

ALGORITMO DE DERIVACION EN ALTERACIONES DEL DESARROLLO SEXUAL



LOREA RUIZ PEREZ
Sección de Endocrinología infantil

OBJETIVOS

- Pubertad precoz y variantes de la normalidad.
- Pubertad retrasada
- Detección y estudio básico inicial en atención primaria
- Cuándo derivar a Endocrinología Infantil

Pubertad

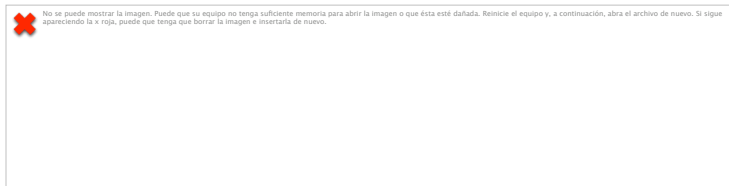
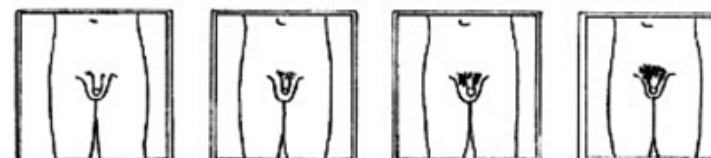
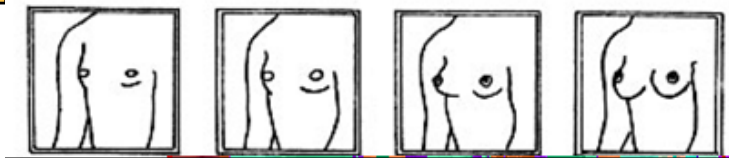
- Periodo de la vida en el que se obtiene la **maduración sexual completa**, se desarrollan los **caracteres sexuales secundarios** y se alcanza la **talla adulta**
- Aumento de hormona liberadora de gonadotrofinas (GnRH)
H. folículoestimulante (FSH) y luteinizante (LH)
esteroides sexuales (estradiol y testosterona)

9-14 años en niños

8-13 años en niñas

Estadíos de Tanner

	Niña	Niño
Estadío I	Infantil	Infantil. Volumen testicular <4cc
Estadío II	Botón mamario. Discreto aumento areola. Pelo lacio en labios mayores	Volumen testicular >4cc. Piel escrotal más rugosa y oscura. Pelos en base del pene
Estadío III	Aumento mama y pezón (contorno redondeado). Vello pubiano más oscuro, grueso y rizado	Volumen testicular 6-12cc. Aumento longitud del pene. Pelo más abundante, largo y rizado
Estadío IV	Areola y pezón sobresalen del resto de la glándula. Vello pubiano similar a mujer adulta	Volumen testicular 12-15cc. Aumento longitud y circunferencia del pene y glande. Pelo cubre la mayor parte del área pubiana
Estadío V	Adulta	Adulto. Volumen testicular >15cc

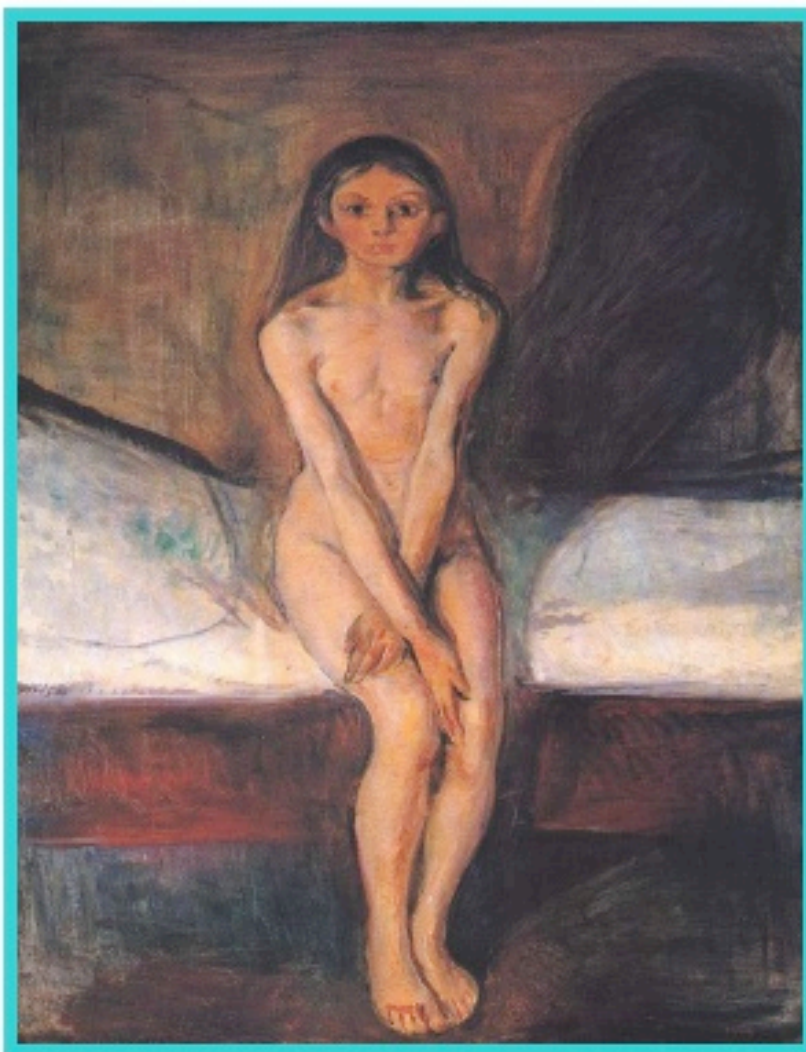


Pubertad precoz ...

