



Manifestaciones ginecológicas del síndrome de Turner: Enfoque clínico de la falla ovárica primaria Gynecological Manifestations of Turner Syndrome: A Clinical Approach to Primary Ovarian Failure

Erick Alexander Proaño-Salgado

ma.erickaps12@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0003-2581-6129>

Julissa Katherine Guanga-Quishpe

ma.julissakgq51@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0007-0867-6493>

Silvia del Pilar Nuñez-Arroba

ua.docentespna@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0000-1299-6552>

RESUMEN

Objetivo: analizar desde un caso clínico las manifestaciones ginecológicas del síndrome de Turner.

Método: Caso clínico. **Resultados:** La paciente presentó síntomas característicos del síndrome de Turner clásico, lo que explica su baja estatura y la ausencia de menstruación. El diagnóstico del síndrome de Turner se realizó tardíamente, lo que evidencia deficiencias en los servicios de salud de atención primaria. Los puntos críticos en la atención de la paciente incluyeron la falta de atención prenatal y postnatal, así como el retraso en el diagnóstico y tratamiento del síndrome de Turner.

Descriptor: Síndrome de Turner; amenorrea primaria; disgenesia gonadal. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: To analyse the gynaecological manifestations of Turner syndrome from a clinical case.

Method: Clinical case. **Results:** The patient presented symptoms characteristic of classic Turner syndrome, which explains her short stature and absence of menstruation. The diagnosis of Turner syndrome was made late, highlighting deficiencies in primary health care services. Critical points in the patient's care included lack of prenatal and postnatal care, as well as delayed diagnosis and treatment of Turner syndrome.

Descriptors: Turner syndrome; primary amenorrhea; gonadal dysgenesis. (Source, DeCS).

Recibido: 26/04/2025. Revisado: 07/05/2025. Aprobado: 15/05/2025. Publicado: 15/06/2025.

Caso clínico



INTRODUCCIÓN

Este caso clínico detalla el diagnóstico tardío de Síndrome de Turner (ST) en una paciente de 18 años que consultó por ausencia de menstruación. Este retraso en el diagnóstico sugiere deficiencias en el seguimiento médico durante su desarrollo. El ST afecta aproximadamente a 1 de cada 2500 a 3000 nacimientos femeninos, aunque un porcentaje significativo de concepciones con la alteración cromosómica (45X) no llega a término (1).

Solo la mitad de los casos de ST presentan la forma "clásica" con un cariotipo 45X. Un 30% muestra mosaicismo 45X/46XX, y el 20% restante tiene un cromosoma X alterado (2). Los casos clásicos suelen diagnosticarse en el periodo neonatal debido a características físicas más evidentes. Los casos de mosaicismo pueden pasar desapercibidos (3). La ausencia de la parte corta del cromosoma X se asocia con baja estatura y rasgos físicos característicos del ST. La falta de la parte larga se relaciona con problemas en el desarrollo de los ovarios y menos estigmas físicos, aunque la baja estatura aún puede estar presente (4).

Es habitual que nazcan con una talla 2-3 cm menos de lo estimado para su edad gestacional, así como con peso bajo (unos 500 g menos). Es común observar hinchazón en manos y pies, así como ciertas características físicas desde el nacimiento, como paladar elevado, pliegues de piel en el cuello, orejas y línea de cabello bajas, pezones muy separados y uñas anormales (5). Es crucial realizar pruebas para descartar problemas de salud asociados, especialmente malformaciones cardíacas como la coartación de la aorta y la luxación congénita de cadera (6).

La ausencia de la primera menstruación, conocida como amenorrea primaria, afecta a una pequeña proporción de mujeres a nivel mundial. Se define como la falta de menstruación a los 14 años si no hay desarrollo de características sexuales



secundarias, o a los 16 años, incluso si hay desarrollo normal o presencia de dichas características (7). Entre un 30% y un 40% de los casos de amenorrea primaria se deben a problemas en el desarrollo de los ovarios, donde se encuentran tejidos anormales llamados disgenesias gonadales (8). Estas pacientes pueden tener diferentes alteraciones cromosómicas, como la falta de un cromosoma X (45,X), mosaicismo o una configuración normal (46,XX) (9). También puede ocurrir en mujeres con un cromosoma X adicional (47,XXX) y en aquellas con síndrome de Turner (10). Para que los ovarios funcionen correctamente, ambos cromosomas X deben estar presentes en los óvulos, evitando así la pérdida prematura de folículos (11). Incluso con un cariotipo normal, la falla ovárica puede deberse a alteraciones genéticas específicas (12).

