



ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE SALUD PÚBLICA

CARRERA DE MEDICINA

HIPOPLASIA RENAL EN EL SÍNDROME DE TURNER.

TRABAJO DE TITULACIÓN

TIPO: ANÁLISIS DE CASOS

Presentado para optar el grado académico de:

MÉDICO GENERAL

AUTOR:

ALEJANDRA BELÉN MORENO ECHEVERRÍA

Riobamba-Ecuador

2019



ESCUELA SUPERIOR POLITECNICA DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE SALUD PÚBLICA

CARRERA DE MEDICINA

HIPOPLASIA RENAL EN EL SÍNDROME DE TURNER.

TRABAJO DE TITULACIÓN

TIPO: ANÁLISIS DE CASOS

Presentado para optar el grado académico de:

MÉDICO GENERAL

AUTOR: ALEJANDRA BELÉN MORENO ECHEVERRÍA

DIRECTOR: DR. ALEJANDRO JESÚS BERMUDEZ GARCELL

Riobamba-Ecuador

2019

@2019, Alejandra Belén Moreno Echeverría

Se autoriza la reproducción total o parcial, con fines académicos, por cualquier medio o procedimiento, incluyendo la cita bibliográfica del documento, siempre y cuando se reconozca el Derecho de Autor.

Yo, Alejandra Belén Moreno Echeverría, declaro que el presente trabajo de titulación es de mi autoría y los resultados del mismo son auténticos. Los textos en el documento que provienen de otras fuentes están debidamente citados y referenciados.

Como autora asumo la responsabilidad legal y académica de los contenidos de este trabajo de titulación; El patrimonio intelectual pertenece a la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo.

Riobamba, Octubre 2019

Alejandra Belén Moreno Echeverría

1003843362

ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE SALUD PÚBLICA

CARRERA DE MEDICINA

El Tribunal del trabajo de titulación certifica que: El trabajo de titulación: Tipo: Análisis de casos, titulado: **Hipoplasia renal en el Síndrome de Turner**, realizado por la señorita: **ALEJANDRA BELÉN MORENO ECHEVERRÍA**, ha sido minuciosamente revisado por los Miembros del Tribunal del trabajo de titulación, El mismo que cumple con los requisitos científicos, técnicos, legales, en tal virtud el Tribunal Autoriza su presentación.

FIRMA

FECHA

Dr. Jorge Luis Sagué Larrea

PRESIDENTE DEL TRIBUNAL

Dr. Alejandro Jesús Bermúdez Garcell

DIRECTOR DEL TRABAJO

DE TITULACIÓN

Dr. Segundo Chuquizala Chafra

MIEMBRO DEL TRIBUNAL

DEDICATORIA

Dedico este trabajo de titulación a mis padres Jorge y Mariela quienes con su amor, paciencia y sacrificio diario fueron el pilar fundamental durante el curso de esta carrera, apoyándome aún cuando estuvieran lejos de donde yo me encontraba, celebrando mis triunfos y levantándose de las situaciones que parecían fracasos, convirtiéndolos siempre en lecciones, mi hermana Sofía, quien ha sido mi mejor amiga y mi apoyo siempre.

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios por colocarme en esta carrera, guiarme y no permitirme decaer darme la salud y la vida para culminar esta etapa, dotándome de perseverancia y sabiduría para recorrer este largo camino hasta llegar a la meta. A mis padres por inculcarme valores que me permitieron continuar siempre con paso firme, mostrándome con su ejemplo que siempre triunfan los humildes, los que no se rinden, los que tienen sueños y hace lo imposible por cumplirlos.

De manera especial agradezco mis profesores, con sus sabios conocimientos y su don de gente me han guiado durante toda la carrera y en la elaboración de este Trabajo de Titulación, gracias a sus consejos y valioso tiempo.

Alejandra Belén Moreno Echeverría

TABLA DE CONTENIDO

Contenido

RESUMEN	<i>xiii</i>
ABSTRACT	<i>xiv</i>
CAPITULO I	<i>1</i>
1. INTRODUCCIÓN	<i>1</i>
1.1. Metodología	<i>2</i>
1.1.1. Estrategia de búsqueda	<i>2</i>
1.1.2. Criterios de elegibilidad	<i>2</i>
1.1.3. Selección de estudios y recopilación de datos	<i>3</i>
1.2. Hipoplasia renal	<i>3</i>
1.2.1. Concepto.....	<i>3</i>
1.2.2. Epidemiología	<i>4</i>
1.2.3. Clasificación	<i>4</i>
1.2.4. Asociación de la hipoplasia renal con el Síndrome de Turner	<i>5</i>
1.2.5. Etiología	<i>6</i>
1.2.6. Fisiopatología	<i>6</i>
1.2.7. Clínica	<i>6</i>
1.2.8. Diagnóstico	<i>7</i>
1.2.9. Diagnóstico diferencial.....	<i>7</i>
1.2.10. Infección del tracto urinario como complicación de hipoplasia renal	<i>8</i>
1.2.11. Tratamiento.....	<i>9</i>
1.3. Síndrome de Turner.....	<i>9</i>
CAPITULO II	
2. PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO	<i>11</i>
2.1. Anamnesis.....	<i>11</i>

2.2.	<i>Antecedentes patológicos personales</i>	11
2.3.	<i>Enfermedad actual</i>	12
2.4.	<i>Examen físico</i>	13
2.5.	<i>Síntomas y signos</i>	15
2.5.1.	<i>Agrupación Sindrómica</i>	16
2.6.	<i>Diagnóstico diferencial</i>	17
2.7.	<i>Diagnóstico presuntivo</i>	18
2.8.	<i>Exámenes Complementarios</i>	18
2.9.	<i>Diagnóstico</i>	22
2.10.	<i>Plan clínico terapéutico a largo plazo</i>	22
2.11.	<i>Evolución clínica</i>	22

CAPITULO III

3.1	<i>DISCUSIÓN</i>	24
3.2	<i>CONCLUSIÓN</i>	25

BIBLIOGRAFIA

ANEXOS

ÍNDICE DE ILUSTRACIONES

<i>Ilustración 1-1: Riñón hipoplásico</i>	4
<i>Ilustración 1-2: Riñón derecho</i>	19
<i>Ilustración 1-3: Riñón izquierdo</i>	19

ÍNDICE DE TABLAS

<i>Tabla 2-1: Diagnóstico diferencial.....</i>	<i>17</i>
<i>Tabla 2-2: Biometría Hemática.....</i>	<i>20</i>
<i>Tabla 2-3: Química Sanguínea.</i>	<i>21</i>
<i>Tabla 2-4: Elemental y microscópico de orina</i>	<i>21</i>
<i>Tabla 2-5: Elemental y microscópico de orina</i>	<i>22</i>

ÍNDICE DE GRÁFICOS

<i>Gráfico 1-1: Tamaño renal.....</i>	<i>7</i>
---------------------------------------	----------

ÍNDICE DE ANEXOS

Anexo A: Cariotipo

Anexo B: Consentimiento Informado

ABREVIATURAS

ST: Síndrome de Turner

IMC: Índice de masa corporal.

mmHg: milímetros de mercurio

Lpm: Latidos por minuto.