- Aumento de la frecuencia en países occidentales (inmigración y obesidad)
- Existencia de enfermedad subyacente: alteración endocrinológica, patología SNC, tumor...
- Afectación variable de la talla final
- Repercusiones psicológicas

Por ello es importante el control del niño sano en atención primaria, el diagnóstico precoz y derivar al especialista.

PUBERTAD PRECOZ DEMASIADO NIÑA PARA SER MUJER



Munch. Adolescente frente al dilema de su cuerpo quizá ensangrentado por una primera regla. Nótese el ambiente melancólico y el aislamiento aterrador de esta muchacha desnuda al borde de su cama.



DEFINICION

PUBERTAD PRECOZ

*Telarquia niñas < 8 años.

*Volumen testicular > 4 ml: < 9 años

PUBERTAD ADELANTADA

*Telarquia niñas: 8 - 9 años.

*Volumen testicular > 4 ml: 9 - 10 años



Pubertad precoz

Niñas (antes de los 8 años)

- botón mamario
- pubarquia y/o axilarquia
- **aceleración del crecimiento**
edad ósea adelantada
- 5-10% vello púbico y/o axilar antes del botón mamario
- Sangrado vaginal (casos muy evolucionados)

Niños (antes de los 9 años)

- vello púbico y/o axilar
- alargamiento del pene
- | pigmentación escrotal
- acné, exceso vello corporal
- aumento tamaño testicular
- **aceleración del crecimiento**
edad ósea adelantada

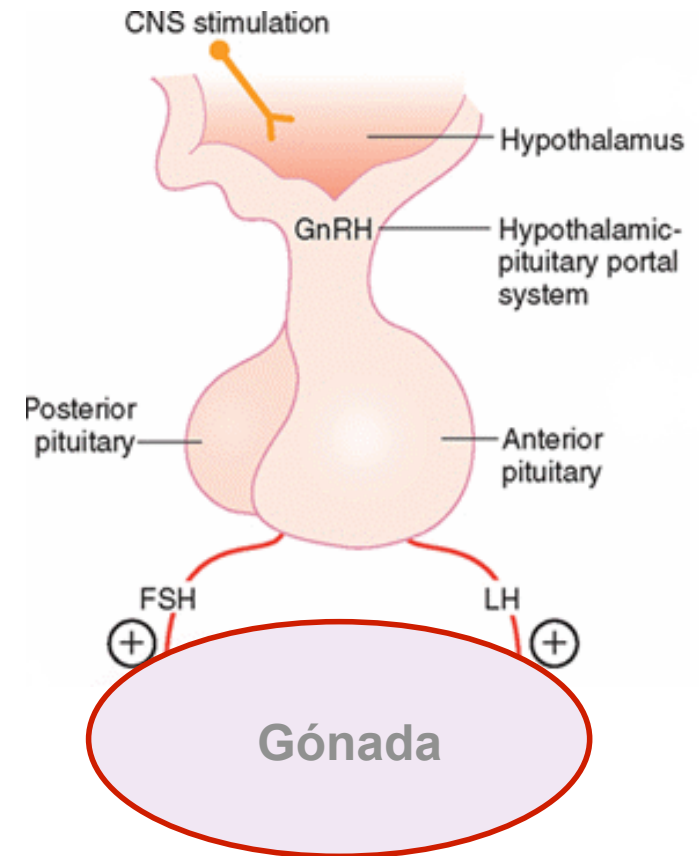
Más frecuente en niñas (5-10/1)

Pubertad precoz: clasificación general

Pubertad precoz central

Pubertad precoz periférica

Pubertad precoz mixta: PPP con activación central secundaria



Pubertad precoz: clasificación etiológica

PPC

- **Idiopática**
- Secundaria:
 - Tumores: hamartoma hipotalámico
 - Malformaciones SNC: hidrocefalia
 - Infecciones
 - Traumatismos
 - Radioterapia

PPP

- **Testotoxicosis**
- **Tumor testicular/adrenal**
- **Tumor productor B-HCG**
- **Esteroides sexuales exógenos**

- **Quiste ovárico**
- **Tumor ovárico/suprarrenal**
- **S. McCune-Albright**
- **Esteroides sexuales exógenos**

- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Hipotiroidismo primario ✦
(en ambos excepcional)

✦ TSH actúa como FSH: aumenta tamaño testicular y secreción de prolactina (botón mamario)

Pubertad precoz: clasificación etiológica

PPC

- Niñas: IDIOPATICA.
- Niños: Tumores SNC.

PPP

- Tumores, síndromes.
- HIPERPLASIA SR CONGENITA

Variantes de la normalidad

- Telarquia prematura
- Adrenarquia prematura
- Menarquia prematura aislada
- Pubertad adelantada

Diagnóstico de exclusión

Telarquia prematura

- Aparición de botón mamario, inicialmente unilateral, antes de los 8 años (no adipomastia)
- No otros signos de pubertad precoz ni aceleración del crecimiento
- Edad ósea acorde a cronológica
- Habitualmente antes de los 2 años y tiende a la regresión espontánea
- **Descartar** pubertad precoz incipiente
 - En > 2 años es más llamativa y a veces asocia leve aceleración del crecimiento



Telarquia prematura

ETIOLOGIA: Desconocida.

