Niño de 8 años con pubarquia precoz

Macarena Reolid Pérez R3 HGUA Sección Endocrinología infantil Tutora: Lorea Ruiz.



1. ANAMNESIS

- Niño de 8 años, remitido para valoración por pubarquia precoz. Inicio de pubarquia en enero 2015 (EC 7 años y 10 meses). No axilarquia, no otra sintomatología asociada.
- <u>AP</u>: RNT 39sg Peso AEG. Periodo neonatal inmediato sin incidencias. No antecedentes medico-quirúrgicos. No RAMc. No tratamiento habitual.

• <u>AF</u>:

- Madre hipotiroidismo postgestacional desde hace 8 años, tratamiento con Eutirox. Menarquia 11-12 años.
- Padre sano. No recuerda desarrollo puberal.
- Hermana de 5 años, sana. Hermano 5 meses, cardiopatía + nistagmo congénito en estudio.
- Tío paterno sarcoma fallecido con 23 años.



2. EXPLORACIÓN FÍSICA

- Peso 31Kg (P50-75). Talla 133,3cm (P75).
- Soplo I/VI de características funcionales.
- Desarrollo puberal:
 - Testes asimétricos mayor el derecho de 4 ml, izquierdo 1-2 ml.
 - Pene engrosado y aumentado de tamaño (puberal).
 - Pubarquia.
 - No axilarquia.



Pubertad, definiciones

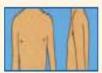
- PUBERTAD: periodo de la vida en el que se obtienen la madurez sexual completa, los caracteres sexuales 2º y se alcanza la talla adulta.
 - Niñas 8-13 años.
 - Niños 9-14 años.
- PUBERTAD PRECOZ: inicio pubertad antes de los 8 años en las niñas y 9 años en los niños.
- PUBERTAD RETRASADA: inicio pubertad después de los 13 años en niñas y de los 14 en niños.

Pubertad, fisiopatología Células gliales Hipotálamo Neuronas Neuronas de GnRH GnRH Células gonadotropas Hipófisis **ADENOHIPÓFISIS** LH, **FSH** Ε Caracteres sexuales secundarios Gónadas Esteroides y péptidos

Pubertad, manifestaciones clínicas

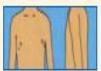
Figura 2. Escalas de Tanner en niñas.





Estadio 1. Pecho infantil, no vello púbico.





Estadio 2. Botón mamario, vello púbico no rizado escaso, en labios mayores.





Estadio 3. Aumento y elevación de pecho y areola. Vello rizado, basto y oscuro sobre pubis.





Estadio 4. Areola y pezón sobreelevado sobre mama. Vello púbico tipo adulto no sobre muslos.





Estadio 5. Pecho adulto, areola no sobreelevada. Vello adulto zona medial muslo.







Estadio 1. Sin vello púbico. Testículos y pene infantiles.



Estadio 2. Aumento del escroto y testículos, piel del escroto enrojecida y arrugada, pene infantil. Vello púbico escaso en la base del pene.



Estadio 3. Alargamiento y engrosamiento del pene. Aumento de testículos y escroto. Vello sobre pubis rizado, grueso y oscuro.



Estadio 4. Ensanchamiento del pene y del glande, aumento de testículos, aumento y oscurecimiento del escroto. Vello púbico adulto que no cubre los muslos.

Estadio 5. Genitales adultos. Vello adulto que se extiende a zona medial de muslos.

Tomado de Tanner 1962.



Pubertad precoz, clasificación

PUBERTAD PRECOZ CENTRAL (PPC):

- Misma secuencia que pubertad normal.
- Precocidad de los caracteres secundarios, aumento tamaño y actividad de las gónadas.

PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA (PPP):

- Secundaria a aumento de esteroides sexuales de origen gonadal, suprarrenal o exógeno.
- Los caracteres sexuales pueden ser iso o heterosexuales . Se puede perder secuencia de aparición.
- **PUBERTAD PRECOZ MIXTA**: PPP que tras estímulo continuo de esteroides sexuales en hipófisis se produce up-regulation y secundariamente PPC.



Pubertad precoz, causas

PPC	PPP	PP mixta
Idiopática Secundaria: - Tumores (hamartoma hipotalámico, gliomas, ependimomas, astrocitomas, tumor pineal) - Malformaciones SNC (quistes, hidrocefalia) - Post-infección - Post-traumática - Post-radioterapia	Niño - Testotoxicosis - Hiperplasia suprarrenal congénita - Tumor testicular/ adrenal - Tumores productores de β-HCG - Esteroides sexuales exógenos Niña - Quiste ovárico - Tumor ovárico/ suprarrenal - Síndrome de McCune-Albright (muy raro en niños) - Esteroides sexuales exógenos Niño/niña	Tumores productores de esteroides sexuales, diagnosticados tardíamente Hiperplasia suprarrenal congénita de larga evolución, no tratada o inadecuadamente tratada Testotoxicosis no tratada o tratada con inhibidores de la aromatasa Síndrome de McCune-Albright (con o sin tratamiento, la mayoría acaban presentando una activación central de la pubertad)
	- Hipotiroidismo primario (excepcional)	



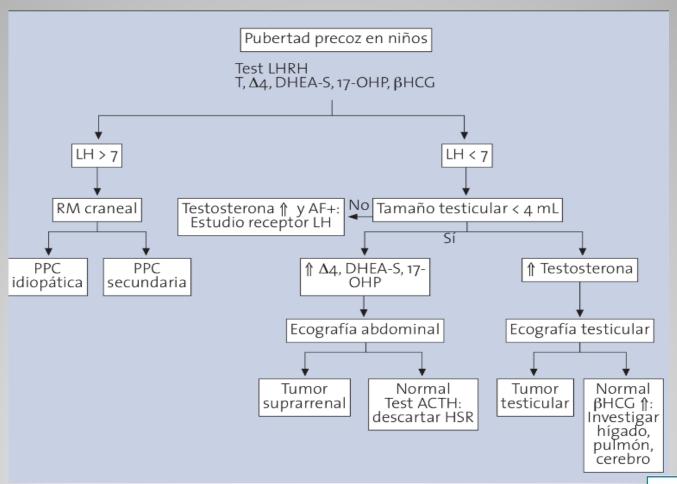
Niño 8 años+ testes asimétricos, derecho de 4 ml, izquierdo 1-2 ml. + pene engrosado y aumentado de tamaño.



PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA



Pubertad precoz niños, diagnóstico





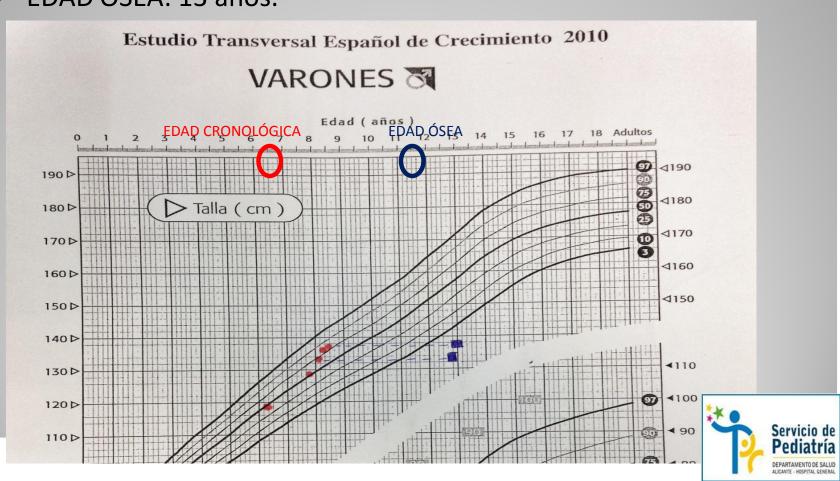
3. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- ANALÍTICA SANGUÍNEA (AS):
 - Hemograma (HG) y bioquímica (BQ) normales.
 - Marcadores tumorales: ALFA-FETOPROTEINA 1,0 UI/mL, HCG 0,1 UI/L: NEGATIVOS.
 - Perfil tiroideo: TSH 3,08 mU/L T4 LIBRE 1,0 ng/dL
 - Hormonas sexuales:
 - FSH 0,1 U/L, LH 0,1 U/L
 - ANDROSTENEDIONA 4,9 ng/mL, **TESTOSTERONA 2,53 ng/mL** (个), SHBG 83 nmol/L, índice de testosterona libre 10,5, 17 (OH)-PROGESTERONA 1,44 ng/mL.

3. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- ECOGRAFIA TESTICULAR: "Teste derecho aumentado de tamaño a expensas de tumor sólido que mide 1,5cm de diámetro máximo, de márgenes parcialmente definidos y ecoestructura difusamente ecogénica y bastante homogénea. Presenta vascularización aumentada sobre todo periférica sin definir calcificaciones internas. Teste izquierdo de tamaño normal sin lesiones focales".
- ECOGRAFIA ABDOMINAL: normal.
- RADIOGRAFÍA DE TORAX: normal.
- RMN: "Tumoración testicular derecha, sin signos de diseminación a distancia".

EDAD OSEA: 13 años.



Tumores testiculares en la infancia

- Incidencia 0.5-2 /100.000 niños menores de 18 años/ año.
 1-2% neoplasias sólidas.
- Edad de presentación bimodal: más frecuente de 2-4 años.
 Nuevo pico adultos jóvenes.
- Se clasifican según la célula de origen.
- Más frecuentes tumores benignos (75%): Teratoma (50%)> tumor saco vitelino (15%),> tumor de células de la granulosa tipo juvenil (5%)> tumor células de Leydig/Sertoli (<5%) y tumores indiferenciados mixtos (<5%).
- CLÍNICA: masa escrotal indolora. Pubertad precoz, ginecomastia.
- EXPLORACIÓN FÍSICA: masa sólida de consistencia pétrea sin signos inflamatorios.



- Se realiza cirugía: "Tumor parduzco de 1 cm de diámetro aproximadamente, en cara interna testicular yuxta cuerpo epididimario, que se extirpa en su totalidad con buen plano de disección. Se remite a AP para estudio intraoperatorio.
- ANATOMÍA PATOLÓGICA: Tumor de células de Leydig de características benignas.
- Orquidopexia.



Tumor de células de Leydig

- Representa entre el 1 y 3% de los tumores testiculares.
- Puede aparecer a cualquier edad. Dos picos de máxima incidencia: entre los 5 y 10 años y entre los 25 y 35 años.
- Benignos en la edad pediátrica.
- Clínica:
 - Masa testicular palpable.
 - Pacientes prepuberales virilización precoz, 10% presenta ginecomastia.
- Los efectos virilizantes del tumor se deben a la excesiva producción de andrógenos, principalmente testosterona, y de forma ocasional, androstenediona o DHEA.
- Un 3% de los casos descritos en la literatura son bilaterales.



Tumor de células de Leydig

- Diagnóstico sospecha: masa testicular + virilización.
- Pruebas complementarias:
 - AS:
 - HG y BQ.
 - Perfil hormonal (FSH,LH, Testosterona, DHEAS, Androstendiona).
 - Marcadores tumorales (AFP,BHCG)
 - ECO TESTICULAR
- Diagnóstico definitivo: natomía patológica.
- TRATAMIENTO: tumorectomía+ orquidopexia.

