



II TER HOLGUÍN 2023

II Taller Territorial de Enfermedades Raras

HALLAZGOS CLÍNICOS Y CITOGENÉTICOS EN PACIENTES CON SÍNDROME TURNER. REPORTE DE 5 CASOS.

Gisel Pérez Breff ¹, Vivian Susana Guerra Batista ², Mayelín Caridad Pérez Delgado ³, Sandra Pérez Sánchez ⁴, María A. Acosta Osorio ⁵

1. Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Segundo Grado en Medicina General Integral. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor Instructor. Servicio Municipal de Genética. Mayarí. Holguín. Cuba.

2. Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Segundo Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Servicio Municipal de Genética. Mayarí. Holguín. Cuba.

3. Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor. Servicio Municipal de Genética. Mayarí. Holguín. Cuba.

4. Máster en Asesoramiento Genético. Licenciada en enfermería. Profesor Instructor. Servicio Municipal de Genética. Mayarí. Holguín. Cuba.

5. Licenciada en enfermería. Profesor Instructor. Servicio Municipal de Genética. Mayarí. Holguín. Cuba.

giselhlg@infomed.sld.cu

Resumen

Introducción. El Síndrome de Turner es una anomalía cromosómica. Su primera descripción corresponde a Ullrich en 1930, luego documentada por Henry H. Turner en 1938. Caracterizado principalmente por talla baja, cuello ancho, pterigium colli e infantilismo sexual. Prevalencia de 1/2500-3000 recién nacidas vivas. Originado por ausencia total o parcial de un cromosoma X. Con las técnicas citogenéticas una gran variedad de presentaciones han sido reconocidas, siendo la más común la monosomía del cromosoma X.

Objetivo. Describir las manifestaciones clínicas y variantes citogenéticas, en pacientes con diagnóstico de Síndrome de Turner, del municipio Mayarí,

2011-2023 y evaluar su asociación con el fenotipo de presentación y la edad del diagnóstico.

Métodos. Estudio descriptivo, no experimental, de corte transversal.

Resultados. Las 5 pacientes con diagnóstico de Síndrome de Turner tienen edad reproductiva con rango entre 19-35 años. Entre los cariotipos involucrados: 45,X (40%), 45,X/46,XX (60%). El motivo de consulta es la baja talla y la infertilidad. Todas presentaron cuello corto, baja talla y tórax ancho. Sin malformaciones cardiovasculares ni renales. El diagnóstico precoz se realizó en 2 pacientes y en 3 de ellas se realizó en la consulta de infertilidad. De ellas 4 están en la Consulta de infertilidad. **Conclusiones.** El retardo en el diagnóstico es un factor que hace más difícil el asesoramiento a la pareja infértil y se destaca la baja talla como un criterio clínico relevante en la sospecha clínica de esta entidad.

Palabras claves: Síndrome de Turner, monosomía, talla baja.