Rpm: Respiraciones por minuto.

mm: milímetros

EMO: Elemental y microscópico de orina

TAC: Tomografía axial computarizada

RESUMEN

El presente trabajo presenta el análisis de un caso clínico sobre una paciente diagnosticada con síndrome de Turner a los dos años de edad, con manejo multidisciplinario desde entonces llevado a cabo en el Hospital José María Velasco Ibarra de Tena, y con diagnóstico de hipoplasia renal por ecografía hace 6 años. Se llevaron a cabo nuevas pruebas diagnósticas entre ellas una ecografía renal la cual confirma riñones hipoplásicos por lo cual se decide realizar además pruebas de sangre, perfil renal y un examen elemental y microscópico de orina cuyo resultado es compatible con una infección del tracto urinario alta, siendo esta una complicación frecuente de la hipoplasia renal como tal. El plan tratamiento y seguimiento por el cual se opta es un ciclo completo de 14 días con una Quinolona y posteriormente control por consulta externa en un mes, considerándose además apropiada la vigilancia de la función renal cada tres meses junto con un examen elemental y microscópico de orina y de ser posible un urocultivo por la frecuente presentación de infecciones del tracto urinario asociadas a esta patología. El síndrome de Turner si bien está ampliamente asociado a malformaciones del sistema renal presentándose en un 40%, la hipoplasia renal bilateral que clásicamente se ha descrito como una disminución de la cantidad de nefronas que conforman el parénquima renal, sin embargo la definición actual emplea otros medios diagnósticos como son la ecografía, la cual ha demostrado ser altamente sensible y específica al momento de determinar el tamaño real aproximado de los riñones, está no es una de las condiciones más frecuentes por lo cual el tratamiento que se brinda en estos casos deberá individualizarse a la condición de cada paciente inicialmente con medidas dirigidas a la prevención de complicaciones, por tratarse en este caso de una afectación bilateral se continúa con controles periódicos por la especialidad de Medicina Interna junto con otras especialidades afines para un manejo complementario de la patología

PALABRAS CLAVE

<HIPOPLASIA RENAL> <SÍNDROME DE TURNER> <MOSAICISMO > <CARIOTIPO>
<INFECCIÓN > <MALFORMACIÓN>

ABSTRACT

This paper presents the analysis of a clinical case about a patient diagnosed with Turner syndrome at two years of age, with multidisciplinary management since then carried out at the Jose María Velasco Ibarra Hospital in the city of Tena, and with a diagnosis of hypoplasia renal by ultrasound six years ago. New diagnostic test were performed including a renal ultrasound, which confirms hypoplastic kidneys, so it is also decides to perform blood test, renal profile, and a elementary and microscopic examination of urine. Its result is compatible with an upper urinary infection, which is a frequent complication of renal hypoplasia. The treatment and follow-up plan for which it is chosen, is a complete 14-dya cycle, with a Quinolone and subsequently control by external consultation in a month. The monitoring of renal function every three month along with a elementary and microscopic examination of urine and if possible an urine culture due to be frequent presentation of urinary tract infections associated with this pathology. Although Turner's syndrome is widely associated with renal system malformations presenting in 40% and bilateral renal hypoplasia has been classically described as a decrease in the number of nephrons that make up the renal parenchyma. However, the current definition employs other diagnostic means such as ultrasound, which has proven to be highly sensitive and specific when determining the approximate actual size of the kidneys. This is not one of the most common conditions for wich the treatment that is provided in these cases should be individualized to the health of each patient initially with measures aimed at the prevention of complications. Since in this case, it is a bilateral affectation, it is continued with periodic controls by the specialty of Internal Medicine along with other related specialties for complementary management of the pathology.

Keywords: <RENAL HYPOPLASIA>, <TURNER SYNDROME>, <MOSAICISM>, <KARYOTYPE>, <INFECTION>, <MALFORMATION>

CAPITULO I

1. INTRODUCCIÓN

Se pone en consideración el análisis de un caso de Hipoplasia renal en el síndrome de Turner, una condición poco frecuente, dentro de las anomalías renales que este síndrome puede acarrear, donde se lleva a cabo un análisis de la importancia del diagnóstico imagenológico y en muchas ocasiones histopatológico, para su correcto manejo clínico para prevenir futuras complicaciones como la insuficiencia renal, hipertensión arterial secundaria, entre las más destacadas como lo señala Ogawua et al en su artículo publicado en el año 2012

Es frecuente que el síndrome de Turner se encuentre asociado a malformaciones en los distintos sistemas del organismo, de ellas las genitourinarias ocupan un porcentaje de presentación importante, en orden de frecuencia riñones en herradura que suelen asociarse a hidronefrosis, duplicación del sistema colector, malrotación, riñón, multiquístico, agenesia renal unilateral y por último hipoplasia renal, según lo reportado por Uk Yu, en un estudio realizado en Korea en pacientes pediátricos durante el año 2015. Es esta razón la que no ha permitido que se lleve a cabo un estudio minucioso de esta última asociación.

Terminológicamente la hipoplasia renal deriva de dos términos hipo y el griego plasis, acción de modelar lo cual se traduce en la disminución de la actividad formadora o productora del riñón o a su vez un desarrollo incompleto o defectuoso del mismo. Cuando se trata de una anomalía bilateral, puede ser causa de insuficiencia renal en la primera infancia sin embargo su presentación más frecuente es la unilateral, encontrar una verdadera hipoplasia renal es sumamente rara; en su mayoría los casos reportados corresponden a cicatrizaciones adquiridas debidas a procesos vasculares, infecciosos o de otra naturaleza más que a una falta de desarrollo, como lo señala un estudio realizado por Mota et al, 2008. Puede resultar casi imposible distinguir entre unos riñones pequeños de origen congénito y los que se deben a causas adquiridas, pero un riñón verdaderamente hipoplásico no debe mostrar cicatrices y debe tener menor número de lóbulos y pirámides renales: seis o menos. (Rivera et al, 2009)

El síndrome de Turner por su parte, corresponde a una cromosomopatía que consiste en la presencia de un solo cromosoma X normal en la mujer, la primera descripción de este síndrome la hizo Ullrich en 1930 en una niña de 8 años que presentaba talla baja y cuello alado, ocho años más tarde Turner hizo públicos los casos de siete mujeres que compartían las características de cuello alado, talla, corta e infantilismo sexual. Se estima que la prevalencia al nacimiento es de 1/2000 a 1/5000 de recién nacidos vivos mujeres, y de ellas aproximadamente un 20 a 30% estará asociado a una malformación renal. (Chagoyen et al. 2017)

La asociación infrecuente de casos reportados de hipoplasia renal bilateral presente en las pacientes con síndrome de Turner y los pocos estudios que existen sobre la asociación de estas patologías han servido de motivación para la realización de este trabajo, enfatizando sobre la prevención de las complicaciones que esta condición puede acarrear a corto y largo plazo.

1.1. Metodología

1.1.1. Estrategia de búsqueda

Se llevó a cabo una búsqueda sistemática de la literatura, de forma independiente, por autores utilizando las bases de datos de Journal of Medical Case Reports, Medscape, Mayo Clinic, Chrocrane, revistas médicas como Asociación Española de Pediatría y Medigraphic, recopilando reporte de casos clínicos y revisiones bibliográficas, en español e inglés. El proceso incluyó búsquedas que incluyeron los términos Hipoplasia renal bilateral, Anomalías renales en el Síndrome de Turner, Asociación entre hipoplasia renal y Síndrome de Turner

1.1.2. Criterios de elegibilidad

Los estudios elegibles incluyeron informes de casos, revisiones bibliográficas, que contaban con participantes diagnosticados con síndrome de Turner y una malformación renal en donde se describía: antecedentes, manifestaciones clínicas, diagnóstico de imagen, tratamiento y seguimiento clínico.

1.1.3. Selección de estudios y recopilación de datos

El proceso de selección se inició con la revisión del título del presente proyecto, descartando los documentos sin ninguna relación con el objetivo del estudio. Los estudios publicados se clasificaron como elegibles, poco claros y no elegibles, de acuerdo con su ajuste a los criterios de inclusión. Posteriormente, los artículos marcados como elegibles o inciertos se seleccionaron para la revisión de texto completo.