(hipersensibilidad estrogénica, quistes ováricos funcionantes recurrentes, contaminación estrogénica alimenticia, activación transitoria del eje h-h-o con producción excesiva de FSH, producción exagerada suprarrenal de precursores estrogénicos).

DIAGNOSTICO: Clínico.

- *Velocidad crecimiento y EO: normal.
- *Gonadotropinas: prepuberales.
- *Ecografía pelviana: prepuberal +/- quiste.

Telarquia prematura

EVOLUCIÓN: Suelen aparecer < 4 años.

*1/3: regresa espontáneamente.

*50%: permanece igual.

*10% evoluciona hacia una PP verdadera.

ACTUACIÓN.

*Control semestral.

*Vigilar velocidad de crecimiento y EO.

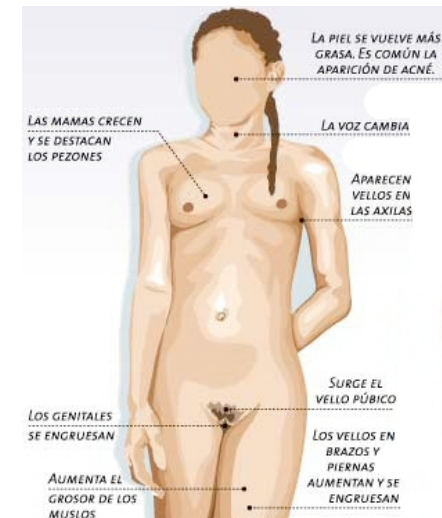


Adrenarquia prematura

- Aparición de vello púbico antes de los 8 años en niñas y de los 9 en niños.
- Por aumento de andrógenos suprarrenales.
- Puede haber axilarquia / Acné / Aumento olor corporal.
- No desarrollo mamario ni aumento tamaño testicular ni aceleración del crecimiento.
- Proceso benigno y autolimitado --- Pubertad normal.

Adrenarquia prematura

- Maduración precoz de la zona reticular de gl. suprarrenal.
- Edad ósea no > 1 año a la cronológica
- Aumento incidencia SOP / hiperinsulinismo.



Adrenarquia prematura

- **Descartar:**
 - Hiperplasia suprarrenal congénita tardía: Test ACTH.
 - Tumor suprarrenal: Ecografia SR.



Adrenarquia prematura

Valorar H^a familiar y personal.
Exploración física – puberal.
Velocidad de crecimiento – EO

EO y VC normal
DHEAS normal
Talla adulta = Talla genética.

ADRENARQUIA PRECOZ

- Variante de la normalidad.
- Seguimiento 6 meses.
- Niñas: Hiperandrogenismo ovárico funcional.
Hiperinsulinismo.
Obesidad en adolescencia.

Menarquia prematura aislada

- Sangrado vaginal aislado o periódico entre 1-9 años sin otros signos de desarrollo sexual. Autolimitado.
- Causa desconocida.
- Controles periódicos / No tto.
- **Diagnóstico diferencial:**
 - S. McCune-Albright
 - Tumor vaginal-uterino
 - Enfermedad inflamatoria pélvica
 - Cuerpo extraño en vagina
 - Estrógenos exógenos



Pubertad adelantada

- Variante de la normalidad
- Desarrollo de caracteres sexuales

9-10 años en niños
8-9 años en niñas

- **Pubertad adelantada Rápidamente progresiva:**
puede haber afectación de talla final (importancia de la velocidad de crecimiento y edad ósea)



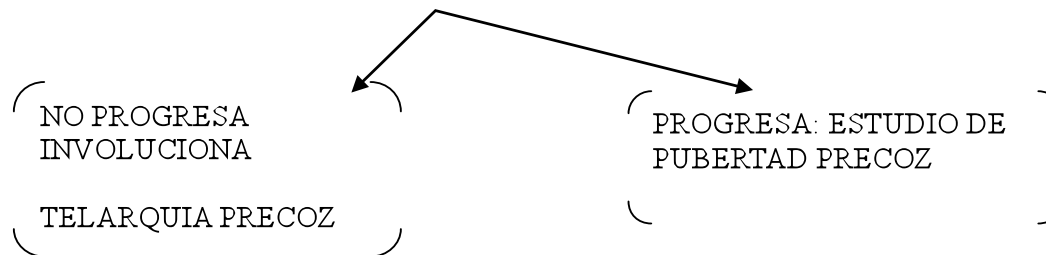
Pubertad precoz (EC < 8 años)

Valorar H^a familiar y personal.
Exploración física – puberal.
Velocidad de crecimiento – EO
OJO!! Contaminantes exógenos

EO y VC normal
Telarquia aislada
No signos hiperestrogenismo (genitales externos
ingurgitados, pezones pigmentados..)

TELARQUIA PRECOZ

- Seguimiento 3-6 meses.
- Retirar contaminantes.
- Si dudas: FSH/LH/EE/Eco p^dvica.

