

## INFORME DE CASO

# Aplasia medular asociada al síndrome de Turner en paciente de Pediatría

MSc. Dra. Liliana Martínez Cárdenas<sup>1</sup>

MSc. Dra. Tamara Cedré Hernández<sup>2</sup>

Dr. Yamel Cabrera Peña<sup>3</sup>

## RESUMEN

La asociación de la aplasia medular y el síndrome de Turner es poco referida en la literatura científica. Se presenta una paciente femenina de 12 años de edad que comienza con fiebre y tos húmeda con expectoración amarillenta y hemoptoica, se constató toma del estado general y palidez cutáneo-mucosa y se le realizó una radiografía de tórax que mostró lesiones de aspecto neumónico. El examen físico mostró anomalías fenotípicas características del síndrome de Turner que se confirmaron con el examen citogenético; además, en el examen hematológico y en la biopsia de médula ósea los resultados se correspondieron con aplasia medular. A partir del análisis del cuadro clínico y el resto de los exámenes realizados se concluyó que el diagnóstico de la enfermedad de la paciente era aplasia medular asociada al síndrome de Turner; este es el primer informe en Cuba de estas dos enfermedades asociadas.

### **DeCS:**

SINDROME DE TURNER/diagnóstico  
SINDROME DE TURNER/radiografía  
ANEMIA APLASICA  
PEDIATRIA

## SUMMARY

The association of bone marrow aplasia and Turner syndrome is hardly mentioned in scientific literature. The case of a 12-year female patient that begins with fever and wet cough with yellowish expectoration and hemoptysis is reported. The patient showed a deterioration of the general condition and cutaneous-mucosal pallor. She underwent a chest radiograph that showed lesions of pneumonic aspect. Physical examination showed phenotypic abnormalities that are typical of Turner syndrome, which were confirmed by cytogenetic examination. In addition, hematological examination and bone marrow biopsy results were consistent with bone marrow aplasia. Based on the analysis of the clinical symptoms and other examinations conducted, it was concluded that the diagnosis of the patient's disease was bone marrow aplasia associated with Turner syndrome. This is the first report in Cuba of the association of these two illnesses.

### **MeSH:**

TURNER SYNDROME/diagnosis  
TURNER SYNDROME/radiography  
ANEMIA, APLASTIC  
PEDIATRICS

La insuficiencia medular cuantitativa o aplasia medular es un síndrome clínico que se caracteriza por la gran disminución o la desaparición total de células hematopoyéticas; en su etiología puede ser congénita o adquirida<sup>1</sup> y su asociación con otras anomalías es infrecuente. Esta enfermedad se clasifica como severa (cuando el conteo de neutrófilos es  $>0,2 \times 10^9/L$  [ $>200/L$ ]) y muy severa ( $<0,2 \times 10^9/L$  [ $<200/L$ ]).<sup>2</sup>

El síndrome de Turner se caracteriza por una pérdida completa de un cromosoma X en un 50% de los pacientes y, en el resto, por distintas anomalías cromosómicas que incluyen la ausencia parcial de un brazo del cromosoma X, la duplicación de un brazo con pérdida de otro o varios mosaicismos; el diagnóstico puede ser prenatal o luego del nacimiento por estudios del cariotipo.<sup>3,4</sup>

La asociación de ambas enfermedades es poco referida en la literatura científica.

## PRESENTACIÓN DEL PACIENTE

Paciente femenina de la raza negra de 12 años de edad con aparente salud anterior hasta que comenzó con fiebre y tos húmeda con expectoración amarillenta y hemoptoica. Se constató toma del estado general y palidez cutáneo-mucosa y se le realizó una radiografía de tórax que mostró lesiones de aspecto neumónico.

Examen hematológico: Hemoglobina: 74g/l, Leucocitos:  $5 \times 10^9/l$ , Plaquetas:  $2 \times 10^9/l$ , Neutrófilos: 14%, Eosinófilos: 2%, Monocitos: 1%, Linfocitos: 83%



**Figura 1.** Anomalías fenotípicas en paciente con aplasia medular y síndrome de Turner

Examen físico: presencia de anomalías fenotípicas (figura 1) tales como: cuello corto y alado (pterygium coli), teletelia, pectus excavatum, piernas desproporcionalmente cortas, cubitus valgus, signo del metacarpiano (acortamiento del 4to metacarpiano), estrabismo, nistagmus, hipertensión arterial; genitales externos: hipertrofia del clítoris e hipoplasia de labios menores (figura 2).



**Figura 2.** *Hipertrofia del clítoris e hipoplasia de labios menores en paciente con aplasia medular y síndrome de Turner*

Otros complementarios: peso 28kg, talla 129cm, relación peso/talla 75-90p, peso/edad 10-25p y talla/edad -3p.