1.2. Hipoplasia renal

1.2.1. Concepto

Se define como un riñón hipoplásico a un riñón pequeño que se ha producido como consecuencia a un déficit cuantitativo del primordio metanéfrico. Radiológicamente la hipoplasia congénita es representada por un riñón pequeño con un número menor de cálices y en ocasiones el riñón contralateral aumentado de tamaño que pese a ello presenta habitualmente una cantidad adecuada de nefronas funcionales. Existe una forma especial de hipoplasia renal, la oligomegalonefronía en la cual podemos hallar un riñón pequeño pero contiene unas nefronas muy hipertrofiadas. (Mota et al. 2008)

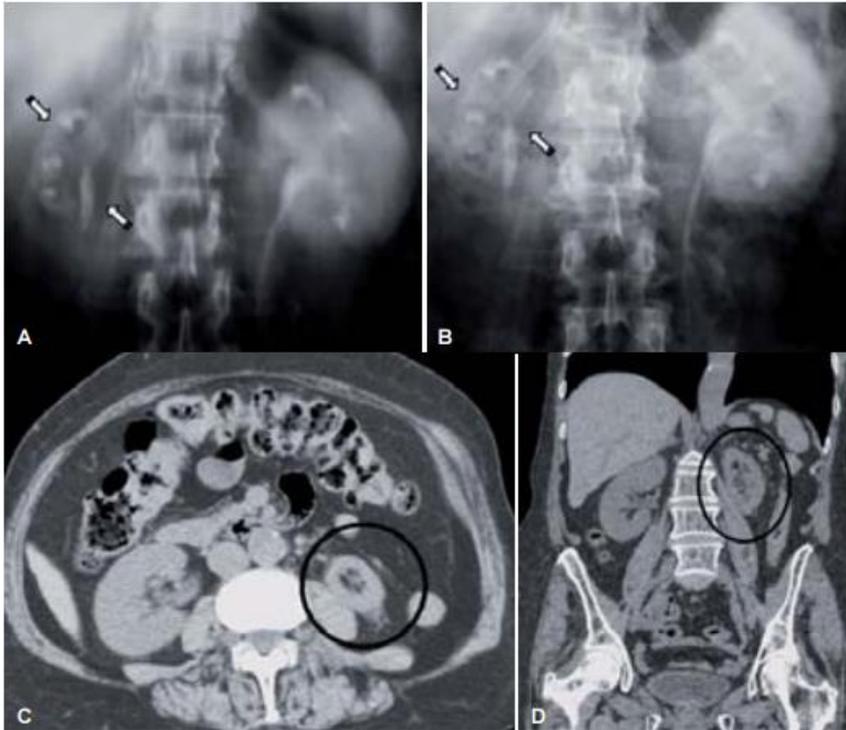


Ilustración 1-1: Riñón hipoplásico visto en una TAC

1.2.2. Epidemiología

En países occidentales se observa una prevalencia del 23% en hipoplasia renal sea esta bilateral o unilateral asociada a cualquier cromosomopatía, Síndrome de Down, Síndrome de Edwards. Su tasa de incidencia en pacientes con síndrome de Turner aún no se ha establecido por la baja frecuencia con que se presenta esta asociación, sin embargo se habla de que aproximadamente un 8% de los pacientes diagnosticados con síndrome de Turner tienen hipoplasia renal como malformación genitourinaria asociada. (Madariaga et al. 2014)

1.2.3. Clasificación

1.2.3.1. Hipoplasia simple bilateral

El riñón, por lo general tiene un peso poco mayor a la mitad del peso adecuado, los renículos o lóbulos (la unidad excreta – secretor del riñón) se presentan en un número menor al esperado, siendo menor a 6 o 7 (siendo lo normal de doce a dieciocho), presentándose además una superficie poco regular y

más pálida. Es poco habitual que a este tipo de hipoplasia se le asocien malformaciones excretoras. Esta forma, aun siendo bilateral, tiene poca repercusión clínica, especialmente cuando no ha presentado manifestaciones hasta la cuarta década de vida y suele encontrarse como un hallazgo casual durante los exámenes de imagen, sin embargo, puede también ser causa de insuficiencia renal y pielonefritis crónica si presenta manifestaciones durante los primeros años de vida.

1.2.3.2. Hipoplasia bilateral con oligonefronia

Ciertos autores la definen como un tipo de fácil individualización frente a otros tipos de hipoplasia, como la simple y la asociada con displasia. Macroscópicamente se evidencian riñones de menor volumen y microscópicamente puede observarse una reducción en el número de nefrones. Lo que más caracteriza a este tipo de hipoplasia es la hipertrofia glomerular y tubular, y cuando esta ha evolucionado, la hialinización de los glomérulos y la esclerosis intersticial, con dilatación tubular y atrofia del epitelio. Finalmente, entonces, hallaremos unos riñones pequeños retraídos, pálidos, sin límite claro y definido entre la cortical y la medula. Las anomalías en las vías excretoras son incluso más raras que en la hipoplasia renal simple. (Skorecki et al. 2018)

1.2.4. Asociación de la hipoplasia renal con el Síndrome de Turner

Las malformaciones del parénquima renal se encuentran frecuentemente asociadas al Síndrome de Turner, presentándose en el 33% de los pacientes que lo padecen, de ellas el riñón en herradura, la agenesia renal, la displasia renal y la hipoplasia son las más frecuentes. Aun cuando la mayoría de pacientes se presenten asintomáticos es preciso realizar un tamizaje temprano de las principales patologías asociadas al síndrome de Turner. Se encuentra aún en discusión las posibles complicaciones que los riñones hipoplásicos podrían causar en estos pacientes, las que más destacan: (Uk Yu.2015) (Sybert et al. 2004)

- Insuficiencia renal
- Hipertensión arterial
- Pielonefritis crónica

1.2.5. Etiología

La hipoplasia renal bilateral puede producirse como parte de un síndrome multisistémico o denominado también como síndrome de múltiples malformaciones como el síndrome del coloboma renal causado por mutaciones en el gen PAX2 (10q24.31), estar causado por alteraciones cromosómicas como el síndrome de la delección 22q11 o el síndrome de Turner. Pueden influir además otras variantes habituales como la que se producen en los genes PAX2, RET, ALDH1A2, y OSR1. (Sanna-Cherchi et al. 2007)

1.2.6. Fisiopatología

- Alteración en el desarrollo del blastema metanéfrico: Este mecanismo está involucrado en el desarrollo del parénquima renal
- Evolución fallida de la yema ureteral: Usualmente, las primeras tres a cinco generaciones de brotes de la yema ureteral involucionan y permiten la formación de los tubos colectores y cálices menores. En teoría, la hipoplasia podría producirse por una persistencia de estos brotes, resultando en una alteración de la formación de las siguientes generaciones, que en condiciones normales inducen a la diferenciación del blastema metanéfrico.
- Falla en el sistema vascular: Correspondería, en teoría a una falta del suministro de sangre a los brotes ureterales y blastemas metanéfricos, impidiendo que estos se desarrollen correctamente en respuesta a una falla en la nutrición.
- Genética: Al parecer los factores hereditarios juegan un papel pequeño en la patogénesis de la hipoplasia renal. (Ferrari et al. 2007)

1.2.7. Clínica

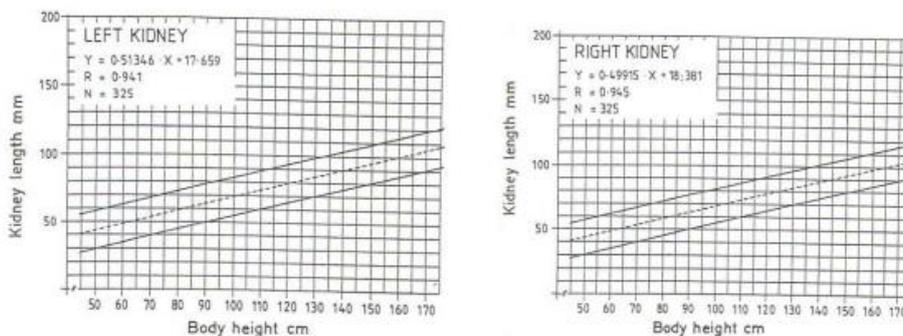
La hipoplasia renal no tiene una forma de presentación clínica bien definida, sin embargo el primer indicio de una anomalía congénita renal que se tiene en cuenta es la presencia de infección de vías urinarias, según la presente investigación es el motivo de consulta más común, aislada o en

combinación con fiebre y/o dolor abdominal en la muestra. Se encuentra que casi en la totalidad de los pacientes tanto femeninos como masculinos, el uroanálisis es positivo. (Wax et al. 2013)

1.2.8. Diagnóstico

La ecografía se ha utilizado como el método diagnóstico de primera línea en pacientes con sospecha de malformaciones del parénquima renal; representa mayor sensibilidad y especificidad aislada o combinada con otras técnicas. La ecografía renal por su inocuidad y su costo reducido es el método diagnóstico ideal en el estudio del paciente y tiene una validez importante.

