

Casos Clínicos

Embarazo gemelar en una paciente con síndrome de Swyer

Twin pregnancy in patient with Swyer syndrome

Reyes MI¹, Padilla AI², Martín Mederos JI², Báez DR^{2,3}, Trujillo JL^{2,4}

¹Médico Residente de 3º año de Obstetricia y Ginecología

²Médico Adjunto de Obstetricia y Ginecología

³Profesora Titular de Obstetricia y Ginecología

⁴Profesor Asociado de la Universidad de la Laguna

Hospital Universitario de Canarias (Consortio Sanitario de Tenerife). Tenerife. España.

Resumen

Presentamos el caso de una gestación gemelar en una paciente con cariotipo 45X0-46XY que fue sometida a una gonadectomía previamente. Se trataba de una paciente de 26 años de edad con un útero hipoplásico que fue preparado con terapia hormonal sustitutiva. El embarazo fue conseguido mediante fertilización in vitro con donación de ovocitos y finalizó en la semana 34 de forma espontánea tras desarrollar la madre un cuadro de preeclampsia.

Palabras clave: Disgenesia gonadal. Síndrome de Swyer. Donación de ovocitos.

Summary

We report a twin gestation in a 45 X0/46 XY woman who underwent a gonadectomy. A 26-year-old woman with hypoplastic uterus was prepared for implantation by means of replacement therapy. The therapy included estrogens and progesterone administered by transdermal and transvaginal routes, respectively. Conception was achieved through in vitro fertilization with donor oocytes and the patient delivered at 34 weeks' gestation by spontaneous labour after suffering preeclampsia.

Key words: Gonadal dysgenesis. Swyer's syndrome. Oocyte donation.

Correspondencia: Dra. Ana Isabel Padilla Pérez
Avda. República de Venezuela, 1
Urbanización Carmenaty
38300 La Orotava (Tenerife)

INTRODUCCIÓN

La causa más frecuente de hipogonadismo hiper-gonadotropo, con una incidencia de 1 cada 2500-5000 nacidos vivos femeninos (1), es el síndrome de Ullrich-Turner con sus variantes. El cariotipo 45XO está asociado a un fenotipo femenino.

Una variante de la disgenesia gonadal es la disgenesia gonadal mixta (cariotipo 45XO/46XY u otras variantes con material cromosómico Y). Estos individuos son, por regla general, fenotípicamente femeninos. Tienen útero y trompas de falopio normales, y junto con el tejido residual ovárico puede existir tejido testicular (ovotestis). Hay un riesgo de desarrollar en el tejido testicular tumores bilaterales entre el 15 y el 20% de los casos. El tumor más común es el gonadoblastoma, pero también se hallan disgerminomas e incluso carcinomas embrionarios. Si se logran visualizar, las cintillas han de ser extirpadas vía laparoscópica (2).

CASO CLÍNICO

Paciente de 26 años de edad estudiada por esterilidad primaria de 6 años de evolución y patrón de sangrado vaginal irregular-escaso. Durante el proceso de estudio es diagnosticada de disgenesia gonadal 45XO-46XY (Síndrome de Swyer). En la laparoscopia practicada se apreció un útero hipotrófico con cintillas ováricas bilaterales y trompas normales, por lo que fueron extirpadas las gonadas en el mismo acto quirúrgico (figura nº1). La anatomía patológica fue: "Tejido ovárico inmaduro, carente de estructuras germinales. Ovario con cambios fibrocalcificados. Restos de Wolff". A partir de ese momento comienza con tratamiento hormonal sustitutivo, en espera de óvulos donados.

Un año y medio más tarde la paciente tuvo una gestación interrumpida conseguida mediante técnicas de reproducción asistida (fertilización in vitro con donación de ovocitos: FIV-DO). Un año después es sometida al mismo tratamiento y se le transfieren 3 embriones. El protocolo de preparación endometrial fue de estradiol transdérmico 50 microgramos (Alcis semanal 50®) tres veces a la semana y progesterona micronizada 100 cada 12 horas (Utrogestan 100®). Al mes se confirma una gestación gemelar bicorial-biamniótica intrauterina (figura nº2). La paciente continúa con estrógenoterapia vía transdérmica (3 veces por semana) y óvulos de progesterona micronizada (200 cada 6 horas), manteniéndose el tratamiento hasta el día 100 de la gestación.

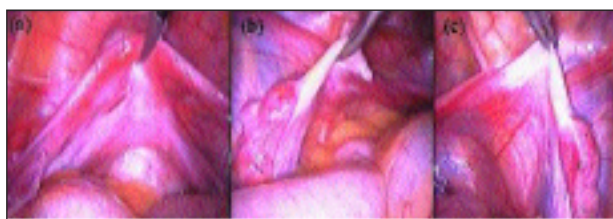


Figura 1

Imagen laparoscópica en la que se aprecia útero hipotrófico (a) y cintillas ováricas con trompas normales (b, c).



Figura 2

Ecografía transvaginal en la que se observa gestación gemelar

La gestación sigue un curso fisiológico hasta la semana 33.5, donde aparecen tensiones arteriales límites y aumento ponderal de 6.700 gr en 3 semanas. Se solicita entonces control de tensión arterial ambulatoria, recogida de orina de 24 horas para determinar proteinuria y aclaramiento de creatinina y analítica de sangre con determinación de hemograma, LDH y transaminasas, entre otros.

