



# REVISTA DE GASTROENTEROLOGÍA DE MÉXICO

[www.elsevier.es/rgmx](http://www.elsevier.es/rgmx)



## CARTA CIENTÍFICA

### Hemorragia digestiva en un paciente adulto con síndrome de Turner secundario a malformaciones vasculares



### Gastrointestinal bleeding in an adult patient with Turner syndrome secondary to vascular malformations

El síndrome de Turner (ST) es un trastorno genético que afecta a las mujeres y puede cursar con varias afecciones médicas.

Presentamos el caso de una mujer de 42 años con ST con historia de anemia y episodios de hemorragia gastrointestinal (GI) desde los tres años. En un episodio de hemorragia GI en la infancia se sometió a una laparotomía exploradora donde se observaron múltiples vasos dilatados con aspecto de capilares en el mesenterio y en la serosa del intestino delgado, lo que impidió cualquier intento de resección. Su anemia fue manejada con suplementos vitamínicos. Más tarde se le diagnosticó ST, iniciando los 11 años terapia hormonal y a los 37 años se le diagnosticó enfermedad celíaca.

Ingresa al servicio de urgencias con melena profusa con anemia severa microcítica-hipocrómica con una hemoglobina de 3.5 g/dl; pruebas de función hepática normales y anticuerpos anti-transglutaminasa negativos. La paciente rechazó uso de hemoderivados, por lo que fue manejada con hierro intravenoso (1,000 mg de carboximaltosa férrica) más epoetina alfa subcutánea (4,000UI/día durante 10 días). El origen del sangrado no fue explicado por la esofagogastroduodenoscopia (EGD) y colonoscopia inicial. En nuestro centro se repitieron las endoscopias, que revelaron una trama vascular submucosa prominente en duodeno, íleon terminal y colon, sin sangrado activo (Fig. 1A, 1B, 1C, 1D, 1E). La angiografía por tomografía computada (TC) era normal. La videocápsula endoscópica (VCE) reveló múltiples angiodisplasias y flebectasias del intestino delgado (Fig. 1F). La enteroscopia profunda anterógrada con monobalón mostró en el yeyuno distal angiodisplasias y flebectasias con puntos rojos, tratadas con argón plasma (APC) (Fig. 2A, 2B, 2C, 2D). Se instalaron clips endoscópicos en uno de los vasos dilatados debido a sangrado (Fig. 2E, 2F). Evolucionó favorablemente sin nuevos episodios de sangrado, con una hemoglobina 8.5 mg/dl al alta y 13.5 mg/dl a los tres meses de seguimiento.

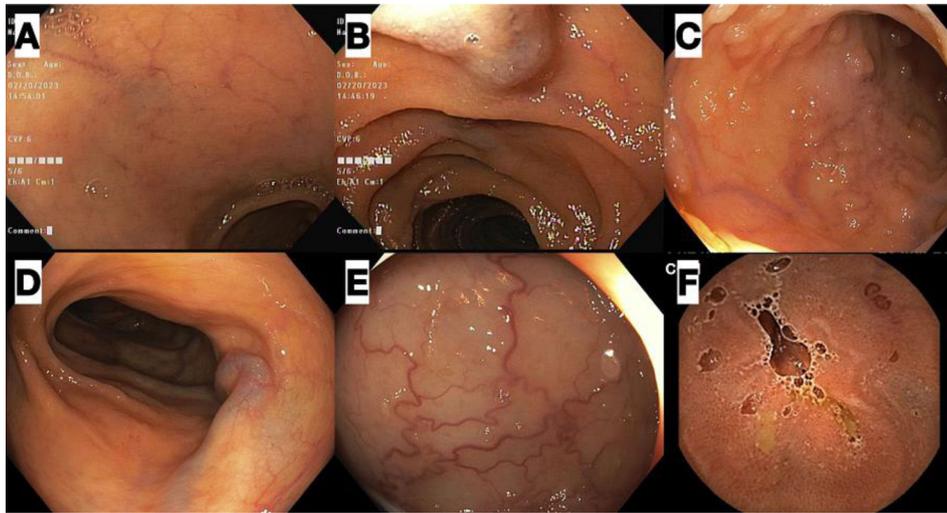
El ST es una anomalía cromosómica que afecta a 1/2,000 nacidos vivos de sexo femenino, con una edad media de diagnóstico a los 15 años<sup>1</sup>. Se caracteriza por una ausencia

parcial o completa del segundo cromosoma X, ocasionando varias manifestaciones clínicas como baja estatura, infertilidad y malformaciones congénitas, linfedema, insuficiencia ovárica, anomalías cardiovasculares, digitales y renales, entre otras<sup>2,3</sup>.