Ultrasonido ginecológico: útero rudimentario, atrófico y ovarios en forma de bandas fibrosas.

Estudio citomorfológico: aumento de la grasa medular, celularidad disminuida, sistemas eritropoyético, granulopoyético y megacariopoyético deprimidos, aumento de células plasmáticas y ausencia de células ajenas al parénquima medular.

Biopsia de médula ósea: cilindro de médula ósea que mostraba disminución del líquido hematopoyético por debajo del 25%. El tejido hematopoyético presente estaba conformado en lo fundamental por elementos de la serie eritroide y a nivel del estroma existía edema de algunos linfocitos dispersos. Las características histológicas del tejido se correspondieron con aplasia medular.

Estudio citogenético: 45X

Rupturas cromosómicas espontáneas e inducidas: negativo

Se realizó tratamiento con ciclosporina A, globulina antilinfocítica y metilprednisolona sin respuesta a la triple terapia; la paciente falleció por pancitopenia severa con infecciones y hemorragias.

## COMENTARIO FINAL

A partir del análisis del cuadro clínico y el resto de los exámenes realizados se concluyó que el diagnóstico de la enfermedad de la paciente era aplasia medular asociada al síndrome de Turner. Al nacer existe una gran variabilidad de la expresión clínica de los pacientes con síndrome de Turner, inicialmente pueden apreciarse linfedema de manos y pies, baja estatura, algunos rasgos faciales como

hipoplasia maxilar, paladar con arco elevado, inclinación de las fisuras palpebrales, pliegues epicánticos, estrabismo, ptosis, cuello corto y alado, aspecto ancho del tórax, pezones separados, pectus excavatum, cubitus valgus, nevus hiperpigmentados, estrabismo, hipertensión, anomalías renales y cardiovasculares, baja talla e insuficiencia gonadal, entre otras malformaciones;<sup>3</sup> en la paciente se constató la presencia de varias de estas características fenotípicas.

Los defectos citogenéticos constitucionales asociados a la aplasia medular se informan con poca frecuencia en la literatura científica; por ejemplo, se ha descrito relacionada con el síndrome de Down, la trisomía 8 y las translocaciones entre los cromosomas 1 y 20 y entre los cromosomas 13 y 14.<sup>1</sup>

La asociación de aplasia medular al síndrome de Turner fue descrita en una paciente de cinco años de edad que no tuvo respuesta al tratamiento convencional inmunosupresor y que necesitó trasplante de células hematopoyéticas.<sup>1</sup> Otros desórdenes hematológicos asociados a este síndrome pueden ser, por ejemplo, la deficiencia de células t y la aplasia de células rojas debido a una infección por parvovirus B19;<sup>1</sup> además, se ha informado de un paciente con síndrome de Turner y leucemia linfocítica granular de los linfocitos T, asociado a leucemia mieloblástica aguda M2 y a mielofibrosis idiopática.<sup>2,4</sup> A partir de la literatura científica consultada se constató que este es el primer informe de caso de aplasia medular asociada al síndrome de Turner en Cuba.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kalliopi NM, Sambania C, Karakasisb D, Kalliakostac G, Harhalakisb N, Papaioannoud M. Leukemias associated with Turner syndrome: report of three cases and review of the literature. *Leuk Res* [Internet]. 2008 Mar [citado el 12 de abril de 2011]; 32(3): [aprox. 2 p.]. Disponible en: [http://www.ljjournal.com/article/S0145-2126\(07\)00255-X/abstract](http://www.ljjournal.com/article/S0145-2126(07)00255-X/abstract)
2. Cuturilo G, Skoric D, Grkovic SM, Bojic V, Rodic P, Stefanovic I. Aplastic anemia and Turner syndrome. *Cancer Genet Cytogenet*. 2008 Jan 15; 180(2):158-159.
3. Halac I, Zimmerman D. Síndrome de Turner. El pediatra de atención primaria como coordinador del equipo médico que atiende a estas pacientes. *MTA Pediatr: Métodos Ter Diagn*. 2004; 25(9):325-340.
4. Pawliger DF, Barrow M, Noyes WD. Acute leukemia and Turner's syndrome. *Lancet*. 1970; 1: 1345.

## DE LOS AUTORES

1. Master en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Pediatría. Profesora Asistente de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara. E-mail: [rogeliopc@hmmg.vcl.sld.cu](mailto:rogeliopc@hmmg.vcl.sld.cu).
2. Master en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado Hematología. Profesora Instructora de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.
3. Especialista de I Grado en Medicina General Integral y Oncología.