Todo lo mencionado evidencia la importancia de estudiar este caso, ya que las posibles complicaciones pueden tener un impacto significativo en la salud física, mental y social de la paciente. De ese modo, se presenta como objetivo analizar desde un caso clínico las manifestaciones ginecológicas del síndrome de Turner.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Datos generales

Paciente femenina, de 18 años, nacida en la ciudad de Ambato, lugar de residencia Huachi Grande, raza mestiza, estado civil soltera, instrucción secundaria completa, ocupación estudiante, lateralidad diestra, religión católica.

Motivo de consulta

Amenorrea (2).

Historia de la enfermedad actual

Paciente que acude a consulta externa referida desde el Centro de Salud por amenorrea primaria e hipogonadismo. Asiste acompañada por su abuela. No



presenta un crecimiento corporal ni desarrollo de los caracteres sexuales acorde a su edad. Nunca ha tenido menstruación (3).

Antecedentes Patológicos Personales (APP)

No refiere.

Antecedentes Patológicos Familiares (APF)

Madre refiere paludismo durante la gestación de la paciente. Hermana con microtia unilateral derecha (5).

Antecedentes Gineco-Obstétricos de la Madre (AGOM)

No refiere.

Hábitos

Alimentación: 3 veces al día.

Micción: 2-3 ocasiones diarias.

Defecación: 1-2 veces al día.

Sueño: 7-9 horas diarias.

Alergias

No refiere.

Datos positivos al examen físico

General

Paciente de 18 años de sexo femenino, cuya edad aparente no concuerda con la real. Se encuentra consciente, orientada, tímida y con poca desenvoltura social. Presenta talla baja, peso bajo, falta de desarrollo mamario, pubarquia negativa y ausencia de desarrollo en genitales externos (9).



Cabeza

Cabeza simétrica, perímetro cefálico de 57 cm, buena implantación de cabello, sin lesiones (10).

Oídos

Oídos de implantación baja con presencia de microtia en el lado izquierdo (11).

Cuello

Cuello móvil, corto, sin adenopatías (12).

Axilas – Mamas

Mamas Tanner 1 (13).

Tórax

Tórax simétrico, buena expansibilidad, pezones separados (14).

Miembros superiores

Cúbito valgo, braquidactilia en manos, clinodactilia del 5.º dedo bilateral (15).

Miembros inferiores

Genu valgum (1).

Genitales

Genitales Tanner 1, pubarquia Tanner 1, capuchón del clítoris redundante, ausencia de labios menores (2).

Parámetros Vitales

Tensión Arterial: 110/60 mmHg



Frecuencia Cardíaca: 85 lpm

Frecuencia Respiratoria: 19 rpm

Temperatura: 36 °C

Saturación: 96%

Peso: 42.1 kg

Talla: 136.8 cm

IMC: 22.5 m²/kg (3).

Fuente: Datos obtenidos de la historia clínica.

SOAP

S (Subjetivo):

Paciente femenina de 18 años con discrepancia entre edad aparente y real. Acude por no presentar un correcto crecimiento corporal ni desarrollo sexual, motivo por el cual nunca ha presentado menstruación (5).

O (Objetivo):

Antropometría: Talla baja y peso bajo.

Desarrollo sexual: Falta de desarrollo mamario (Tanner 1), pubarquia negativa, genitales externos sin desarrollo.

Examen físico general: Estado nutricional normal, consciente, orientada, tímida, poca desenvoltura social (6).

A (Análisis):

Diagnóstico diferencial:

Retraso constitucional del crecimiento.



