



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MEXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO “DR. EDUARDO LICEAGA”

TESIS

Síndrome de Turner y Hernia de Morgagni en el periodo neonatal. Reporte de un caso

PARA OBTENER EL TÍTULO DE
NEONATÓLOGO

PRESENTA:

DRA. SUGELY VELASCO TERRONES

Residente de Neonatología

ASESOR DE TESIS:

DR. MARIO PINEDA OCHOA

Jefe del Servicio y Titular del curso de Neonatología del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”

Ciudad de México, Noviembre del 2017



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DR. MARIO PINEDA OCHOA

Jefe del Servicio, Asesor de Tesis y Titular del curso de Neonatología del Hospital General de México "Dr. Eduardo Liceaga"

DRA MARÍA TERESA CHAVARRIA JIMÉNEZ

Coordinadora de Enseñanza del servicio de Pediatría del Hospital General de México "Dr. Eduardo Liceaga"

DR LINO EDUARDO CARDIEL MARMOLEJO

Director de Educación y Capacitación en salud del Hospital General de México " Dr. Eduardo Liceaga"

AGRADECIMIENTOS

Gracias a **DIOS** por estar conmigo en cada paso que doy, por fortalecer mi corazón e iluminar mi mente y por haber puesto en mi camino a todas esas personas que han sido mi soporte y compañía a lo largo de mi vida.

A mi **FAMILIA** por ayudarme cada día a cruzar con firmeza el camino de la superación, porque con su apoyo hoy he logrado uno de mis más grandes anhelos.

Gracias a mi **ESPOSO** por su paciencia, comprensión y solidaridad con este proyecto, por el tiempo que me ha concedido. Sin su apoyo este trabajo nunca se habría escrito y por eso este trabajo es también suyo.

A mis **COMPAÑEROS** por compartir conmigo estos 2 años de alegrías y tristezas sin importar el cansancio y por brindarme su apoyo en los momentos de necesidad.

A mis **PACIENTES** por haberme permitido aprender de cada uno de ellos no solamente lo médico sino lo humano.

Gracias a todos por acompañarme en esta aventura, gracias por su apoyo incondicional.

INDICE

CONTENIDO	PÁGINA
1.- RESUMEN.....	6
2.- ANTECEDENTES	7
3.- JUSTIFICACIÓN.....	8
4.- OBJETIVOS.....	9
5.- CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	13
6.- CONCLUSIONES.....	12
7.- BIBLIOGRAFÍA.....	17

Síndrome de Turner y Hernia de Morgagni en el periodo neonatal. Reporte de un caso./ *Turner Syndrome and Morgagni Hernia in newborn. Case Report*

Sugely Velasco-Terrones^a, Mario Pineda-Ochoa^b, Ricardo García Cavazos^c Lino Cardiel-Marmolejo^d

^a Residente de 5to año de Neonatología (Investigador)

Dirección: José María Vertiz 426 Colonia Doctores CP 06720

Celular 7551151804

Correo: sugely@hotmail.com

^b Jefe del Servicio de Neonatología del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” (Asesor)

^c Maestro en Ciencias Especialidad Genética Médica del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” (Asesor)

^d Director de Educación y Capacitación en Salud del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” (Asesor)

RESUMEN

El síndrome de Turner se define como la combinación de una serie de hallazgos físicos característicos y la ausencia total o parcial de un cromosoma X. Es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes. Afecta aproximadamente el 3% de todos los fetos mujer y tiene una incidencia aproximada 1 por cada 2500 de mujeres recién nacidas. La hernia diafragmática congénita es una anomalía que tiene su origen en la ausencia o defecto de la estructura que forma el diafragma cuya consecuencia principal es la herniación de vísceras abdominales a la cavidad torácica que impiden el desarrollo pulmonar normal. El 2% se presentan en el orificio anterior o de Morgagni. El objetivo de este trabajo es la presentación del caso clínico de una paciente atendida en el Hospital General de México que presenta Síndrome de Turner con Hernia de Morgagni.

Palabras clave: Síndrome de Turner, Hernia de Morgagni, Hernia Diafragmática.