Actualmente, y dado que la realización de biopsia renal en estos casos ha caído en desuso, se usa el término hipoplasia renal para hablar del riñón más pequeño (< -2 desviaciones estándar) en ecografía renal u otras pruebas de imagen más específicas. Durante la edad pediátrica es posible usar tablas con percentiles del tamaño renal esperado según la edad o, más específicamente, según la talla del paciente. El término de hipoplasia renal es muy amplio y las complicaciones asociadas dependen de la gravedad de la disminución del número de nefronas. Un riñón normal aproximadamente contiene entre 600 000 y 1 200 000 nefronas, y muchos factores ambientales, tóxicos o genéticos, como hemos visto previamente, hacen que este número se reduzca. (Woolf et al. 2006)



Gráficas de tamaño renal según la talla (tomado de Dinkel, 1985).

Gráfico 1-1: Tamaño renal, según Dinkel

1.2.9. Diagnóstico diferencial

1.2.9.1. Displasia renal

Anatomopatológicamente se conoce como displasia al desarrollo aberrante del mesénquima metanéfrico donde existe una marcada disrupción del patrón normal de tejido renal, de gravedad variable acorde a la afectación mayor o menor de la función renal, dependiendo del número de nefronas funcionantes. Este frecuentemente se presenta también como un riñón aparentemente pequeño, por ello la necesidad de clasificarlo como un riñón netamente displásico o un riñón hipodisplásico, La displasia renal más extrema es la displasia multiquística, en la cual se observa un parénquima renal completamente sustituido por quistes de tamaño variable que le dan al riñón un aspecto macroscópico como en racimo de uvas. Microscópicamente, está formado por tejido mesenquimal indiferenciado, túbulos inmaduros y tejido anormalmente diferenciado (tejido cartilaginoso, por ejemplo). Generalmente se presenta como un riñón con funcionalidad reducida, que suele acompañarse atresia ureteral, y que puede involucionar en los primeros meses o años de la vida. Cuando existe un riñón displásico aproximadamente un tercio de estos pacientes presentarán además un riñón contralateral con algún grado de displasia y/o reflujo vesicoureteral. (Fanos et al. 2010)

1.2.10. Infección del tracto urinario como complicación de hipoplasia renal

Las malformaciones renales es uno de los factores principales que predisponen una infección del tracto urinario, la hipoplasia renal por su parte está asociada en un 13.3% a pacientes que han presentado por lo menos una infección del tracto urinario al año en los diez primeros años de vida

El pronóstico de la infección del tracto urinario en pacientes con malformaciones renales depende de la presencia de cicatrices renales secundarias a pielonefritis; lo cual, si está asociado a reflujo vesicoureteral o anomalías obstructivas, pueden representar un peor pronóstico. Se considera entonces que la asociación de factores malformación, hipoplasia e infección es lo que probablemente cause el incremento en los riesgos para desarrollar en un futuro hipertensión arterial y enfermedad renal crónica.

El seguimiento de estos pacientes debe de procurar evitar los factores que puedan agravar el daño renal congénito existente, con especial atención a la prevención y el tratamiento de pielonefritis agudas, y a la promoción de medidas higiénico dietéticas. (La Scola et al. 2010)

1.2.11. Tratamiento

El tratamiento de la hipoplasia renal está encaminado en primer lugar a prevenir la existencia de complicaciones. Los riñones que no han podido desarrollarse completamente, pero que tampoco presenten alteraciones patológicas secundarias, son en su mayoría incapaces de producir manifestaciones clínicas. Se ha considerado a la hipoplasia renal como un posible causante de dolor en la región renal; pero los resultados de múltiples estudios presentan un bajo nivel de evidencia que pueda corroborar esta teoría. Es posible además que la hipoplasia renal pueda causar hipertensión, siendo esta una complicación con una considerable incidencia en los estudios revisados. Esta es una condición que también se ha asociado frecuentemente a complicaciones como la infección y litiasis renal, de ahí que el tratamiento deba dirigirse a prevenir y tratar estas condiciones secundarias, puesto que una vez que se produce una infección en un riñón hipoplásico, la probabilidad de incidencia de la infección es dos a tres veces mayor que en otros pacientes sin malformaciones renales asociadas. El erradicar cualquier foco infeccioso en estos pacientes es primordial, así como también prevenir la formación de cálculos renales. (La Scola et al. 2010) (UkYu et al, 2015)

1.3. Síndrome de Turner

Sindrónicamente esta entidad se caracteriza por talla baja, disgenesia gonadal y características fenotípicas asociadas a monosomía del cromosoma X. Ullrich en 1930 es quien propone la primera descripción de este síndrome y posteriormente Henry H. Turner en 1938 hace la documentación del caso de 8 niñas, pero es en 1959 cuando C.E. Ford descubrió su base genética. Esta monosomía parcial o total del cromosoma X ocurre cuando existe disyunción incompleta en la gametogénesis, Los cromosomas de los progenitores permanecen indemnes, el cromosoma X materno permanece íntegro en dos tercios de los casos, por lo cual la aparición de esta entidad es esporádica y de poca recurrencia para la descendencia.

Su diagnóstico está basado fundamentalmente ante la evidencia de talla baja y el poco desarrollo sexual debido a disgenesia gonadal y lo cual es causa de sospecha y permitirá su confirmación mediante la realización de un cariotipo. A través del control prenatal es posible encontrar signos de sospecha de ST, especialmente en aquellos pacientes con cariotipo 45X, entre los más frecuentes el crecimiento intrauterino retardado, malformaciones cardíacas izquierdas, renales, aumento del pliegue nuchal e hydrops fetalis.

El fenotipo típico se presenta con la llamada “facies de esfinge”, hipomímica, una expresión melancólica por la presencia de ojos en posición antimongoloide y el labio superior en V invertida. Pueden existir epicantho, ptosis, hipertelorismo y estrabismo, paladar ojival, y en ocasiones micrognatia. Los pabellones auriculares son grandes y de baja implantación. El cuello es corto por presentar vértebras cervicales con piel redundante formando el pterigiumcolli, el cabello es de implantación baja. Los pezones son hipoplásicos, en ocasiones invertidos. En las extremidades se evidencia piernas musculadas, deformidad de Madelung con acortamiento del cuarto o el quinto metacarpiano, cubitus valgus. En la piel se puede evidenciar hemangiomas, cicatrices queloides y nevus.

Suelen desarrollar una inteligencia normal, aunque tienen mayor tendencia presentar un déficit en el aprendizaje. (Elsheikh et al. 2002)

CAPITULO II

2. PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

2.1. Anamnesis

DATOS DE FILIACIÓN

Nombre: NN

Edad: 15 años

Género: Femenino

Lugar y fecha de nacimiento: 03 de Noviembre de 2003

Residencia Actual: Tena

Residencia Ocasional: Ninguna.

Religión: Católica

Profesión: Estudiante

Estado civil: Soltera

Etnia: Mestiza

Grupo sanguíneo: O Rh Positivo

2.2. Antecedentes patológicos personales

Prenatales: Madre de 27 años de edad, gestas: 3, cesáreas: 2, partos: 1, hijos vivos:3, hijos muertos:0. Se realiza 12 controles prenatales, 8 ecografías, vacunas en el tercer mes del embarazo, consume vitaminas, hierro y aspirina durante toda la gestación.

Natales: Producto de tercera gesta, obtenida a través de cesárea por presentación podálica, sin complicaciones. Peso: 3668 gramos, Talla: 47 cm, Perímetro cefálico: 38.5 cm.

Clínicos: Hidrocefalia al nacimiento resuelta a través de derivación, estenosis pulmonar leve. Otitis media a repetición. Infección del tracto urinario a repetición

Quirúrgicos: Laparotomía por malrotación intestinal.

Alergias: Sulfonamidas.

