

Síndrome de Turner: Relación entre Genotipo 45X0/46XY y los diferentes Fenotipos encontrados. Riesgo de desarrollo de Gonadoblastoma.

S. Mateos, V. Flaqué, J. E. Sarich, M. A. Bruno

Facultad de Ciencias Médicas – Universidad Católica de Cuyo – Sede San Juan

Introducción:

El Síndrome de Turner (ST) se caracteriza por disgenesia gonadal con amenorrea primaria, infantilismo sexual, talla baja y fenotipo femenino con múltiples anomalías congénitas. Es uno de los trastornos cromosómicos humanos más frecuentes; afecta a una niña por cada 2.500 recién nacidas vivas. El diagnóstico se basa en el reconocimiento clínico del cuadro, que debe ser confirmado mediante la práctica de un cariotipo. De acuerdo con los análisis citogenéticos, el 50-60% de los pacientes con ST tienen un cariotipo de 45, X. El resto, presentan aberraciones estructurales de uno de los cromosomas X o, más frecuentemente, un mosaicismo. La detección de un mosaicismo, conteniendo el cromosoma Y en el ST (45,X0/46XY), es de crucial importancia clínica, debido a que esta combinación se acompaña de un elevado riesgo de desarrollo de gonadoblastoma o de otro tumor gonadal; riesgo que ha sido estimado entre un 15-20%.

Metodología:

Se incluirán en la investigación pacientes con diagnóstico de Síndrome de Turner (genotipo 45XO o 45XO/46XX o 45XO/46XX/46XY) o con un cuadro clínico sugestivo del mismo, que consultan en el servicio de Genética del Hospital Dr. Guillermo Rawson. Los mismos deberán tener entre 11 y 40 años. Una vez obtenida sangre por punción venosa, se procede a la purificación de ADN. Amplificación por PCR del gen en cuestión usando cebadores diseñados para tal fin. Corrida electroforética. Confirmación de la presencia o ausencia del gen SRY.

Resultados:

Con los resultados que se están obteniendo del análisis genético del gen SRY, se está elaborando una ficha para cada paciente en la cual se consignan además, los datos obtenidos de las historias clínicas, de los estudios bioquímicos y hormonales, análisis citogenético, estudios anatomopatológicos.

Impacto esperado:

Se analizará el grupo de pacientes por edades en función del riesgo de desarrollar gonadoblastoma según anatomía patológica y datos citogenéticos y moleculares. En virtud de esto, se procederá a la intervención terapéutica según corresponda.

Palabras clave: gen SRY, síndrome de Turner, gonadoblastoma, PCR, cariotipo.