ABSTRACT

Turner syndrome is defined as the combination of a number of characteristic physical findings and the total or partial absence of an X chromosome. It is one of the most frequent chromosomal abnormalities. It affects approximately 3% of all female fetuses and has an incidence of approximately 1 per 2500 newborn women. Congenital diaphragmatic hernia is an anomaly that has its origin in the absence or defect of the structure that forms the diaphragm whose main consequence is the herniation of abdominal viscera to the thoracic cavity that prevent normal lung development. 2% occur in the anterior or Morgagni orifice. The objective of this work is the presentation of the clinical case of a patient attended at the General Hospital of Mexico presenting Turner's Syndrome with Morgagni's Hernia.

Keywords: Turner Syndrome, Morgagni Hernia, Diaphragmatic Hernia.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner se define como la combinación de una serie de hallazgos físicos característicos y la ausencia total o parcial de un cromosoma X. Es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes. Afecta aproximadamente el 3% de todos los fetos mujer y tiene una incidencia aproximada 1 por cada 2500 de mujeres recién nacidas. El 50-60% de los casos se demuestra una monosomía o ausencia completa de cromosoma X (45 X) y en la mayoría de las veces el cromosoma X perdido es de origen paterno. En un 20% de los casos se encuentran alteraciones estructurales en cromosoma X (monosomía parcial) como deleciones mayores, microdeleciones, isocromosomas o cromosoma en anillo. El 20% restante son pacientes con la presencia de dos o más líneas celulares derivadas del mismo cigoto (mosaicismo) y en al menos una de ellas existen alteraciones numéricas o estructurales de un cromosoma X.⁶

El espectro clínico del Síndrome de Turner es muy variable. Aunque ningún hallazgo aislado es específico los mismos confieren en su conjunto un fenotipo muy característico, entre las características se encuentran anomalías en el desarrollo de los huesos de la cara: retrognatía, micrognatía, maxilar superior poco desarrollado que resulta responsable de la maloclusión dental en un paladar ojival. Otros rasgos faciales frecuentes son ptosis palpebral, estrabismo, labio superior fino con las comisuras caídas y el filtro largo, epicantus e implantación baja de los pabellones auriculares. Uno de los hallazgos más típicos en el periodo neonatal es la presencia de linfedema, consecuencia de una alteración en el drenaje linfático. Este drenaje linfático anómalo repercute en la formación de otros órganos dejando otras secuelas como el pterigium colli o cuello alado que procede del higroma nuchal presente durante la vida fetal: la reabsorción del mismo da lugar a los característicos pliegues cutáneos del cuello así como la implantación baja del cabello y al despegamiento de los pabellones auriculares. Un signo característico que presentan es el ensanchamiento de tórax y de hombros en ocasiones asociado a pectum excavatum. La cortedad del tórax y el ensanchamiento dan lugar a un aumento de

la distancia intermamilar (teletelia). La talla baja es un signo casi constante. Retraso en el crecimiento intrauterino, crecimiento lento desde la primera infancia y ausencia del brote de crecimiento puberal con retraso en la maduración ósea. Pueden presentar otras patologías asociadas como trastornos cardiovasculares, renales, enfermedades autoinmunes.^{1,6}

El defecto diafragmático anteromedial a través del agujero de Morgagni representa el 2% de las hernias diafragmáticas. Este defecto se produce porque las porciones esternal y crural del diafragma no se fusionan y es más frecuente del lado derecho (90%) aunque pueden ser bilaterales. El saco de la hernia suele contener el colon transversal, el intestino delgado o el hígado. La mayoría de los niños con este defecto son asintomáticos y se diagnostican después del periodo neonatal y el defecto es detectado incidentalmente o más comúnmente es diagnosticado en el estudio de síntomas respiratorios como taquipnea o síntomas intestinales como dolor abdominal, vómito o constipación.⁷ La radiografía muestra una estructura detrás del corazón y la proyección lateral permite localizar la masa en el área retroesternal. Las anomalías asociadas pueden estar presentes e incluir malrotación, defectos cardíacos y trisomía 21.^{2,3}

JUSTIFICACIÓN

Es importante conocer las patologías asociadas que se pueden presentar al Síndrome de Turner, comprender con mayor amplitud las alteraciones cardiológicas, endocrinológicas, inmunológicas así como otras que no se han reportado en la literatura.

