin embargo se ha sugerido que existe un riesgo elevado de pérdidas recurrentes
- El riesgo de que se repita es menor al 1 %