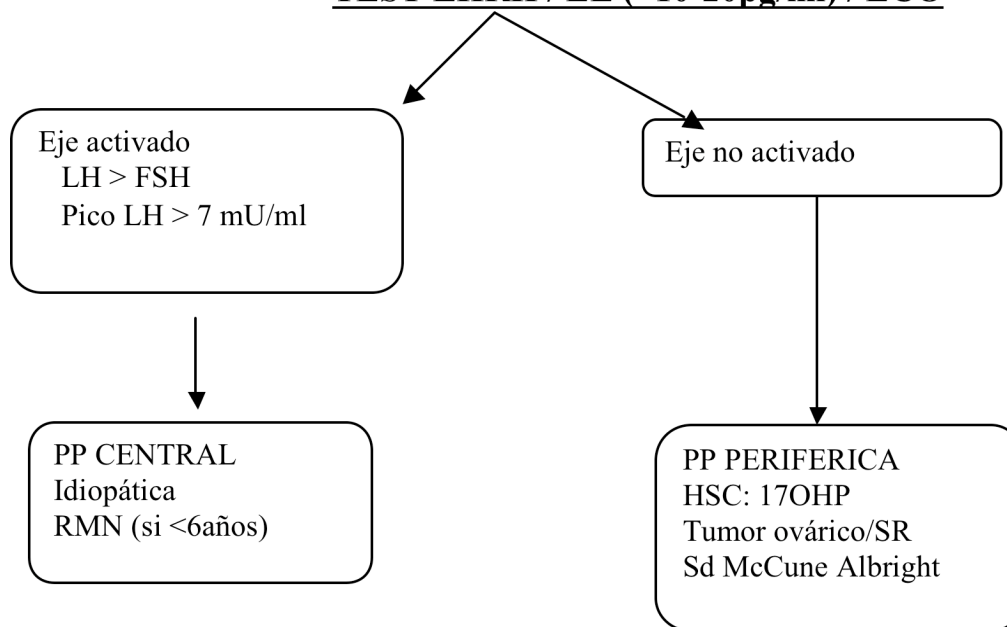




Pubertad precoz (EC < 8 años)

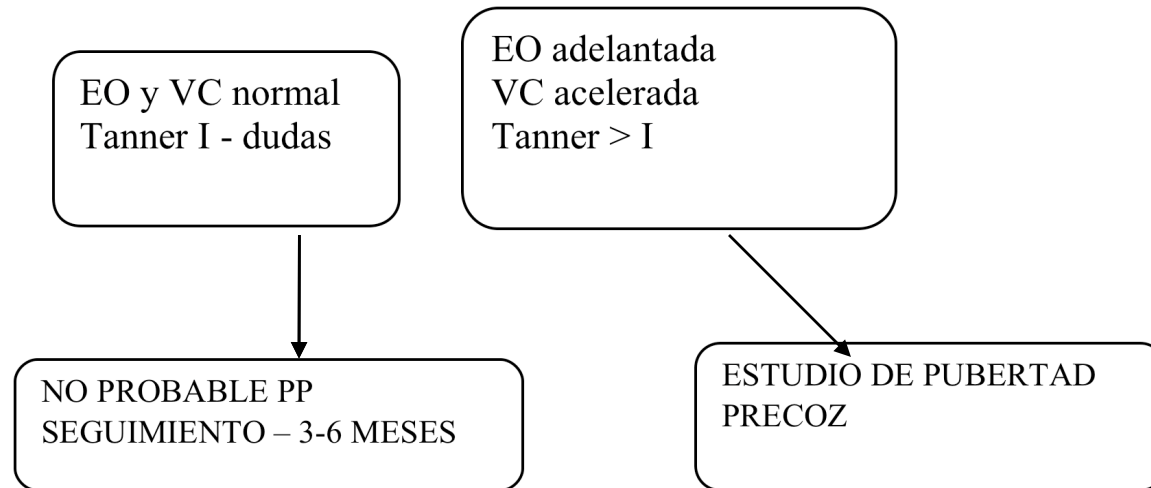
EO: acelerada.
VC: acelerada. Afectación Px de talla.
Telarquia (II-III) llamativa y progresiva.
Con o sin otros signos de pubertad.
Signos hiperestrogenismo.

TEST LHRH / EE (>10-20pg/ml) / ECO





Pubertad precoz (EC < 9 años)