A la semana el incremento ponderal es de 1800 gramos, la proteinuria de 3964 mg/l, la analítica de sangre determina unas plaquetas de 131.000/mm³ (los demás parámetros oscilan dentro de los rangos de la normalidad) y el incremento en las tensiones con respecto a los valores iniciales es de 30 mmHg para la tensión sistólica y 10 mmHg para la diastólica. En este momento se decide derivar a la Unidad de Partorio para la evaluación de la gestante.

El registro cardiotocográfico realizado a su ingreso es informado como reactivo para ambos fetos y con escasa dinámica irregular. La ecografía muestra los fe-

tos en céfálica, con crecimiento adecuado para la edad gestacional y líquido amniótico adecuado. La valoración hemodinámica es informada de fisiológica.

Horas más tarde la paciente comienza de forma espontánea el trabajo de parto, la evolución resulta favorable y culmina con el nacimiento mediante fórceps (profiláctico) del primer gemelo, recién nacida mujer de 1840 gramos y apgar 9/9, y 5 minutos más tarde se asiste al nacimiento del segundo gemelo mediante un parto normal, varón de 1870 gramos y apgar 8/9. El puerperio evoluciona favorablemente.

DISCUSIÓN

El término disgenesia gonadal hace referencia a la ausencia de células o elementos de la vía germinal en las gónadas, aunque en la mayoría de las veces encontramos estructuras del estroma ovárico, células hiliares y formaciones testiculares. En general los genitales internos, vagina, útero y trompas existen, aunque son totalmente infantiles. Los genitales externos pueden tener igualmente un aspecto infantil. La disgenesia gonadal pura sin malformaciones y enanismo corresponde al síndrome de Swyer (3).

El diagnóstico se establece en la adolescencia temprana, por el desarrollo puberal retrasado. En ellas están elevados los niveles de gonadotropinas con niveles normales femeninos de andrógenos y bajos niveles de estrógenos. El desarrollo de las mamas son reflejo de la aromatización periférica de los andrógenos. En estos casos la función menstrual sugiere tumor en la gónada disgenética que debe ser extirpada. Una vez alcanzan la pubertad deberán iniciar tratamiento hormonal sustitutivo (4).

Las pacientes con deseo de descendencia deberán entrar en programas de donación de ovocitos aportados de forma voluntaria por otra mujer, esta técnica de reproducción asistida fue autorizada por la legislación Española en el año 1988 (Ley 35/1988, 22 de noviembre). Son varios los casos publicados que hacen referencia al éxito gestacional en pacientes con disgenesia gonadal (5), (6-10), destacando sólo otro caso en una mujer con 45 XO, 46XY (11).

El seguimiento de la gestación debe ser exhaustivo en las primeras doce semanas. Se recomienda la realización de diagnóstico prenatal durante el segundo trimestre (despistaje de defectos del tubo neural, malformaciones congénitas y anomalías cromosómicas). La incidencia de anomalías cromosómicas es similar a la

población normal, ya que la probabilidad de trisomías (ej: síndrome de Down), viene dado por la edad del ovocito, que en ningún caso supera los 35 años.

En el caso que presentamos se llega a un diagnóstico algo tardío que permite, gracias a los excelentes resultados de las técnicas de reproducción asistida con ovocitos de donantes, la posibilidad de una gestación.

BIBLIOGRAFÍA

1. **Gravholt C, Juul S, Naeraa R, Hansen J.:** Prenatal and postnatal prevalence of Turner's syndrome: a registry study. *Br Med J.* 1996; 312: 16.
2. **Droesch K, Droesch J, Chumas J, Bronson R.:** Laparoscopic gonadectomy for gonadal dysgenesis. *Fertil Steril.* 1990; 53: 360.
3. **González Merlo J.:** Ginecología. Ediciones Masson-Salvat. 1993. Barcelona Sexta edición. En: Estados intersexuales. Pp: 209-232.
4. **Speroff L, Glass RH, Kase NG.:** Endocrinología Ginecológica e Infertilidad. Ediciones Waverly Hispanica S.A. 2000. Barcelona. Primera edición en Castellano. En: Desarrollo sexual normal y anormal. Pp: 339-379.
5. **Cornet D, Álvarez S, Antoine JM, Tibi C, Mandelbaum J, Plachot M, Salat-Baroux J.:** Pregnancies following ovum donation in gonadal dysgenesis. *Hum Reprod* 1990 Apr;5 (3): 291-3.
6. **Selvaraj K, Ganesh V, Selvaraj P.:** Successful pregnancy in a patient with a 46 XY Karyotype.
7. **Sauer MV, Lobo RA, Paulson RJ.:** Successful twin pregnancy after embryo donation to a patient with XY gonadal dysgenesis. *Am J Obstet Gynecol* 1989 Aug; 161(2): 380-1.
8. **Bianco S, Agrifoglio V, Mannino F, Cefalu E, Cittadini E.:** Successful pregnancy in a pure gonadal dysgenesis with karyotype 46XY patient (Swyer's syndrome) following oocyte donation and hormonal treatment. *Acta Eur Fertil* 1992 Jan-Feb; 23 (1): 37-8.
9. **Kan AK, Abdalla HI, Oskarsson T.:** Two successful pregnancies in a 46 XY patient. *Hum Reprod* 1997 Jul; 12 (7): 1434-5.
10. **Dirnfeld M, Bider D, Abramovic H, Calderon I, Blumenfeld Z.:** Subsequent successful pregnancy and delivery after intracytoplasmic sperm injection in a patient with XY gonadal dysgenesis. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2000 Jan; 88 (1): 101-2.
11. **Bardeguet AD, De Ziegler D, Weiss G.:** Multifetal pregnancy in a gonadal dysgenesis mosaic. *Obstet Gynecol* 1990 Sep;76 (3 Pt 2): 502-4.