



281 - RETRASO PUBERAL: NO SIEMPRE ES LO QUE PARECE

L. González Roza¹, I.C. Vázquez Cano², I. González Roca³, M. Sanz Fernández³, M. Mora Sitja³ y A. Rodríguez Sánchez³

¹Endocrinología y Nutrición. Complejo Asistencial Universitario de León. ²Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario de Getafe. ³Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen

Introducción: Las causas más frecuentes de retraso puberal son el retraso constitucional y el hipogonadismo hipogonadotropo funcional o secundario a enfermedad crónica. Sin embargo, ante un retraso puberal siempre se deben descartar causas de hipogonadismo permanente. Se presentan los casos de dos adolescentes remitidas a las consultas de Endocrinología Infantil por retraso puberal.

Casos clínicos: Caso 1. Adolescente de 15 años, entre sus AP destaca trasplante renal a los 5 años secundario a nefrocalcinosis. Antropometría: peso 38,6 Kg (p7, -1,51 DE), talla: 143,5 cm (p < 1, -2,6DE). Fenotipo armónico, sin estigmas de Turner. Tanner I (S1, P1, A1). Genitales externos femeninos normoconfigurados. En analítica destaca únicamente FSH 398,4 UI/L (2-10 UI/L), LH 100,6 UI/L (2-14 UI/L) y estradiol < 24 ng/L (20-220 UI/L). Cariotipo 46 XY. Ecografía sin línea endometrial visible e imágenes compatibles con gónadas de pequeño tamaño. Se realizó gonadectomía profiláctica sin objetivarse tejido de trompa uterina ni parénquima ovárico. Caso 2. Adolescente de 16 años, entre sus AP destaca enfermedad de Crohn desde los 12 años. Antropometría: peso 60 Kg (p59, 0,25 DE), talla: 166 cm (p66, 043 DE). Fenotipo armónico sin estigmas turnerianos ni rasgos dismórficos. Tanner I (S1, P2, A1). Genitales externos femeninos normoconfigurados. No menarquia. En analítica destaca FSH 115 UI/L, LH 39 UI/L, estradiol < 12 ng/L. Cariotipo 46 XY. Tras gonadectomía profiláctica se objetiva gonadoblastoma bilateral. Estudio genético sin mutaciones.

Discusión: Ante una paciente con enfermedad crónica y retraso puberal es frecuente establecer una relación causal entre ellas. Sin embargo, siempre se deben descartar otras causas permanentes como las disgenesias gonadales, en las que existe el riesgo de desarrollo de tumor gonadal por lo que es fundamental su diagnóstico y gonadectomía profiláctica precoz.