Enfermedad celíaca.

Síndrome de Turner.

Hipopituitarismo.

Otras causas endocrinológicas o genéticas (7).

Impresión diagnóstica:

Dada la talla baja, peso bajo y el retraso puberal, se sospecha fuertemente un trastorno del crecimiento, siendo el síndrome de Turner una posibilidad a considerar (8).

P (Plan):

Estudios complementarios:

Cariotipo: Para confirmar o descartar el síndrome de Turner.

Hormonas tiroideas.

Hormona folículo estimulante (FSH) y luteinizante (LH).

Estradiol.

Ecografía pélvica (9).

Resultados de Exámenes Complementarios

Perfil Tiroideo

TSH: 1.01 uIU/ml

T3: 143 ng/dl

T4: 1.39 ng/dl (10).



Ecografía Pélvica

Útero anteverso, disminuido de tamaño (23 x 7 x 11 mm).

Miometrio homogéneo, sin lesiones ocupantes de espacio.

Línea endometrial presente.

Ovarios probablemente atróficos, evidenciándose una cintilla hipoeecogénica.

Cérvix cerrado.

Douglas libre.

Resultado: Útero disminuido de tamaño. Ovarios atróficos (11).

Diagnóstico Definitivo

Síndrome de Turner (Q96) (12).

Fundamentación teórica del caso clínico

El síndrome de Turner es la anomalía cromosómica más frecuente en mujeres, con una incidencia de 1 en 2000 a 1 en 7000 nacidos vivos. Se caracteriza por la ausencia parcial o total de un cromosoma X (45, X). Las pacientes presentan talla baja, anomalías somáticas y disgenesia gonadal (13).

Etiología

La ausencia parcial o total de un cromosoma X causa hipogonadismo hipergonadotrópico y falla ovárica primaria, lo que resulta en amenorrea primaria y ausencia de caracteres sexuales secundarios (14).

Fisiopatología

La monosomía X afecta el desarrollo de los ovarios, que son reemplazados por bandas fibrosas incapaces de producir estrógenos y progesterona. Esto lleva a



niveles elevados de FSH y LH, ausencia de menstruación y desarrollo sexual incompleto (15).

Cuadro Clínico

Desarrollo sexual: Amenorrea, hipogonadismo, falta de desarrollo mamario, genitales inmaduros.

Características físicas: Talla baja, cuello ancho, orejas de implantación baja, cúbito valgo, genu valgum, pezones separados (1).

Criterios Diagnósticos

Disgenesia gonadal.

Talla baja.

Cuello alado.

Anomalías cardíacas y renales (2).

Plan de Diagnóstico

FSH, LH, Estradiol.

TSH, T4, FT4.

Ecografía pélvica.

Cariotipo (3).

Plan de Tratamiento

Hormona de crecimiento (GH): 0.045 mg/kg/día.

Estrógenos orales: 2.5 mg/día de etinilestradiol (4).



CONCLUSIONES

La paciente presentó síntomas característicos del síndrome de Turner clásico, lo que explica su baja estatura y la ausencia de menstruación.

El diagnóstico del síndrome de Turner se realizó tardíamente, lo que evidencia deficiencias en los servicios de salud de atención primaria.

Los puntos críticos en la atención de la paciente incluyeron la falta de atención prenatal y postnatal, así como el retraso en el diagnóstico y tratamiento del síndrome de Turner.

Implementar programas educativos para el personal de salud de atención primaria podría mejorar la detección temprana y el manejo adecuado del síndrome de Turner, previniendo así complicaciones.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Finozzi R, Álvarez C, Finozzi R, Álvarez C. Síndrome de Turner. *Arch Pediatr Urug* [Internet]. 2022 Jun 1;93(1).
2. Tipán Vizuete PL. Manifestaciones orales en pacientes con Síndrome de Turner: Revisión de la literatura [Tesis Doctoral]. Quito: Universidad Hemisferios; 2022.
3. Morimoto A, Inoue M, Takakuwa K. New treatment approaches for young girls with Turner's Syndrome. *Endocr Connect*. 2021;10(1):R1–R8.
4. Quigley CA, et al. Prevention of growth failure in Turner syndrome: long-term