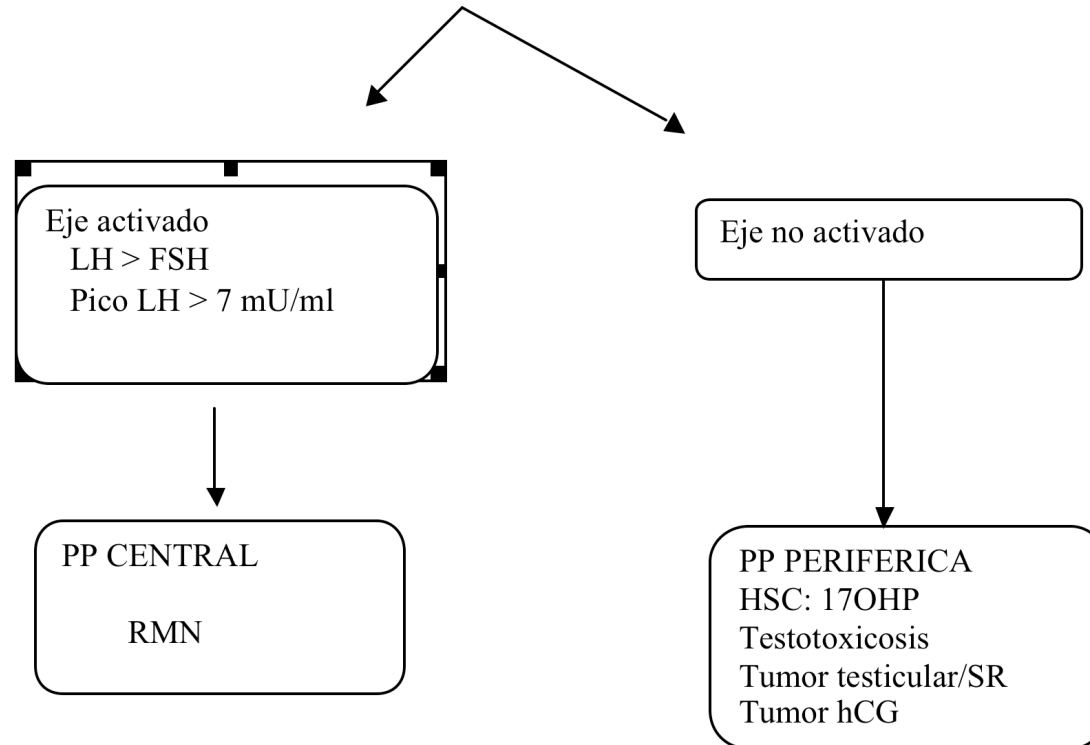




Pubertad precoz (EC < 9 años)

Estudio de PP

TEST LHRH
Testosterona ($\geq 0,5\text{ng/ml}$)



Estudio básico inicial en AP

(especificado en hoja de interconsulta)

Anamnesis

Antecedentes personales

- Antecedentes perinatales
- Edad de inicio / Progresión / Secuencia / Patología previa SNC / Adopción.
- **Existencia de aceleración del crecimiento**
- Clínica de hipertensión intracraneal, patología SNC
- Fármacos

Antecedentes familiares

- Edad de desarrollo puberal de los padres (menarquia materna)
- Raza / etnia
- Cálculo de talla genética:

Talla madre + Talla padre \pm 13 / 2

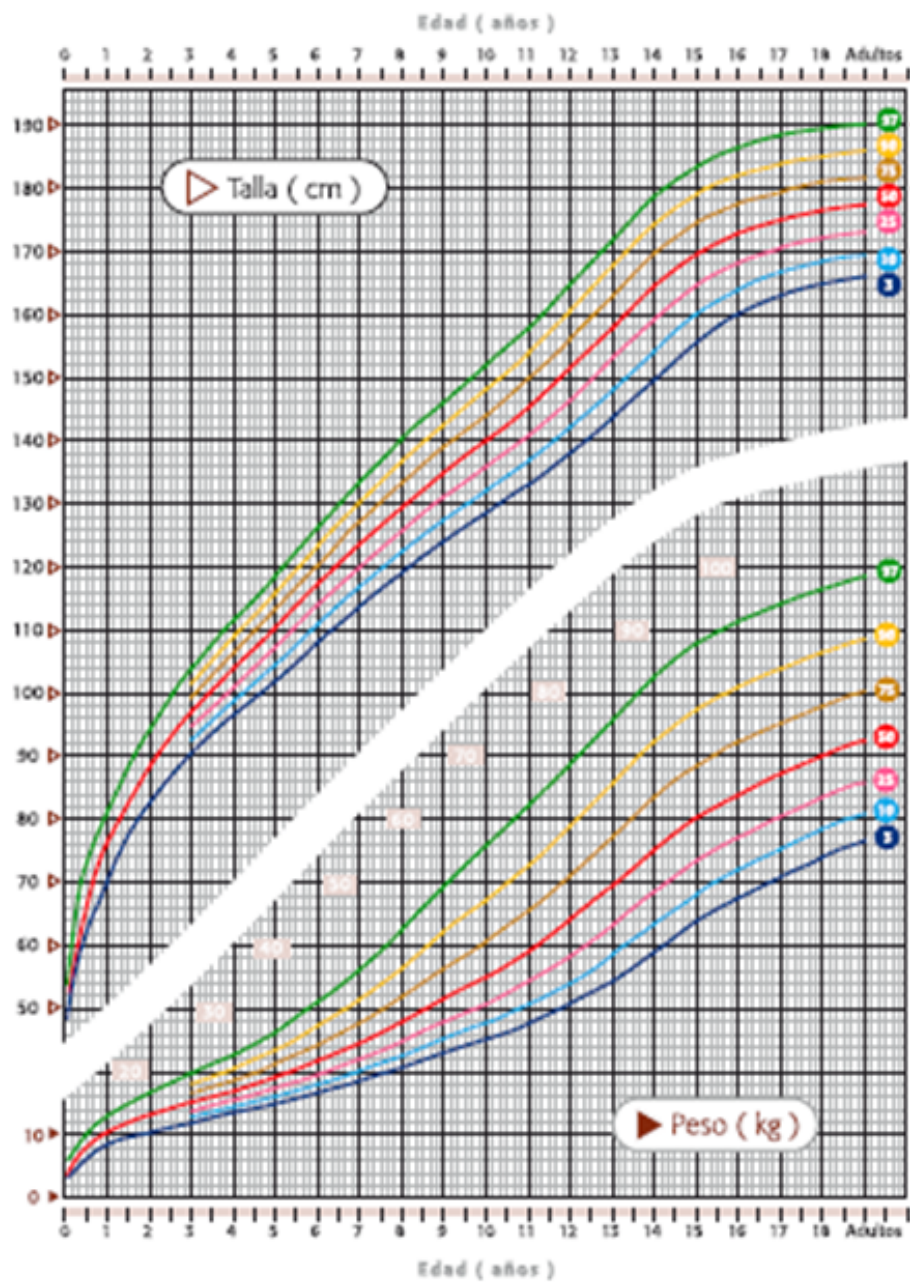
Estudio básico inicial en AP

Examen físico

- Peso, talla, velocidad de crecimiento, IMC
- Estadío puberal de Tanner. Ojo asimetría testicular (tumor gonadal)
- Signos de virilización: acné, acantosis nigricans, hirsutismo, clitoromegalia (hiperplasia suprarrenal)
- Bocio (hipotiroidismo)
- Manchas café con leche (S. McCune-Albright)
- Masa abdominal (ej. tumor hepático productor beta-HCG)

