

VI Jornada Nacional de Genética Comunitaria. 2019

Caracterización del fenotipo clínico del Síndrome Stein Leventhal (Síndrome de Ovarios Poliquísticos). Caso Clínico.

Autores

Dra. Liset Caridad Lara O'Farrill. Esp. de I grado en Genética Clínica y Medicina General Integral. Prof. Instructor. Centro Provincial de Genética Médica Villa Clara.

Dra. Gretsya Arcas Ermeso. Esp. de I y II grado en Genética Clínica. Prof. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica Villa Clara.

Introducción

El síndrome Stein Leventhal, también conocido como Síndrome de Ovarios Poliquísticos, es altamente prevalente y constituye el trastorno endocrino metabólico más común en las mujeres en edad reproductiva. Es un síndrome que incluye hiperandrogenismo clínico o bioquímico, oligoanovulación y morfología ovárica poliquística. Su etiopatogenia es compleja, multifactorial y heterogénea, incluyendo la interacción de factores genéticos, epigenéticos y ambientales. Además según OMIN se puede presentar como un patrón de herencia autosómico dominante con mutación en el gen PCOS1 (19p13.2) Se describen cuatro fenotipos clínicos: A: oligo o anovulación, hiperandrogenismo y ovarios poliquísticos; B: oligo ovulación e hiperandrogenismo; C: hiperandrogenismo y ovarios poliquísticos y D: oligo ovulación y ovarios poliquísticos.

Objetivo: Describir el fenotipo clínico del Síndrome Stein Leventhal en un caso clínico.

Metodología: Se recogieron los antecedentes patológicos personales y familiares del paciente. Se realizó el examen físico dismorfológico, complementarios e interconsultas con otras especialidades, además del árbol genealógico y una revisión bibliográfica del caso en estudio.

Caso Clínico

Paciente femenina, 18 años de edad, raza blanca.

Motivo de consulta: fenotipo androgénico e hirsutismo.

APF: madre HTA a los 16 años. Varios miembros de la familia por la vía materna, incluyendo la madre presentan un fenotipo muy similar a la de la paciente, encontrándose miembros de ambos sexos como se observa en el pedigrí.

APP: Embarazo de alto riesgo obstétrico por amenaza de aborto y riesgo de parto pretérmino. Parto a las 35 semanas. Menarquia a los 11 años de edad. A los 14 años comienza con ciclos menstruales irregulares: cada 2 meses, cada 6 meses y en ocasiones ha pasado hasta 2 años sin menstruar. HTA a los 16 años.

Examen físico dismorfológico: Paciente de aspecto musculoso, piel gruesa con marcado hirsutismo y acné a nivel del rostro, tronco y ambos brazos. Acantosis nigricans en lugares de flexión, tales como: cuello, axilas y glúteos.

Talla: 172cm (>97 percentil)

Circunferencia cefálica: 60,3cm (>97 percentil)

Complementarios

TAC (normal), cariotipo: 46,XX en 15 metafases (normal), se registraron niveles elevados de triglicéridos, colesterol, testosterona e insulina (insulinemia). Los valores de alfafetoproteína, 17OH, HCG, progesterona, GH, glicemia y cortisol basal fueron normales. .

Se indican interconsultas con Endocrinología y Ginecología con el objetivo del control hormonal y enzimático de la paciente y prevenir la aparición de cáncer de endometrio y mama, los cuales tienen una alta incidencia en este síndrome. En ultrasonido ginecológico se observó presencia de múltiples quistes ováricos bilateral siendo el mayor de 2cm en el anejo derecho.

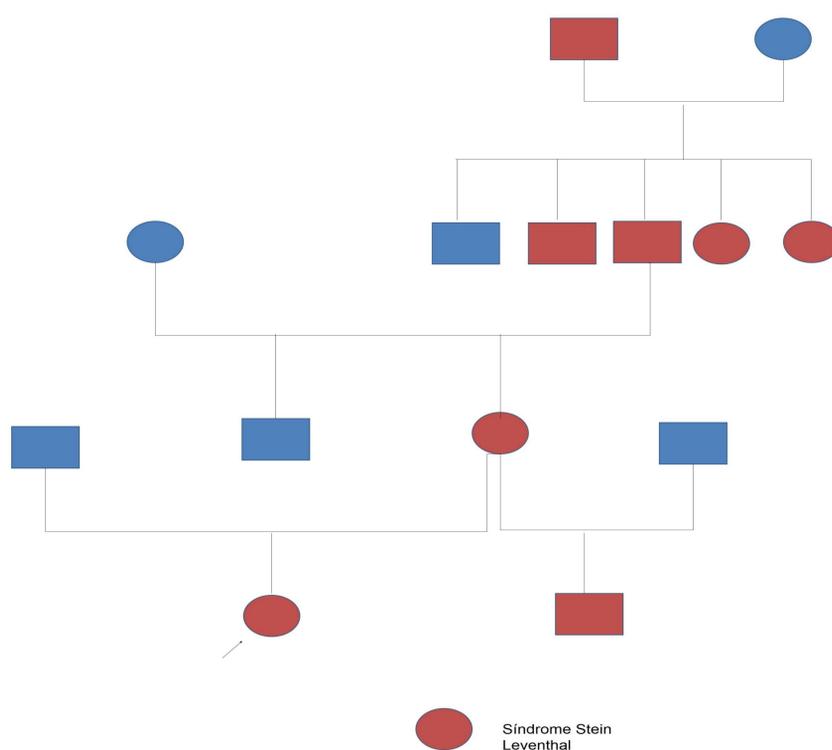
Por los hallazgos encontrados la paciente podemos decir que presenta un fenotipo clínico tipo A. El síndrome se está segregando en la familia con un patrón de herencia autosómico dominante.



Propósito



Madre de paciente



Árbol Genealógico

Conclusiones

Dado los datos positivos recogidos en el interrogatorio, el examen físico dismorfológico y los complementarios realizados se plantea como diagnóstico definitivo Síndrome Stein Leventhal. Se brindó asesoramiento genético a la familia.