Hábitos tóxicos: No refiere

Antecedentes gineco-obstétricos

Menarquia: 13 años. Ciclos: irregulares. FUM: 10-06-2019 Gestas: 0 Partos:0

Antecedentes familiares

Hermana mayor con labio leporino y paladar hendido

Hábitos:

- Alimentación: 5 veces al día
- Sueño: 10 horas de fácil conciliación y reparador.
- Micción: 5 veces al día y ninguna en la noche.
- Deposición: 1-2 veces al día.
- Alcohol: no
- Tabaco: no
- Drogas: no

Motivo de consulta: Molestias al orinar

2.3. Enfermedad actual

Paciente femenina de 15 años de edad con diagnóstico de síndrome de Turner 45XO realizado durante el primer años de edad a través de mapeo cromosómico, desde hace siete años refiere episodios de infección del tracto urinario en número de 2 a 3 por año, cuenta con tres urocultivos en los cuales se ha aislado E. Coli, para lo cual ha recibido tratamiento ambulatorio con Nitrofurantoína y Cefalexina e intrahospitalariamente con Ceftriaxona donde adicionalmente se realiza ultrasonido que reportó

riñones de tamaño disminuido. Durante el último control paciente refiere que hace tres días como fecha aparente presenta disuria, tenesmo, dolor en flanco izquierdo, que se irradia a región lumbar del mismo lado para lo cual madre refiere haber administrado Paracetamol 500 mg cada 8 horas durante 2 días.

2.4. Revisión actual por Aparatos y Sistemas

Renal: Disuria, tenesmo, dolor en flanco izquierdo, que se irradia a región lumbar ipsilateral descrito en la enfermedad actual

2.5. Examen físico

Signos vitales:

- Tensión arterial: 126/72 mmHg
- Frecuencia cardiaca: 97 latidos por minuto
- Frecuencia respiratoria: 18 respiraciones por minuto
- Temperatura: 36.5°C
- Saturación oxígeno: 99% aire ambiente

Antropometría:

- **Talla :** 144 centímetros
- **Peso:** 46 Kilogramos
- **IMC:** 22.2 Normal

Examen físico

General

Paciente consciente, orientado en las tres esferas, biotipo ectomorfo, facie hipomímica, con expresión melancólica, cuya edad aparente concuerda con la real.

Piel y faneras: rosada, no cianótica, con elasticidad y turgencia conservada

Cabeza: normocefálica, cabello abundante con implantación baja del mismo, frente pequeña con hipertrichosis, cejas abundantes

Ojos: Pupilas isocóricas, normoreactivas a la luz y acomodación, se evidencia de epicanto interno no muy marcado.

Nariz: pirámide nasal de implantación normal, gruesa con punta bulbosa

Boca: paladar indemne, simétrico, labios delgados, labio superior en carpa, mucosas orales húmedas, piezas dentales en buen estado

Orejas: pabellón auricular grande y de baja implantación, foseta en la parte superior del antihélix en oreja derecha e izquierda.

Cuello: corto con presencia de Pterigium Colli, móvil, no se palpa la tiroides.

Tórax: ancho, prominente, simétrico, expansible, se evidencia abundante vello en región anterior y posterior. Mamas hipertelóricas, simétricas, pezones hipoplásicos.

Abdomen: cicatriz quirúrgica de 12 cm de longitud de localización supra e infraumbilical.

Regional

Respiratorio: buena entrada y salida de aire, murmullo vesicular conservado sin ruidos sobreañadidos.

Cardiovascular: rítmico, normofonético, soplo holosistólico grado II/VI en foco pulmonar. Llenado capilar menor a 2 segundos, pulsos distales conservados.

Digestivo: piezas dentales en buen estado, lengua de tamaño y características normales, abdomen suave, depresible, doloroso a la palpación en hipogastrio, ruidos hidroaéreos presentes.

Renal: Maniobras de palpación renal negativas, puntos ureterales: superior izquierdo positivo, puño percusión izquierda positiva.

Genital: genitales externos femeninos de núlpara aparentemente normales.

Osteomioarticular: extremidades superiores con acortamiento de metacarpianos de cuarto y quinto dedo bilateral, con falanges distales ensanchadas, tono y fuerza conservada, extremidades inferiores: simétricas, tono, fuerza y movilidad conservada

Exploración neurológica

Motora: Tono y trofismo conservados, fuerza grado 4 en la escala de Daniels. Reflejos osteotendinosos (++)

Sensibilidad: Exteroceptiva y propioceptiva conservadas

Pares craneales:

I par capacidad olfatoria bilateral conservada

II par agudeza visual de ojo derecho e izquierdo conservada , no se realiza fondo de ojo

III, IV, VI par apertura palpebral, pupilar isocóricas, reflejo consensual, de acomodación y fotomotor bilateral presentes

V par reflejo corneal y masetero presentes, sensibilidad facial conservada de lado derecho e izquierdo

VII par fuerza muscular conservada, sensibilidad en 2/3 de la lengua presente.

VIII par leve hipoacusia bilateral, de predominio izquierdo. Marcha rítmica simétrica, Romberg negativo.

IX par y X par reflejo nauseoso presente, capacidad de deglución conservada

XI par elevación de hombros bilateral conservada, movimientos cervicales limitados de ambos lados

2.6. Síntomas y signos

Síntomas

Disuria

Dolor en flanco izquierdo

Dolor en región lumbar izquierda

Signos

Facie hipomímica

Orejas de implantación baja

Nariz gruesa con punta bulbosa

Cabello de implantación baja

Hipertriosis

Epicanto interno

Pterigium colli

Mamas hipotelóricas

Pezones hipoplásicos

Soplo holosistólico grado II/VI en foco pulmonar

Acortamiento de cuarto y quinto metacarpianos

Falanges distales ensanchadas

Puño-percusión izquierda positiva

Puntos ureterales: superior izquierdo positivo

Hipoacusia

Talla baja

2.6.1. Agrupación Sindrómica

Síndrome genético por anomalía en los cromosomas sexuales

Síndrome de anomalías congénitas múltiples

Las múltiples anomalías observadas en esta paciente desde su nacimiento orientan a pensar en un síndrome de Turner por la baja estatura, las orejas de implantación baja, el pterigium colli, cabello de implantación baja, hipertriosis, mamas hipotelóricas, pezones hipoplásicos, falanges ensanchadas son signos propios de este síndrome, que se acompaña de múltiples malformaciones que en este caso también se observan: valvulopatía, hipoplasia renal.

Síndrome infeccioso urinario

La clínica de hipogastralgia, disuria y dolor en región lumbar izquierda nos orienta a un cuadro infeccioso, no ha presentado sintomatología asociada a toma del estado general sin embargo se presume una infección del tracto urinario alto, se decide realizar EMO y gram para confirmar el diagnóstico.

2.7. Diagnóstico diferencial

Tabla 2.1: Diagnóstico diferencial

MANIFESTACIONES CLÍNICAS	Presente	Ausente
Síndrome braqui-oto-renal		
Pérdida auditiva	X	
Foseta preauricular		X
Deformidad del pabellón	X	
Fístula/quistes braquiales		X
Anomalías renales	X	
Síndrome de Townes - Brocks		
Ano imperforado		X
Orejas de forma anormal		X
Malformaciones del pulgar		X
Sordera/hipoacusia	X	
Malformaciones renales	X	
Polidactilia		X
Camptodactilia		X
Síndrome de Alport		
Hipoacusia	X	
Anomalías renales	X	
Leiosmiomatosis		X
Anomalías oculares		X

Realizado por: Moreno Echeverría Alejandra Belén

Displasia renal. Los criterios de imagen que apoyan la existencia de displasia renal es el hallazgo de cicatrices en el parénquima renal, y/o una alteración en la relación corticomedular de uno o ambos riñones, sin embargo en este caso las imágenes no cumplen con ninguno de los anteriores criterio.

2.8. Diagnóstico presuntivo

Síndrome de Turner

Hipoplasia renal

Infección del tracto urinario

2.9. Exámenes Complementarios

Estudio genético Solicitado el 05/09/2005

Valoración genética

Paciente femenina de 1 año y 9 meses de edad producto de tercer embarazo, de una hermandad de 3, padres con edades a la concepción de 33 y 38 años, aparentemente sanos sin consanguinidad o endogamia. Árbol genealógico muestra antecedentes de paladar hendido en su hermana, epilepsia en parientes de tercer grado.

Valoración clínica

Paciente femenina nacida a término, se realiza cesárea por presentación podálica, mide 47 cm y pesa 3668 gramos. A los dos meses de edad presenta convulsiones tónicas y le dicen que existe exceso de líquido cefalorraquídeo, hay nistagmus vertical, soplo cardiaco funcional.