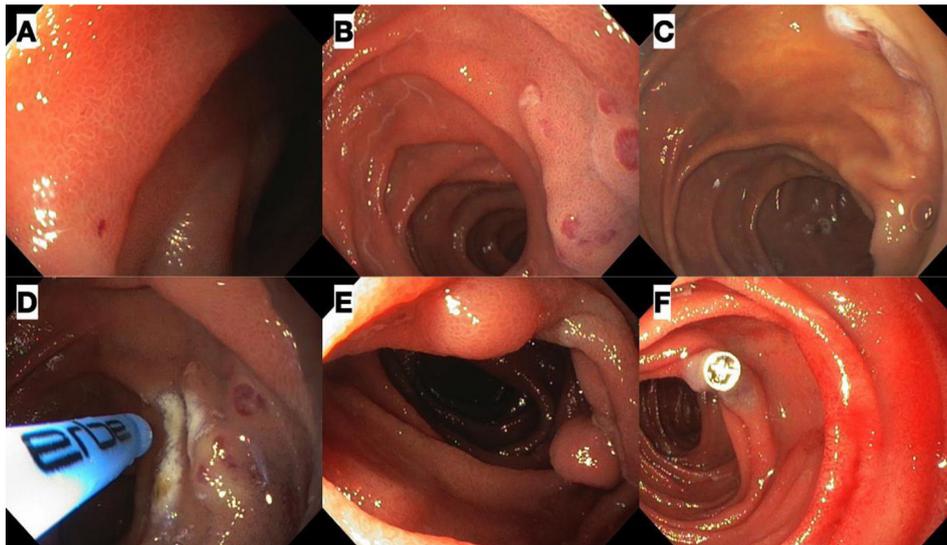
En cuanto a manifestaciones GI, los pacientes con ST experimentan alteraciones de la función hepática reportadas hasta en un 50-80% de los casos, enfermedad celíaca (8%) y enfermedad inflamatoria intestinal (EII) (2-3%)<sup>3</sup>. Tienen riesgo de anemia tres veces mayor que la población general, principalmente debido a deficiencia de hierro por baja ingesta, malabsorción o por hemorragia digestiva<sup>1</sup>. La presencia de anemia y sangrado digestivo visible hacen pensar como primera posibilidad en EII, pues estos pacientes presentan un riesgo de 30 y 16 veces mayor para colitis ulcerosa y enfermedad de Crohn<sup>4</sup>.

La hemorragia GI por anomalías vasculares en ST ha sido poco estudiada y descrita principalmente en reportes de casos. Estas pacientes pueden experimentar episodios de sangrado GI en sus primeros años de vida, probablemente debido a los bajos niveles de estrógeno. La terapia hormonal y suplementos vitamínicos pueden ayudar, pero en casos severos pueden llevar a hemorragias masivas e incluso a la muerte. Las pacientes con ST tienen una mortalidad de 3.1 veces mayor por hemorragia digestiva<sup>1</sup>. Una revisión sobre malformaciones vasculares GI en ST mostró un curso clínico variable, desde asintomáticas (9%) hasta sangrado visible con hematoquecia (40%) y melena (38%) siendo común la anemia ferropénica (87.5%). Las anomalías vasculares pueden aparecer a lo largo de todo el intestino y en el mesenterio, con preferencia por el intestino delgado<sup>5</sup>. Se presume que la deficiencia de estrógenos está implicada en las malformaciones vasculares al potenciar la coagulación sanguínea con estasis en la microcirculación e incluso daño directo al endotelio de los vasos anómalos<sup>6</sup>. Cabe señalar que la mayoría de los reportes son previos al año 2000, en que el diagnóstico se hacía principalmente mediante laparotomía<sup>5</sup>.