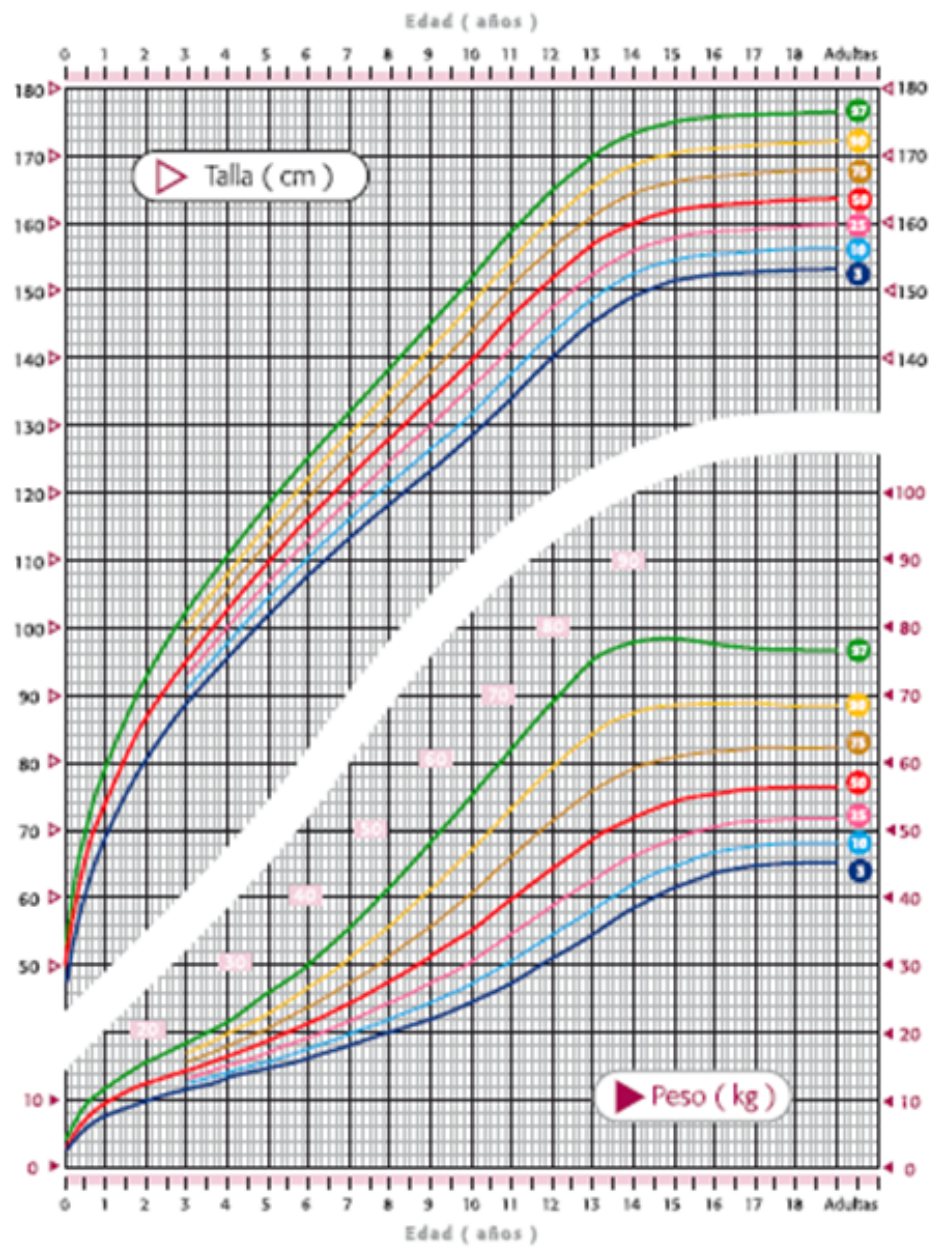


VARONES



Estudio Transversal Español de Crecimiento 2010

MUJERES



Estudio básico inicial en AP

Pruebas complementarias

- Hemograma, bioquímica general
- Hormonas tiroideas
- LH/ FSH basales Estradiol / Testosterona

- **Edad ósea** mediante radiografía muñeca izquierda (Atlas de Greulich y Pyle)
- Ecografía pélvica (útero / anejos)

Niña de 5 años y medio..



Edad ósea acorde a cronológica



Edad ósea adelantada
(8 años y 10 meses)

¿Cuándo derivar a Endocrinología Infantil?