Examen citogenético

Se realiza cultivo de sangre periférica, se estudian 30 metafases y se encuentra un cariotipo femenino con un cromosoma X ausente. Se comprueba con bandas GTG.

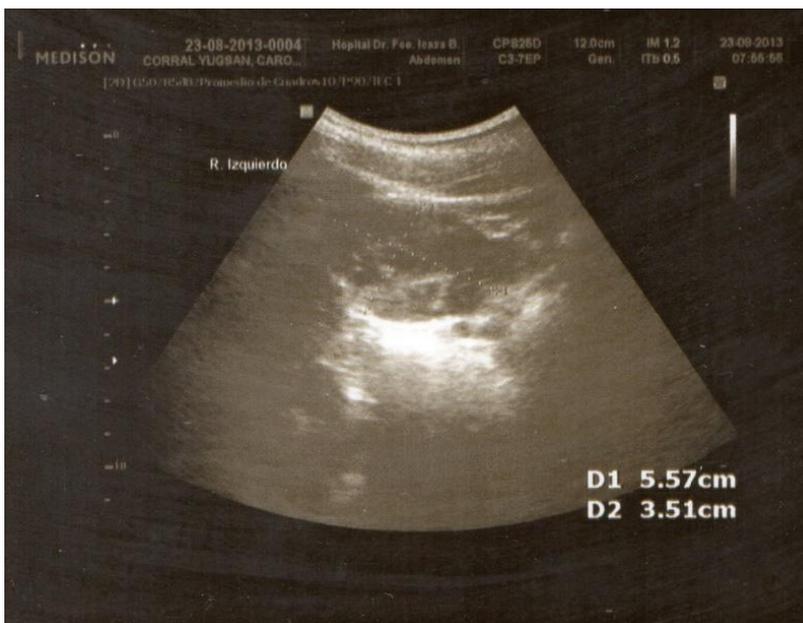
Impresión diagnóstica

Monosomía del X

Imagenología: Solicitados el 23/04/2013



Ilustración 2-1: Riñón derecho que mide 6.7 cm x 3.8 cm



Fuente: Imagenología Hospital Roberto Gilbert E. Abril 2013

Ilustración 2-2: Riñón izquierdo que mide 5.5 cm x 3.5 cm

Informe ecográfico: El tamaño ecográfico de ambos riñones es pequeños para la edad, el informe ecográfico detalla además una discreta alteración en la relación corticomedular. No ectasias, no litiasis

Imagenología Solicitado el 17/03/2019

Bajo transductor simple de ecografía se encuentra dos riñones, derecho que mide 7.5 x 4.1 cm e izquierdo que mide 6 x 4 cm de ecogenicidad disminuida, no es posible delimitar claramente la zona cortical y la medular, de difícil diferenciación con el riñón retraído.

Impresión diagnóstica

Riñones hipoplásicos

Pielonefritis a correlacionar clínicamente

Exámenes de Laboratorio: Solicitados el 07/05/2019.

Tabla 1-2:Biometría Hemática

BIOMETRIA HEMATICA		
Leucocitos	8.10 K/ul	4.50-10.00
Neutrófilos	4.66 K/ul	2.20-4.80
Linfocitos	2.47 K/ul	1.10-0.80
Monocitos	0.69 K/ul	0.30-0.80
Eosinófilos	0.19 K/ul	
Basófilos	0.04 K/ul	
Neutrófilos %	57.5	40.0 - 65.0
Linfocitos %	30.5	40.5-45.5
Monocitos %	8.5	5.5-11.7
Eosinófilos %	2.4	0.9-2.9
Basófilo %	0.6	
Hemoglobina	12.5 g/dl	12.0-16.0
Hematocrito	37.6 %	37.0 47.0
Plaquetas	398.000 K/ul	130.000-400.000

Fuente: Laboratorio Clínico-HJMVI Tena. Junio 2019

Realizado por: Moreno Echeverría Alejandra Belén, 2019

Análisis: No existen variantes de importancia en la fórmula leucocitaria, valores dentro de parámetros normales.

Tabla 2-3: Química Sanguínea.

QUIMICA SANGUINEA		
GLUCOSA BASAL	93 mg/dl	70 – 100
UREA	18 mg/dl	15 -39
BUN	9 mg/dl	7 -18
CREATININA EN SUERO	0.64 mg/dl	0.60 -1.30

Fuente: Laboratorio Clínico-HJMVI Tena. Junio 2019

Realizado por: Moreno Echeverría Alejandra Belén 2019

Análisis: Perfil renal con valores dentro de parámetros normales

Tabla 2-4: Elemental y microscópico de orina

EMO	
COLOR	AMARILLO
ASPECTO	TURBIO
PH	5
LEUCOCITOS	++
PIOCITOS	NUMEROSOS
HEMATIES	4-5 POR CAMPO
CÉLULAS EPITELIALES	5-6 POR CAMPO
BACTERIAS	++
NITRITOS	++
FRESCO GRAM	BACILOS GRAM NEGATIVOS ++

Fuente: Laboratorio Clínico-HJMVI Tena. Junio 2019

Realizado por: Moreno Echeverría Alejandra Belén 2019

Análisis: Examen de orina de características infecciosas, orienta a una infección del tracto urinario alto.

Laboratorio reporta: No se realiza urocultivo por corresponder a muestra que no amerita.

2.10. Diagnóstico

Síndrome de Turner

Hipoplasia renal bilateral simple

Infección del tracto urinario alta

2.11. Plan clínico terapéutico a largo plazo

1. Vigilancia de la función renal y EMO más gram cada 6 meses con la especialidad de Medicina Interna
2. Vigilancia de la presión arterial manualmente en cada control médico.
3. Derivación a Nefrología para seguimiento.

Tratamiento de complicaciones a corto plazo

1. Medidas higiénico – dietéticas
2. Ciprofloxacino 250 mg vía oral cada 12 horas durante 14 días
3. Control con Emo más gram en un mes

2.12. Evolución clínica

07/05/2019

Paciente acude a cita de control con la especialidad de Medicina Interna del Hospital José María Velasco Ibarra donde por la clínica y el EMO infeccioso se inicia antibioticoterapia con Ciprofloxacina durante 14 días.

06/06/2019

Paciente acude a control con Especialidad luego de haber cumplido los días de antibiótico, con resultado de EMO más gram de control.

Tabla 2-5: Elemental y microscópico de orina

EMO	
COLOR	AMARILLO
ASPECTO	TURBIO
PH	6
LEUCOCITOS	+
PIOCITOS	1-2 POR CAMPO
HEMATIES	2-3 POR CAMPO
CÉLULAS EPITELIALES	5-6 POR CAMPO
BACTERIAS	+
FRESCO GRAM	BACILOS GRAM POSITIVOS +

Fuente: Laboratorio Clínico-HJMVI Tena. Junio 2019

Realizado por: Moreno Echeverría Alejandra Belén 2019

- Paciente refiere que las molestias urinarias han desaparecido paulatinamente, al momento asintomática.
- Por encontrarse un examen, ya sin características infecciosas, se considera superada la infección del tracto urinario y se brinda recomendaciones higiénico-dietéticas para prevenir la recurrencia de las mismas.
- Se espera valoración por Nefrología (cita en diciembre de 2019).

CAPITULO III

3.1 DISCUSIÓN

El síndrome de Turner es una patología frecuente, asociada a múltiples anomalías que pueden abarcar casi cualquier sistema o aparato del organismo, dentro de ellas, y como objeto de este caso las de tipo renal, donde la hipoplasia renal ocupa el quinto lugar en frecuencia de las malformaciones renales según su prevalencia. (Caponeet, 2017).

