

AMENORREA, BAJA TALLA Y ALTERACIONES CROMOSÓMICAS LIGADAS AL CROMOSOMA X EN LA CONSULTA DE GENÉTICA DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD Y EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE NEIVA (1987-2001)

OSTOS-ALFONSO H¹, CALDÓN-VILLAR B¹, ESTÉVEZ-DURÁN A¹,
CRANE C², BERMÚDEZ A².

¹ Universidad Surcolombiana. ² INS. henryostos@yahoo.com

OBJETIVO

Identificar patologías frecuentes asociadas al cromosoma X, destacando edad y motivo de consultas de los pacientes.

MÉTODOS

Por medio de la revisión de historias clínicas genéticas entre los años 1987-2001, y cariotipo. Los hallazgos se procesaron en EPI 2000.

RESULTADOS

En 2.618 consultas se encontró que 40 estaban asociadas a alteraciones del cromosoma X. La edad de consulta fue en menores de 10 años, 35%, en mayores de 17, 30%; entre los 10 y 17, 35%. El motivo de consulta más frecuente fue amenorrea primaria en 30%, seguido de talla baja en 20%, ambigüedad genital 17.5%, recién nacido con estigma Turner 12.5%. Falta de desarrollo de caracteres sexuales secundarios 10%; agenesia uterina 5% y alteraciones cardíacas 5%. En los cariotipos se encontró 46XX en 52%, 45,X0 32.5%, 46,XY 5%; Mosaico Turner 10%. 45,X/46XX; 46Xi(xq) + inv(4)(q26 q32); 46,XX/47,XXX/45,X; 45,X/46,Xi(xq).

DISCUSIÓN

Las alteraciones cromosómicas son una importante causa de infertilidad y son responsables de defectos congénitos en recién nacidos. Están el espectro Turner, la mayor frecuencia de alteraciones, lo cual se corresponde con los reportes de la literatura, se presentan casos con cariotipo normal que se circunscriben dentro de las disgenesias gonadales y testículo feminizante. Identificar prematuramente estas patologías es importante para ofrecer alternativas oportunas como manejo con Hormona de Crecimiento en la infancia y suplenia estrogénica en la adolescencia. Desafortunadamente los casos no Turner se diagnosticaron en la adolescencia como lo muestra este estudio pero es muy importante dar asesoría genética a los pacientes y familias.