

DNA FETAL LIBRE EN SANGRE MATERNA POSITIVO A SÍNDROME DE TURNER (XO): A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

CARRILLO ÁLVAREZ K. M. [1], RADILLO COBIÁN C. [1], SALAS GÓMEZ J. [1], TAWNEY SERRANO C. R. [2].
HOSPITAL GENERAL DE OCCIDENTE (ZOQUIPAN), ZAPOPAN; JALISCO, MÉXICO

[1] MÉDICO RESIDENTE DE LA ESPECIALIDAD DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA [2] COORDINADOR DE ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN DE LA ESPECIALIDAD DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

ANTECEDENTES:

El Síndrome de Turner (ST), una anomalía cromosómica sexual (ACS) resulta de la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual, ocurre en 1 de 2500 individuos femeninos al nacer y se caracteriza por un espectro fenotípico variable que incluye anomalías cardíacas y renales, baja estatura, insuficiencia ovárica primaria, afecciones autoinmunes y desafíos neuro psicosociales. El 40% al 50% de las mujeres con ST tienen un cariotipo de monosomía X y el resto tiene una gran variación en el cariotipo, incluidas las composiciones en mosaico.

La detección de aneuploidía fetal con ADN libre de células (cfDNA), también conocida como detección prenatal no invasiva (NIPS), puede también detectar ACS, desde las 9 a 10 semanas de gestación. La identificación temprana de ACS permite intervenciones médicas para mejorar la calidad de vida. Sin embargo, el VPP para la monosomía X es consistentemente bajo (~26%), sin embargo tiene gran validez al ser un estudio no invasivo. Se debe recomendar la realización de pruebas de diagnóstico durante el embarazo a través de una muestra de vellosidades coriónicas o una amniocentesis para el cariotipo, el cual tiene una precisión del 99%. O se pueden hacer las pruebas definitivas hasta el nacimiento con el cariotipo de 30 células usando sangre del cordón umbilical o sangre periférica posnatal. Además se deriva al especialista en medicina materno-fetal quien debe realizar la ecografía fetal aproximadamente entre las 11 y 14 semanas de gestación, con especial atención a la anatomía cardíaca y renal, y la presencia de edema nucal o generalizado.

OBJETIVO:

Sustentar el impacto de las pruebas no invasivas en el tamizaje de primer trimestre para detección de Síndrome de Turner fetal para emitir recomendaciones en el abordaje diagnóstico prenatal.

DESCRIPCIÓN DEL CASO:

Femenina de 23 años, secundigesta, sin antecedentes de importancia, actualmente con un embarazo de 34.2 SDG por USG del 2do trimestre. La cual acude a su cita para USG inicial a las 16.2 sdg, en el cual le reportan en el feto hígroma quístico, edema subcutáneo y sexo femenino, por lo que ante la sospecha de aneuploidía se le solicita ADN fetal libre en sangre materna a las 21.2 sdg, dando positivo a Monosomía X. Debido a eso se sugiere realizar estudio confirmatorio mediante cariotipo de líquido amniótico, sin embargo la paciente decide no realizar el mismo y continuar con el manejo prenatal de Síndrome de Turner sospechado.

CONCLUSIONES:

En el caso de detección de aneuploidías de los cromosomas sexuales, en específico la Monosomía X puede detectarse de manera inadecuada en algunos de los estudios, Sin embargo el DNA fetal libre en sangre materna representa una herramienta factible en el tamizaje cromosómico ante la sospecha, ya que es una prueba no invasiva y útil que da incapie al abordaje diagnóstico.



Figura 1. Corte sagital a las 16.2 sdg, que muestra edema subcutáneo localizado a nivel de pared abdominal anterior correlacionado con la presencia de Hígroma quístico.



Figura 2. Se observan imágenes ecográficas del embarazo a) 16.2 sdg; corte sagital que muestra colección hipocogénica en la parte posterior del cuello fetal, b) 31.3 sdg; corte frontal con colecciones hipocogénicas izquierda y derecha a nivel del cuello fetal, ambas representan hallazgo compatible con Hígroma quístico, sugestiva de Síndrome de Turner.

Aneuploidias de cromosomas sexuales	Resultado	Interpretación
XO	Detectado	Se recomienda asesoramiento y pruebas confirmatorias.

Tabla 1. Reporte de resultado positivo para Monosomía del X en ADN Fetal Libre en Sangre Materna en el embarazo a las 21.2 sdg.



INSTRUCCIONES PARA LOS AUTORES

CESIÓN DE DERECHOS DE AUTOR

Los abajo firmantes estamos conformes con lo mencionado en los incisos previos, como en el tipo de crédito asignado en este artículo:

● TÍTULO DEL ARTÍCULO: DNA fetal libre en sangre materna positivo a Sx. de Turner: a propósito de un caso clínico

● NOMBRE COMPLETO DEL AUTOR O AUTORES:

Carrillo Álvarez Katya Michelleto

Radillo Cobián Cassandra

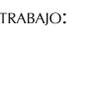
Salas Gómez Jacqueline

Tawney Serrano Cesar Rodolfo

● LOS AUTORES CERTIFICAN QUE SE TRATA DE UN TRABAJO ORIGINAL, QUE NO HA SIDO PREVIAMENTE PUBLICADO NI ENVIADO PARA SU PUBLICACIÓN A OTRA REVISTA. MANIFIESTAN QUE NO EXISTE CONFLICTO DE INTERESES CON OTRAS INSTANCIAS.

● TAMBIÉN ACEPTAN QUE, EN CASO DE SER ACEPTADO PARA PUBLICACIÓN EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA DE MÉXICO, LOS DERECHOS DE AUTOR SERÁN TRANSFERIDOS A LA REVISTA.

● NOMBRE Y FIRMA DE TODOS LOS AUTORES:

NOMBRE	FIRMA
<u>Carrillo Álvarez Katya Michelle</u>	
<u>Radillo Cobián Cassandra</u>	
<u>Salas Gómez Jacqueline</u>	
<u>Tawney Serrano Cesar Rodolfo</u>	

● VISTO BUENO (NOMBRE Y FIRMA) DE AUTORIZACIÓN DE LA INSTITUCIÓN DONDE SE REALIZÓ EL TRABAJO:

NOMBRE	FIRMA
<u>Tawney Serrano Cesar Rodolfo</u>	

LUGAR: texto FECHA: 30.09.2022