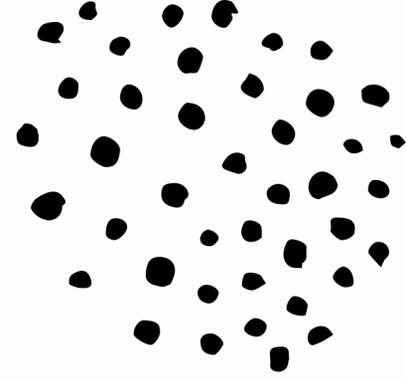


# PRESERVACIÓN DE LA FERTILIDAD EN UN MOSAICISMO 45X/46XX CON SÍNDROME DE TURNER



Rocher Cruces, Sandra; Almela Gurrea, Elena; Abril Alcobas, Carlota; López López, Eugenio

## INTRODUCCIÓN

La disgenesia gonadal femenina más frecuente es el Síndrome de Turner con una incidencia de un caso cada 5000-10000 nacidos vivos. Cuando existe mosaicismo 45X/46XX, muy infrecuente, el fenotipo es levemente Turneriano, existiendo alguna posibilidad de conservar ovogonias en el tejido ovárico disgenético. Es en estos casos donde podemos y debemos intentar preservar su fertilidad mediante la vitrificación de ovocitos en metafase II para poder mantener su herencia biológica.

## DESARROLLO

Paciente de 17 años consulta en Endocrinología Ginecológica por amenorrea primaria. A la exploración física se objetiva un fenotipo parcialmente Turneriano y retraso en el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios (talla baja, no telarquia, ausencia de vello axilar, vello púbico Tanner II). Presenta genitales hipoplásicos y vagina corta de 3 cm. La ecografía transrectal muestra un útero de 3 cm sin visualizarse ovarios.

La determinación hormonal es FSH 1,2mUI/ml, LH 0,4mUI/ml, Estradiol 18pg/ml, Testosterona 0,06ng/dl, Progesterona 0,2ng/dl, Prolactina 17ng/ml. Se realiza test de X frágil que es negativo, RM de pelvis que confirma los hallazgos ecográficos y una prueba de privación con altas dosis de estradiol y progestágenos que resulta positiva.

El cariotipo aporta el diagnóstico definitivo: Síndrome de Turner en mosaicismo 45X (2)/46 XX (48), es decir, el 4% de las células presentan monosomía del X. El resto son normales.

Se inicia tratamiento con THS (valerato de estradiol/norgestrel). A los 3 años se produce gran mejoría en el desarrollo sexual, reglando normalmente. El útero crece alcanzando 6 cm y en las ecografías se visualizan ovarios pequeños de 10 mm con algún folículo primordial.

Con 25 años y tras 9 años de THS, siendo el Síndrome de Turner en mosaico una de las indicaciones de preservación de fertilidad (1), se le propone la criopreservación de ovocitos que acepta con gran entusiasmo.

Recientemente, ha sido tratada con estimulación ovárica con antagonistas GnRH más FSH y LH subcutánea. Tras 10 días de estimulación, desarrolla 2 folículos maduros de 16 mm y 3 más pequeños (Figura 1). Se puncionan todos los folículos obteniéndose 2 ovocitos en metafase II (Figura 2), que fueron vitrificados en nitrógeno líquido en medios de Kitazato y en el soporte Cryotop, guardándose en el banco de óvulos hasta su posterior utilización.

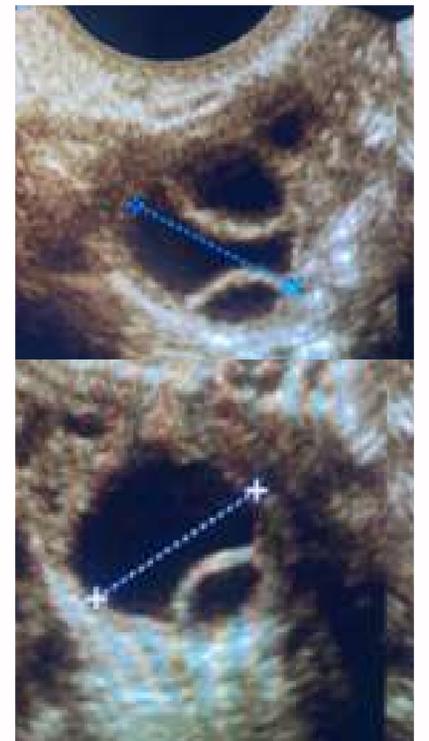


Figura 1. Ecografía transvaginal: Folículos maduros de 10 mm



Figura 2. 2 ovocitos aspirados tras punción ovárica en II metafase

## DISCUSIÓN

En el mosaicismo 45X/46XX la alteración de los cromosomas sexuales XX originada en la disyunción meiótica, origina un fenotipo levemente Turneriano. El cariotipo puede ser diferente según los tejidos corporales, explicando así la posibilidad de tener ovogonias, incluso folículos primordiales, en un tejido ovárico disgenético. La THS instaurada a largo plazo ha podido inducir receptores de gonadotropinas en los folículos primordiales, ayudando al éxito en la estimulación ovárica. El haber conseguido madurar ovocitos en estadio metafase-II, permite su vitrificación y preservación (2). Cuando ella desee ser madre, se realizará FIV-ICSI, transfiriéndose a su útero un embrión.

La validez de esta conducta en estas pacientes se ha ratificado muy recientemente con la publicación este mes de febrero del nacimiento del primer niño sano en mosaicismo 45 X/46 XX con síndrome de Turner y posterior vitrificación (3).

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Martinez F, Andersen CY, Barri PN et al. Update on fertility preservation from the Barcelona International Society for Fertility Preservation–ESHRE–ASRM 2015 expert meeting: indications, results and future perspectives. *Fertil Steril*, 2017; 108: 407-415.
2. Calanchini M, Aye CLY, Orchard E, et al. Fertility issues and pregnancy outcomes in Turner syndrome. *Fertil Steril*, 2020;114: 144-54.
3. Strypstein L, Van Moer E, Nekkebroeck J, et al. First live birth after fertility preservation using vitrification of oocytes in a woman with Mosaic Turner syndrome. *J Assist Reprod Genet*, 2022 Feb 5.