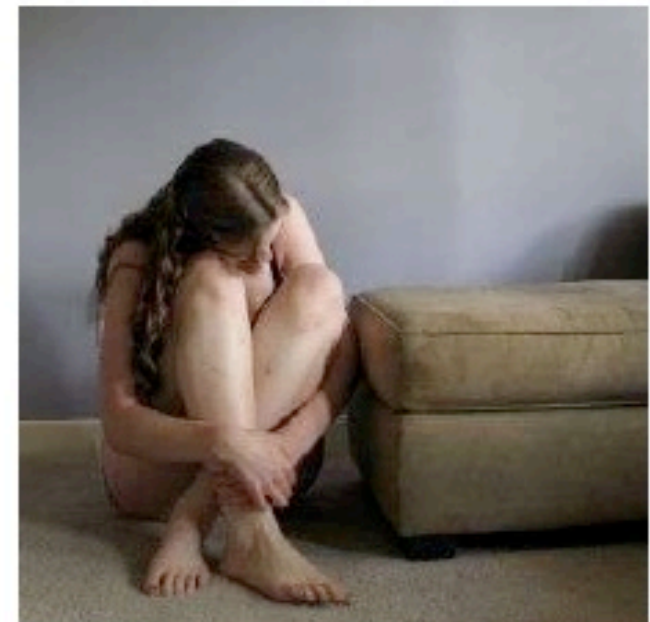
1. **Pubertad precoz:** “desarrollo de caracteres sexuales antes de los 8 años en niñas y antes de los 9 en niños”.
2. **Sobre todo si se acompaña de edad ósea adelantada y aceleración de la velocidad de crecimiento.**
3. **Sospecha enfermedad subyacente:**
Valorar derivar de manera urgente según el caso

Derivación urgente

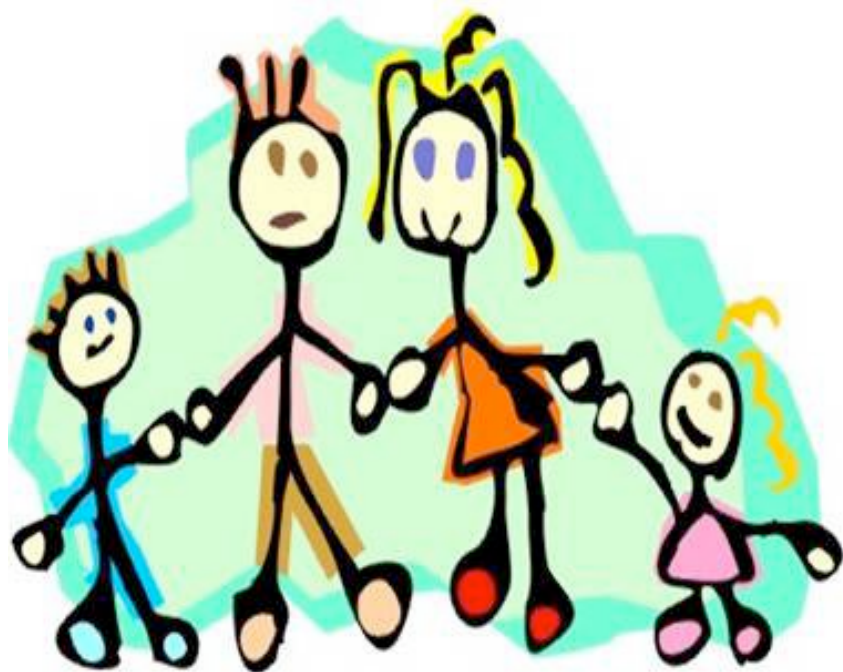
- Asimetría testicular
- Asimetría mamaria
- Sangrado vaginal
- Dolor abdominal recurrente (masa abdominal, pélvica)
- Clínica hiperplasia suprarrenal
- Clínica hipertensión intracraneal (cefalea, vómitos, pérdida agudeza visual)
- Anomalías de la línea media

Pubertad Precoz... Nos quedamos con:

- EN AUMENTO
- NO SE PUEDE EVITAR
- CONOCER EL PROBLEMA
- GRUPOS DE RIESGO
- DERIVAR A TIEMPO
- PROTOCOLOS CONSENSUADOS



PUBERTAD RETRASADA



Términos

AUSENCIA DE PUBERTAD: PUBERTAD RETRASADA

*Niñas: Telarquia > 13 años.

*Niños: Testes de 4 ml > 14 años.

DETENCION DE LA PUBERTAD: PUBERTAD DETENIDA

No progresión de los caracteres sexuales iniciados, en 2 años.

Pubertad incompleta: Mas de 5 años entre el inicio de caracteres y finalización:

Amenorrea primaria: No menarquia en ≥ 15 años.

Amenorrea secundaria: >6 meses o ausencia de 3 ciclos.

Niños < 15 ml.

Pubertad retrasada

- Ausencia de caracteres sexuales secundarios a los 13 años en niñas y 14 en niños
- **Retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD)**
 - Variante de la normalidad
 - Más frecuente en niños
 - Edad ósea retrasada



Pubertad retrasada

- **Clasificación etiológica**

Hipogonadismo hipergonadotrofo	Hipogonadismo hipogonadotrofo	Pubertad retrasada con posibilidad de desarrollo puberal normal
<ul style="list-style-type: none">• Congénitas<ul style="list-style-type: none">• S. Turner, Noonan• Adquiridas<ul style="list-style-type: none">• Postinfección (parotiditis)	<ul style="list-style-type: none">• Idiopática• GnRH:<ul style="list-style-type: none">• S. Kallman• Deficiencia aislada LH, FSH• Déficit hipofisario<ul style="list-style-type: none">• Congénitas• Tumor hipofisario• Síndromes:<ul style="list-style-type: none">• Prader-Willi	<ul style="list-style-type: none">• RCCD• Enfermedades crónicas<ul style="list-style-type: none">• Insuficiencia renal crónica• Abuso drogas• Deporte alta competición• Endocrinopatías<ul style="list-style-type: none">• Hipotiroidismo• Hiperprolactinemia• Cushing• Psiquiátrica:<ul style="list-style-type: none">• Anorexia nerviosa

Pubertad retrasada

Diagnóstico PRECOZ de hipogonadismo posible si...