El diagnóstico de riñones hipoplásicos se realiza mediante ecografía renal, teniendo este el beneficio de ser poco invasivo y no emitir grandes dosis de radiación en comparación con la Tomografía axial computarizada. Imagenológicamente esta patología puede reportarse como uno o ambos riñones de tamaño disminuido, ser generalizada o segmentaria. La displasia renal, una condición que amerita ser parte del diagnóstico diferencial puede cursar igualmente con riñones de tamaño menor, pero con una relación corticomedular alterada e incluso presentar zonas de cicatriz. (Fanso, 2010)

El tratamiento es netamente clínico, dirigido principalmente a la prevención de complicaciones a través de la vigilancia de la función renal y presión arterial. Además por la alta prevalencia de infecciones del tracto urinario observada en estos pacientes, es preciso que cada tres meses se solicite un examen de orina y un urocultivo. Y en caso de ser necesario iniciar tratamiento antibiótico, el fármaco de elección dependerá del resultado del urocultivo y antibiograma, teniendo en cuenta la resistencia que pudiera inducir la utilización prolongada o repetida de un antimicrobiano; es preciso además monitorear la función renal y realizar un previo ajuste de dosis en aquellos medicamentos que así lo requieran. (Hooton et al, 2017)

Según un estudio de Cochrane el uso de profilaxis antibiótica, como parte de la prevención de una de las complicaciones más recurrentes, la infección del tracto urinario es controvertido, sin embargo está permitido hacerlo posterior a un episodio de infección siempre y cuando se haya confirmado la erradicación del germen, a través de la realización de un urocultivo 1 a 2 semanas después de haber culminado a terapia antibiótica. Bonkat, et al, en su publicación realizada en el año 2018, señala además que la profilaxis continua durante 6 a 12 meses reduce la tasa de infecciones urinarias en comparación con el placebo, pero como es de esperar, quienes la utilizan se exponen a más efectos adversos (síntomatología gastrointestinal, candidiasis vaginal y oral) en comparación con que quienes no la emplean.

3.2 CONCLUSIÓN

La ecografía renal fue el método diagnóstico que contribuyó a realizar el diagnóstico de hipoplasia bilateral simple en esta paciente.

La recurrencia de infecciones del tracto urinario en esta paciente hizo necesaria la utilización de antibioticoterapia, durante el último periodo de infección se empleó una Quinolona, con lo cual se logró la erradicación del germen.

La paciente, pese a tener la edad de 15 años no ha presentado repercusiones funcionales graves asociadas a la hipoplasia renal, observándose una función renal conservada y la presión arterial dentro de parámetros normales.

BIBLIOGRAFIA

CHAGOYEN,E., ALVAREZ,J., ZUNIGA,C. 2017 Síndrome de Turner en una adolescente. MEDISAN. Vol. 21, N. 6, pp. 720-724. [Consulta: 5 de agosto 2019]. ISSN 1029-3019. Disponible en <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192017000600012&lng=es&nrm=iso>.

MOTA,G., ORTIZ,J., AGUILAR,R., ESCOBERDO, R., CASTILLO, J. 2008. Malformaciones congénitas del sistema urinario: abordaje radiológico y por imagen con análisis de la terminología aplicada. Anales de Radiología México. Vol. 4. Pp 259-278 [Consulta: 5 de agosto 2019]. ISSN 0104-4230. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/anaradmex/arm-2008/arm084h.pdf>

RIVERA, M., QUEREDA, C. 2009. La ecografía realizada por el nefrólogo: nuestra experiencia. NefroPlus. Vol. 2. Núm. 1. pp 1-62. [Consulta: 5 de agosto 2019]. ISSN 18889700 Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-la-ecografia-realizada-por-el-nefrologo-nuestra-experiencia-articulo-X1888970009000363>

OGAWA, A., KITAMURA, S., NAKAYAMA K., SUGIYAMA, H., MORISADA, N., IJIMA, K., MAKINO, H. 2012. Right hypoplastic kidney. International Society of Nephrology. [en línea] Volumen 82. Página 1037 [Consulta: 05 de agosto de 2019] DOI 10.1038/ki.2012.201. Disponible en: [https://www.kidney-international.org/article/S0085-2538\(15\)55665-2/pdf](https://www.kidney-international.org/article/S0085-2538(15)55665-2/pdf)

BILGE, I., KAYSERILI, H., EMRE, S., NAYIR, A., SIRIN, A., TUKEL, T., BAS, F., KILIC, G., BASARAN, S., GUNOZ, H. y APAK, M., 2010. Frequency of renal malformations in Turner syndrome: analysis of 82 Turkish children. *Pediatric Nephrology (Berlin, Germany)*, vol. 14, no. 12, pp. 1111-1114. ISSN 0931-041X. DOI 10.1007/s004670000315.

BARRETO, A., GIL J.,MATIAS T.,MARQUES., VALENTE DE LEMOS S., MACIEL GUERRA A., 2010. Cardiovascular and renal anomalies in Turner síndrome. Revista de la asociación médica de Brasil. Vol. 56. [Consulta: 5 de agosto 2019]. ISSN 0104-4230. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-42302010000600012

CARVALHO, A.B., GUERRA JÚNIOR, G., BAPTISTA, M.T.M., FARIA, A.P.M. de, MARINI, S.H.V. de L. y GUERRA, A.T.M., 2010. Cardiovascular and renal anomalies in Turner syndrome. *Revista da Associação Médica Brasileira*, vol. 56, no. 6, pp. 655-659. ISSN 0104-4230. DOI 10.1590/S0104-42302010000600012.

DOMÍNGUEZ, L.M. y ÁLVAREZ, F.Á.O., 2011. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. uropatías obstructivas. , pp. 15.

FANOS, V., SCHENA, S., DAL MORO, A., PORTUESE, A. y ANTONIAZZI, F., 2010. Multicystic kidney dysplasia and Turner syndrome: two cases and a literature review. *Pediatric Nephrology*, vol. 14, no. 8, pp. 754-757. ISSN 1432-198X. DOI 10.1007/PL00013430.

WAX JR, PRABHAKAR G, GIRALDEZ RA, HUTCHINS GM, STETTEN G, BLAKEMORE KJ., 2013. Unilateral renal hypoplasia and contralateral renal agenesis: a new association with 45,X/46,XY mosaicism. *American Journal of Perinatology* [en línea], vol. 83. [Consulta: 05 de agosto de 2019]. PMID:10955920 DOI:10.1007/pl00013430 Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10955920>

FERRARI, C., GHIRLANDA, JM., 2007. Hipoplasia renal unilateral experiencia personal. *Revista argentina de Urología y Nefrología*. Vol. 1. Pp 16-29. [Consulta: 05 de agosto de 2019 2019]. Disponible en: file:///C:/Users/Usuario/Downloads/2608-2718-1-PB%20(2).pdf

FANOS V, SCHENA S, DAL MORO A, PORTUESE A, ANTONIAZZI F. 2010.Multicystic kidney dysplasia and Turner syndrome: two cases and a literature review. *Pediatric Nephrology*. [en línea], vol. 14. [Consulta: 05 de agosto de 2019 2019]. PMID:10955920 DOI: 10.1007/pl00013430 Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10955920>

MADARIAGA DOMÍNGUEZ,L., ORDÓÑEZ ÁLVAREZ,F., 2014. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. UROPATÍAS OBSTRUCTIVAS. Asociación Española de Pediatría. [en línea], Pag. 225-239. [Consulta: 05 de agosto de 2019 2019]. ISSN 2171-8172. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_cakut_0.pdf

SANNA-CHERCHI, S, CARIDI, G, WENG, P. 2007. “Genetic approaches to human renal agenesis/hypoplasia and dysplasia”.], *PediatrNephrol*. [en línea]Vol. 22. página. 1675-84. [Consulta: 05 de agosto de 2019 2019]. PMID: PMC1994209 DOI: 10.1007/s00467-007-0479-1 Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17437132>

LIPPE, B., MITCHELL E. GEFNER, ROSALIND B. DIETRICH, M. INES BOECHAT, HOOSHANG KANGARLOO. 2008. “Renal Malformations in Patients With Turner Syndrome: Imaging in 141 Patients, American Academy of Pediatrics. [enlínea] Vol. 82. [Consulta: 05 de agosto de 2019 2019]. Online ISSN 1098-4275 Disponible en: https://pediatrics.aappublications.org/content/82/6/852?sso=1&sso_redirect_count=1&nfstatus=401&nftoken=00000000-0000-0000-0000-000000000000&nfstatusdescription=ERROR%3a+No+local+token

LA SCOLA, C., HEWITT, I., PASINI A., PUGLIESE, F., MONTINI,G., 2010. Postnatal management of congenital bilateral renal hypodysplasia, *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*. [en línea] Volumen 23, página 97-100. [Consulta: 05 de agosto de 2019] DOI: 10.3109/14767058.2010.509939 Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/14767058.2010.509939?scroll=top&needAccess=true&journalCode=ijmf20>