Con esta presentación se pueden dar a conocer otras alteraciones asociadas a dicha enfermedad que nos permita contribuir a la investigación.

OBJETIVO

Dar a conocer las patologías asociadas que se pueden presentar al Síndrome de Turner, comprender con mayor amplitud las alteraciones cardiológicas, endocrinológicas, inmunológicas así como otras que no se han reportado en la literatura.

CASO CLÍNICO

Recién nacido femenino producto de la gesta 2 de madre de 19 años de edad, control prenatal en medio particular y en el Hospital General de México a razón de 11 consultas, se realizó 2 ultrasonidos obstétricos en la semana 14.2 de gestación se reporta por ultrasonido presencia de Hidrops fetalis, motivo por lo cual se envía a esta unidad, se realiza amniocentesis, se toma cariotipo de líquido amniótico, con reporte de complemento cromosómico de 45X0. Acude a valoración presentando dolor tipo obstétrico, se valora y se ingresa obteniéndose en sala de expulsión producto único vivo del sexo femenino con líquido amniótico meconio ++, se coloca bajo cuna radiante, se aspiran secreciones, se suministran maniobras básicas de reanimación neonatal sin embargo presenta apnea de tipo obstructivo, se despeja vía aérea, se aspiran secreciones y se otorga un ciclo de presión positiva con adecuada, se califica con Apgar 6/7, edad gestacional por Capurro de 37.6 SDG, peso 3000 g, talla 49 cm, Silverman Anderson 2 a expensas de aleteo nasal y tiraje intercostal discreto.

EXAMEN FÍSICO

Cráneo dolicocefalo, fontanela anterior de 2 x 1 normotensa, fontanela posterior puntiforme, telecanto implantación baja de pabellones auriculares, conductos auditivos externos permeables, narinas permeables, labio y paladar íntegros, cavidad oral hidratada, micrognatia, Pterygium colli, esófago permeable, clavículas estables; ruidos cardiacos de adecuada frecuencia e intensidad, campos

pulmonares con murmullo vesicular sin ruidos agregados, extremidades torácicas y pélvicas íntegras y simétricas respectivamente con linfedema de manos y pies, con buen tono muscular llenado capilar de 1 a 2 segundos, pulsos periféricos rítmicos sincrónicos, se palpa columna vertebral íntegra, orificio anal permeable. Se ingresa a terapia intermedia.

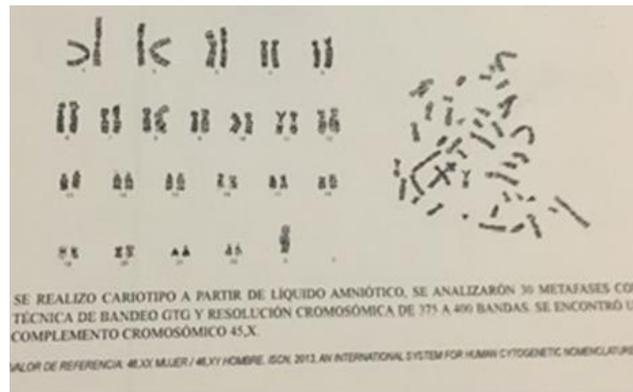


FIG 1 Cariotipo en líquido Amniótico reportando complemento cromosómico 45X.



FIG 2. Neonato con presencia de ptosis palpebral, ensanchamiento de tórax con teletelia.



FIG 3. Presencia de pterigium colli y micrognatia.