NIÑO: Ambigüedad genital
Anorquia
Micropene
Criptorquidia bilateral



NIÑA: Talla baja

AMBOS SEXOS: Estigmas sindrómicos
Antecedente de RT, Cirugía...



Pubertad retrasada

- **Estudio básico inicial en AP**

1. Anamnesis

2. Exploración física

3. Pruebas complementarias

- Hemograma, bioquímica
- Hormonas tiroideas
- LH /FSH / TT / PRL
- Anticuerpos celiaquía
- Edad ósea

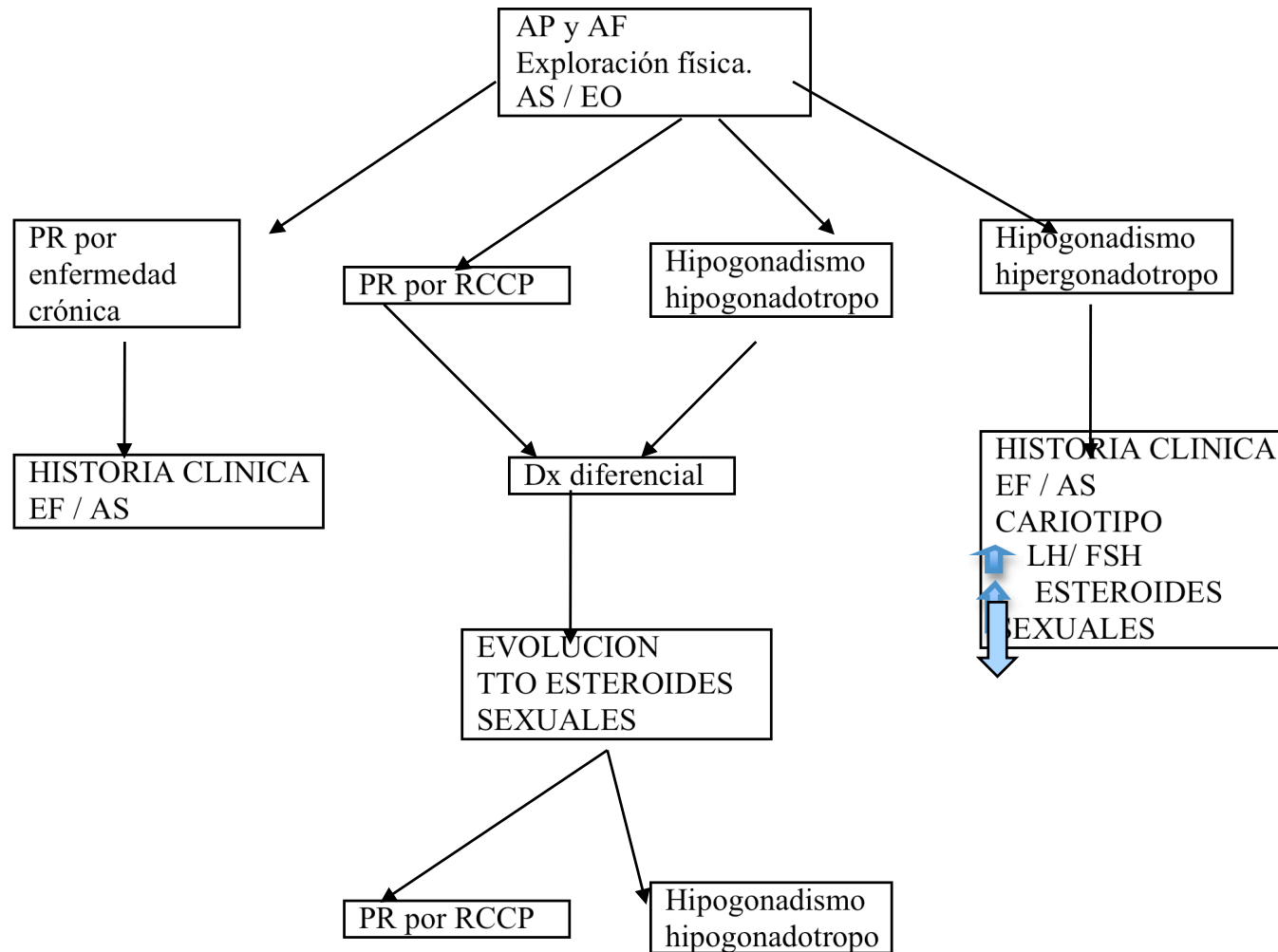
Tests de estímulo: Test de análogo de LHRH.

- ◆ No mejora sustancialmente la sensibilidad en los hH salvo casos dudosos

- ◆ No diferencia claramente entre RCCD e hh

- ◆ Permite descartar déficits aislados de FSH o LH

Pubertad retrasada





Gracias

por vuestra atención