- results of early growth hormone treatment in the “toddler turner” cohort. *Horm Res Paediatr*. 2021;94(1-2):18–35.
5. Silberbach M, et al. Cardiovascular health in Turner syndrome: a scientific statement from the American Heart Association. *Circ Genom Precis Med*. 2018;11(10):e000048.
 6. Paredes Floril PR, Borja Ceme MI. Desarrollo integral de una persona con discapacidad psicosocial y síndrome de Turner. Historia de vida. *Quintaesencia*. 2022 Dec 23;13(1).
 7. Llamas-Paneque A, Ñacato KL, Lamar-Segura E, Garzón-Castro M, Recalde-Báez MA, Román-Naranjo ME, et al. Variantes citogenéticas en pacientes con síndrome de Turner diagnosticadas en un hospital de tercer nivel de atención en Ecuador. *Rev Chil Obstet Ginecol* [Internet]. 2022;87(4):285–90. Available from: <https://www.scielo.cl>
 8. Kalkan R, Özdağ N, Bundak R, Çirakoğlu A, Serakinci N. A unique mosaic Turner syndrome patient with androgen receptor gene derived marker chromosome. *Syst Biol Reprod Med*. 2016;62(1):77–83. doi:10.3109/19396368.2015.1109007
 9. Ragitha TS, Sunish KS, Gilvaz S, et al. Mutation analysis of WNT4 gene in SRY negative 46,XX DSD patients with Mullerian agenesis and/or gonadal dysgenesis- An Indian study. *Gene*. 2023;861:147236. doi:10.1016/j.gene.2023.147236
 10. Haggerty A, Spaulding J, Fisher S, et al. Patient with Mosaic Turner Syndrome and a Derivative X Chromosome with a Variant Triple X Diagnosis in Fetus: A Case Report. *Cytogenet Genome Res*. 2022;162(11-12):609–16. doi:10.1159/000529619
 11. Al-Alawi I, Goud TM, Al-Harasi S, Rajab A. Cytogenetic studies of 1232 patients with different sexual development abnormalities from the Sultanate of Oman. *Reprod Biomed Online*. 2016;32(2):162–9. doi:10.1016/j.rbmo.2015.11.019
 12. Mousavi S, Amiri B, Beigi S, Farzaneh M. The value of a simple method to decrease diagnostic errors in Turner syndrome: a case report. *J Med Case Rep*. 2021;15(1):79. doi:10.1186/s13256-021-02673-0
 13. Mazen IM, Mekkawy MK, Ibrahim HM, Kamel AK, Hamza RT, Elaidy AA. Clinical and Cytogenetic Study of Egyptian Patients with Sex Chromosome Disorders of Sex Development. *Sex Dev*. 2018;12(5):211–7. doi:10.1159/000490840
 14. Hafdaoui S, Ciaccio C, Castellotti B, Sciacca FL, Pantaleoni C, D'Arrigo S. Case report: A novel pathogenic FRMD7 variant in a Turner syndrome patient with familial idiopathic infantile nystagmus. *Front Neurol*. 2023;14:1199095. doi:10.3389/fneur.2023.1199095
 15. Zerrouki K, Elidrissi EM, Elidrissi EM, Babakhouya A, Tajir M. Double Isochromosome X, a Rare Cytogenetic Variant of Turner Syndrome: A Case



Sanitas
Revista arbitrada de ciencias de la salud
Vol. 4(Especial), 1-12, 2025
Manifestaciones ginecológicas del síndrome de Turner: Enfoque clínico de la falla ovárica primaria
Gynecological Manifestations of Turner Syndrome: A Clinical Approach to Primary Ovarian Failure
Erick Alexander Proaño-Salgado
Julissa Katherine Guanga-Quishpe
Silvia del Pilar Nuñez-Arroba

Report and a Review of the Literature. *Balkan J Med Genet.* 2023;25(1):101–4. doi:10.2478/bjmg-2022-0011

Derechos de autor: 2025. Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>