ELSHEIKH,M., DUNGER,D., CONWAY,G., WASS,J., 2012. Turner’s Syndrome in Adulthood. *Endocrine Reviews*. [en línea] Volumen 23. Página 120–140. [Consulta: 05 de agosto de 2019] DOI: 10.1210.23.1.0457 Disponible en: <https://academic.oup.com/edrv/article/23/1/120/2424315>

MORGAN,T. 2007. Turner Syndrome: Diagnosis and Management. American Family Physicians [en línea] Volumen 76. Página 405-417 [Consulta: 05 de agosto de 2019] Disponible en: <https://www.aafp.org/afp/2007/0801/p405.pdf>

UK YU, D., KYUN KU, J., YEONG CHUNG, W. 2015. Renal problems in Early Adult Patients with Turner Syndrome. The Korean Society of Pediatric Nephrology [en línea] Volumen 19. Página 154–158. [Consulta: 05 de agosto de 2019] DOI: 10.3339 Disponible en: <http://chikd.org/journal/view.php?number=618>

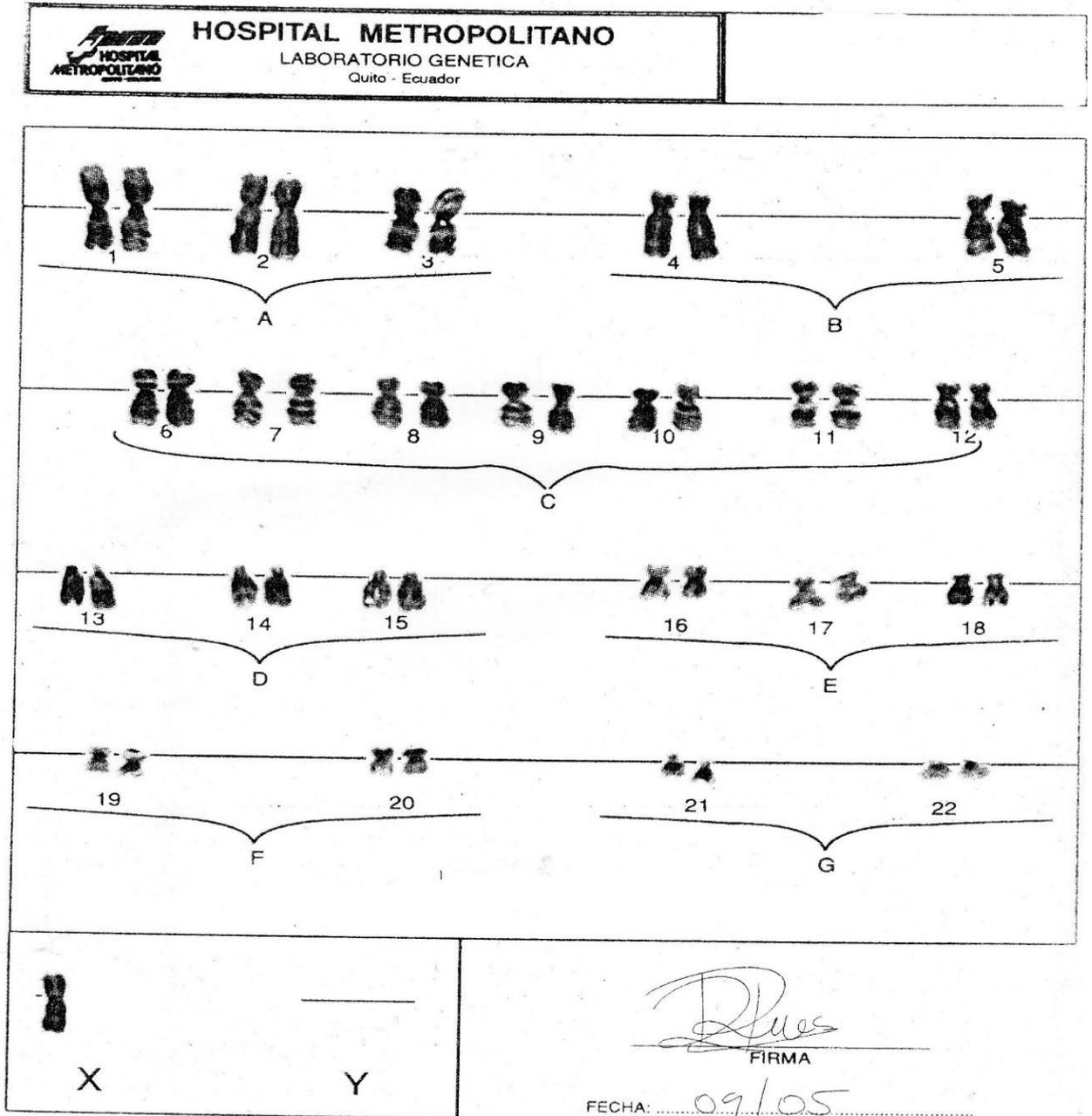
CAPONE,V., MORELLO, W., TARONI, F., MONTINI, G. 2017 Genetics of Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract: The Current State of Play. International Journal of Molecular Sciences. [en línea] Volumen 18. Página 796[Consulta: 05 de agosto de 2019] PMID: 28398236. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5412380/>

CAIN,J., DI GIOVANNI, V., SMEETON, J., ROSENBLUM, N. 2010. Genetics of Renal Hypoplasia: Insights Into the Mechanisms Controlling Nephron Endowment. International Pediatric Research Foundation [en línea] Volumen 68. Página 91-98 [Consulta: 05 de agosto de 2019] DOI: 0031-3998/10/6802-0091 Disponible en: <https://www.nature.com/articles/pr2010138.pdf?origin=ppub>

WOOLF, A. 2006. Renal Hypoplasia and Dysplasia: Starting to Put the Puzzle Together. American Society of Nephrology. [en línea] Volumen 17. PáginaS 2647-2649. [Consulta: 05 de agosto de 2019] DOI: 10.1681/ASN.2006080841. Disponible en:<https://jasn.asnjournals.org/content/jnephrol/17/10/2647.full.pdf>

ANEXOS

Anexo A: Cariotipo



Anexo B: Consentimiento Informado



ESPOCH

ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Formulario de consentimiento Informado

Yo..... Jessica Pugaán doy mi consentimiento para información sobre mí / mi hijo o pupilo / mi pariente (círculo según el caso) que se publicará en **ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO** por **ALEJANDRA BELÉN MORENO ECHEVERRÍA**

Entiendo que la información se publicará sin mi / mi hijo o pupilo del / de mi pariente (círculo como apropiado nombre) unida, pero que el anonimato completo no puede ser garantizada.

Entiendo que el texto y las imágenes o videos publicados en el artículo estarán disponibles gratuitamente en Internet y puede ser visto por el público en general.

Las imágenes, videos y texto también pueden aparecer en otros sitios web o en la impresión, puede ser traducido a otros idiomas o utilizado con fines educacionales.

Se me ha ofrecido la oportunidad de leer el manuscrito.

La firma de este formulario de consentimiento no quita mis derechos a la privacidad.

Nombre..... Jessica Pugaán
Fecha..... 17/07/2019
Firmado..... Jessica Pugaán
Nombre del autor..... Alejandra Belén Moreno E
Fecha..... 20-06-2019
Firma..... Alejandra

ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO
DIRECCIÓN DE BIBLIOTECAS Y RECURSOS PARA
EL APRENDIZAJE Y LA INVESTIGACIÓN
UNIDAD DE PROCESOS TÉCNICOS
REVISIÓN DE NORMAS TÉCNICAS, RESUMEN Y BIBLIOGRAFÍA

Fecha de entrega: 22/ 10 / 2019

INFORMACIÓN DEL AUTOR/A (S)
Nombres – Apellidos: Alejandra Belén Moreno Echeverría
INFORMACIÓN INSTITUCIONAL
Facultad: Salud Pública
Carrera: Medicina
Título a optar: Médico General
f. Analista de bibliotecas responsable: Rafael Inty Salto Hidalgo