FIG 4 Imagen radiopaca en hemitórax basal derecho



FIG 5 AngioTAC imagen con correlación a quiste pleuropericárdico

Durante su estancia se realiza ecocardiograma el cual reporta Conducto Arterioso Permeable, Foramen Oval Permeable, Insuficiencia tricuspídea leve, Normotensión Pulmonar PSAP 19mmHg, Función Ventricular conservada FEVI 65%. Se realiza ultrasonido renal el cual se reporta sin alteraciones anatómicas. Valorado por el servicio de endocrinología pediátrica por elevación de TSH iniciándose manejo con levotiroxina. A su ingreso se realiza radiografía la cual muestra radiopacidad en área basal de hemitórax derecho, se realiza AngioTAC la cual reporta imágenes con relación a quiste pleuropericárdico, valorado por el servicio de Cirugía pediátrica quien se realiza toracotomía más plastia diafragmática reportándose Hernia de Morgagni con defecto de 4x3cm, sin complicaciones durante el procedimiento. Se mantuvo en ventilación mecánica 72hras posteriormente se mantuvo con cámara cefálica hasta el destete de oxígeno. Se egresa a su domicilio con seguimiento a endocrinología pediátrica, cardiología, cirugía, neumología

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Se trató de una investigación con riesgo mínimo ya que los procedimientos implicados se realizan de manera habitual.

Este trabajo se apegó a los lineamientos establecidos por la Ley General de Salud en materia de investigación en seres humanos y la Declaración de Helsinki.

En todo momento se mantuvo la confidencialidad de los datos, y la información solo es conocida por los investigadores participantes.

El sujeto de la investigación no recibió un beneficio al participar en el estudio, sin embargo, con la información obtenida se darán a conocer más reportes de casos de dicha patología.

Se obtuvo consentimiento informado del padre del niño que participó en el estudio.

El protocolo fue sometido y aprobado por el Comité de Investigación y Ética del Hospital General de México y de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma de México.

CONCLUSIONES

El Síndrome de Turner fue descrito en 1938 por Henry Turner. En 1958 Ford comprobó que estas pacientes presentaban 45 cromosomas, con un único cromosoma X. El Síndrome de Turner es uno de los trastornos cromosómicos humanos más frecuentes; afecta a una niña por cada 2.500 recién nacidas vivas. Como anomalía cromosómica fetal es todavía más elevada su frecuencia, el 99% de los embarazos con feto 45 X terminan en aborto espontáneo, hecho que tiene lugar principalmente en el primer trimestre, de forma que solamente aquellos fetos con "formas moderadas" de síndrome de Turner son viables.⁴

La expresión fenotípica del Síndrome de Turner se puede explicar en base a tres teorías: estado de haploinsuficiencia de genes que normalmente se expresan en los dos cromosomas sexuales y que escaparían al fenómeno de inactivación, fenómeno de imprinting que modifica la expresión del gen en función de su procedencia paterna o materna, y por efectos inespecíficos secundarios al desbalance cromosómico. El amplio espectro de signos somáticos presentes en el síndrome de Turner indican que diferentes genes localizados en el cromosoma X pueden ser responsables del fenotipo completo.^{1,4}

Durante el periodo prenatal son pocos los casos diagnosticados de Síndrome de Turner, estos generalmente se deben a hallazgos incidentales tales como edema fetal, niveles anormales de gonadotropina coriónica humana, alfafetoproteína o por resultados anormales en el cariotipo fetal.¹

El consejo genético debe ser realizado de manera multidisciplinar con la participación del pediatra endocrinólogo que es quien conoce mejor la evolución a largo plazo y todos los aspectos relacionados con el pronóstico y la calidad de vida de estas pacientes.⁴

El síndrome de Turner es una entidad clínica bien definida que en los últimos años ha experimentado un avance muy importante en cuanto al conocimiento de su fisiopatología y al tratamiento de toda la morbilidad que conlleva. Se trata de un cuadro en donde los conocimientos científicos ha permitido cambiar por completo el

pronóstico en todos sus aspectos: diagnóstico precoz, tratamiento de la talla baja, tratamiento del hipogonadismo, posibilidad de embarazos a través de programas de reproducción asistida, soporte psicológico, ayuda sociolaboral a través de los grupos de apoyo, mejor conocimiento y tratamiento de la patología asociada, mayor esperanza de vida mejorara calidad de vida e incorporación satisfactoria al mundo sociolaboral.⁶