El desarrollo de técnicas de exploración del intestino delgado nos permite localizar y tratar efectivamente los sitios de sangrado. La evaluación inicial debe incluir EGD y colonoscopia. Si resultan negativos, se sugiere realizar una VCE para pacientes hemodinámicamente estables. La enterografía por TC y/o resonancia magnética debe realizarse cuando se sospecha posibilidad de retención de la VCE. Dependiendo de los hallazgos en la VCE, puede realizarse una enteroscopia profunda<sup>7,8</sup>. En pacientes hemodinámicamente inestables, se recomienda una angiografía por TC para intentar localizar el origen de la hemorragia y eventualmente guiar la embolización por angiografía<sup>7,9</sup>.



**Figura 1** Imágenes de esofagogastroduodenoscopia, colonoscopia y video cápsula endoscópica (VCE) mostrando anomalías vasculares. (A) Trama vascular submucosa prominente en el bulbo duodenal. (B) Flebectasia en la segunda porción del duodeno. (C) Trama vascular submucosa prominente en el íleon terminal. (D) Flebectasia en el colon transverso. (E) Trama vascular submucosa prominente en colon. (F) Imagen de VCE que muestra una pequeña angiodisplasia sin hemorragia activa.



**Figura 2** Imágenes de la enteroscopia anterógrada profunda asistida con monobalón. (A) Pequeña angiodisplasia en duodeno. (B) Flebectasias en yeyuno distal. (C) Flebectasia en el yeyuno. (D) Terapia con argón plasma. (E) Múltiples lesiones subepiteliales a través del yeyuno que corresponden a flebectasias. (F) Durante el procedimiento, una de las lesiones descritas comienza con sangrado activo, que se detuvo con éxito utilizando un clip.

El manejo médico del sangrado por lesiones vasculares GI en ST corresponde al uso de estrógenos<sup>10</sup> y otras alternativas existentes, como los análogos de la somatostatina, talidomida, ácido tranexámico y anticuerpos neutralizantes del factor de crecimiento endotelial vascular, pero su eficacia carece de evidencia significativa<sup>11</sup>.

La terapia endoscópica con APC es el tratamiento más empleado en lesiones tipo angiodisplasias; allí la escleroterapia y los clips también son beneficiosos<sup>12</sup>; sin embargo, no existe en la literatura seguimiento de estos pacientes a largo plazo después de terapia endoscópica, mientras que en la población general la eficacia para el APC del intestino delgado es controvertida, ya que la tasa de resangrado agru-

pada estimada fue del 43% en pacientes con angioectasias del intestino delgado después del tratamiento endoscópico, según un meta-análisis al respecto<sup>12</sup>. La cirugía con y sin enteroscopia intraoperatoria se considera en sangrados refractarios o cuando no es posible el acceso endoscópico<sup>13</sup>.

Nuestra paciente tenía múltiples anomalías vasculares en la mucosa, mesenterio y serosa. De las cuales las culpables del sangrado fueron tratadas con éxito mediante endoscopia en el contexto de Urgencias y apoyo con hierro y estrógenos. Estas pacientes presentan una mayor morbimortalidad y requieren un estudio dirigido para minimizar los procedimientos innecesarios y maximizar el rendimiento terapéutico.

## Financiación

Ninguna.

## Contribuciones de los autores

FC: investigación y redacción-borrador original; LG: conceptualización y supervisión; PG: redacción-borrador original; PT: realización de procedimientos endoscópicos, fotos, y validación y supervisión del escrito; PM: conceptualización y supervisión; redacción-revisión y edición: todos los autores.

## Conflicto de intereses

Ninguno.

## Agradecimientos

A todos nuestros estudiantes de medicina del Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

## Referencias

1. Viuff MH, Stochholm K, Grønbaek H, et al. Increased occurrence of liver and gastrointestinal diseases and anemia in women with Turner syndrome – a nationwide cohort study. *Aliment Pharmacol Ther* [Internet]. 2021;53:821–9 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/apt.16277>
2. Shah S, Nguyen HH, Vincent AJ. Care of the adult woman with Turner syndrome. *Climacteric* [Internet]. 2018;21:428–36 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/13697137.2018.1476969>
3. Gravholt CH, Viuff MH, Brun S, et al. Turner syndrome: mechanisms and management. *Nat Rev Endocrinol* [Internet]. 2019;15:601–14. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41574-019-0224-4>
4. Gatti S, Gelzoni G, Catassi GN, et al. The clinical spectrum of inflammatory bowel disease associated with specific genetic syndromes: two novel pediatric cases and a systematic review. *Front Pediatr* [Internet]. 2021;9:742830 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fped.2021.742830/full>
5. Kucharska A, Józefczuk P, Książek M, et al. Gastrointestinal vascular malformations in patients with Turner's syndrome: a systematic review of case reports. *Horm Res Paediatr* [Internet]. 2018;90:39–43 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://www.karger.com/Article/FullText/490425>
6. Flores-López AG, Freestone DJ, Fuller MK, et al. Recurrent gastrointestinal bleed due to small bowel vascular malformation in a patient with Turner syndrome diagnosed with surgically assisted push enteroscopy. *Am J Case Rep* [Internet]. 2022;23:e937259 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://www.amjcaserep.com/abstract/index/idArt/937259>
7. Gurudu SR, Bruining DH, Acosta RD, et al. The role of endoscopy in the management of suspected small-bowel bleeding. *Gastrointest Endosc* [Internet]. 2017;85:22–31 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0016510716302504>
8. Enns RA, Hookey L, Armstrong D, et al. Clinical practice guidelines for the use of video capsule endoscopy. *Gastroenterology* [Internet]. 2017;152:497–514 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0016508516355603>
9. Pennazio M, Rondonotti E, Despott EJ, et al. Small-bowel capsule endoscopy and device-assisted enteroscopy for diagnosis and treatment of small-bowel disorders: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline – Update 2022. *Endoscopy* [Internet]. 2023;55:58–95 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <http://www.thieme-connect.de/DOI/DOI?10.1055/a-1973-3796>
10. Frame B, Rao DS, Ohorodnik JM, et al. Gastrointestinal hemorrhage in Turner syndrome. Long-term follow-up with postmortem examination. *Arch Intern Med* [Internet]. 1977;137:691–2 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <http://archinte.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/archinte.1977.03630170087020>
11. Fujimori S. Tranexamic acid may be a useful pharmacotherapy for endoscopically resistant small bowel angiodysplasia. *World J Gastroenterol* [Internet]. 2023;29:1131–8 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://www.wjgnet.com/1007-9327/full/v29/i7/1131.htm>
12. Sakai E, Ohata K, Nakajima A, et al. Diagnosis and therapeutic strategies for small bowel vascular lesions. *World J Gastroenterol* [Internet]. 2019;25:2720–33 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://www.wjgnet.com/1007-9327/full/v25/i22/2720.htm>
13. Eroglu Y, Emerick KM, Chou PM, et al. Gastrointestinal bleeding in Turner's syndrome: a case report and literature review. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* [Internet]. 2002;35:84–7 [consultado 11 Dic 2023]. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/j.1536-4801.2002.tb07732.x>

F.P. Carvajal-González<sup>a</sup>, P.Y. Gil-Galleguillos<sup>b</sup>,  
L.C. Gil-La Rotta<sup>a</sup>, P.A. Muñoz-Dimitrov<sup>a</sup>  
y P.F. Toledo-Arancibia<sup>a,\*</sup>

<sup>a</sup> *Servicio de Gastroenterología, Departamento de Medicina, Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile*

<sup>b</sup> *Departamento de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile*

\* Autor para correspondencia.  
*Correo electrónico: ptoledo@hcuch.cl*  
(P.F. Toledo-Arancibia).

<https://doi.org/10.1016/j.rgm.2024.08.001>  
0375-0906/ © 2024 Asociación Mexicana de Gastroenterología.  
Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (<http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/>).