La mortalidad asociada al Síndrome de Turner es tres veces mayor que en la población normal y la expectativa de vida está reducida en trece años, especialmente en las mujeres 45X siendo la enfermedad cardiovascular la principal causa de muerte. Es preciso un equipo multidisciplinar que incluya además del pediatra endocrinólogo, genetistas, cardiólogo, nefrólogos, otorrinos, cirujanos, oftalmólogos, ginecólogos, psicólogos y ortopedias. capaces de asumir el diagnóstico y tratamiento de toda la patología asociada.^{1,6}

Históricamente la Hernia diafragmática congénita se consideraba una emergencia quirúrgica, los recién nacidos eran llevados inmediatamente a sala de operaciones lo antes posible con la creencia de que la reducción del contenido abdominal del tórax aliviaría la compresión de los pulmones. Sin embargo, posterior a un periodo postquirúrgico corto presentaban deterioro respiratorio, elevada resistencia vascular pulmonar, cortocircuito de derecha a izquierda, hipoxemia y en última estancia muerte resultante de la insuficiencia respiratoria. Por lo tanto, se propuso un periodo de estabilización médica y retraso en la reparación en un intento de mejorar el estado general del recién nacido con hernia diafragmática congénita. La tasa de supervivencia de los recién nacidos con hernia diafragmática congénita varían del 60 al 90% por el uso de estrategias de tratamiento más fisiológicas incluyendo técnicas de ventilación gentil, ventilación de alta frecuencia, soporte farmacológico cardiovascular y Oxigenación con membrana extracorpórea con la mejoría gradual en la supervivencia.^{2,3}

Se ha descrito el síndrome de Turner en asociación con otras alteraciones como las enfermedades de origen autoinmune entre las que se incluyen: enfermedad inflamatoria intestinal, artritis reumatoide, tiroiditis autoinmune y diabetes mellitus y

en raros casos coexistiendo con el síndrome de Klippel-Feil⁸ sin embargo no se ha encontrado relacionado con defectos de diafragma he aquí la importancia de la presentación de este caso clínico.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Pinto-Montecinos, Edwinn Adhemar; Fuentes-Soliz, Jorge; Montaña-Castellón, Iris Fabiola; Morales-Almanza, Mauricio Alejandro Síndrome de Turner en el Recién nacido: A propósito de un caso Revista Médico-Científica vol. 5, núm. 1, enero-diciembre, 2014, pp. 49-51
- 2.- Charles J. H. Stolar and Peter W. Dillon Congenital Diaphragmatic Hernia and Eventration. Pediatrics Surgery, chapter 63.
- 3.- Al-Salem A, Nawaz A, Matta H, Jacobsz A. Herniation through the foramen of Morgagni: Early diagnosis and treatment. Pediatr Surg Int, 18 (2002), pp. 93-7.
- 4.- Saenger P, Albertson Wikland K Conway GS, Davenport M. Gravholt H, Hlitz R, Hovatta O, Hultcrantz M, Landin-Wihelmsen K, Lin A, Lippe B Pasquino AM, Ranke MB, Rosenfeld RG, Silberbach M, Recommendations for diagnosis and management of Turner syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2001; 86:3061-3069.
- 5.- A. Marin , J.R. Weir-McCall , D.J. Webb , E.J.R. van Beek ,S. Mirsadraee, Imaging of cardiovascular risk in patients with Turner's syndrome, Clinical Radiology, March 2015.
- 6.- Pinsker JE. Clinical review: Turner's syndrome: updating the paradigm of clinical care. J Clin Endocrinol Metab 2012;97(6):E994e1003.
- 7.- Pober BR. Genetic aspects of human congenital diaphragmatic hernia. Clin Genet. 2008; 74(1): 1-15.
- 8.- Morales HA, Gómez VL, Rivera AM, Briceño GR, Toledo OE, Cornelio GR. Síndrome de Turner mosaico 45, X/46, XX/47, XXX asociado al síndrome de Klippel-Feil. Bol Med Hosp Infant Mex. 2009; 66: 446-50.