

### Caso clínico

#### Niña con retraso puberal y talla alta

Juncal Díaz Lázaro, Antonio Calvo Cebrián, Francisco Javier Rodríguez Contreras, Gloria Martín Jiménez, Nieves Puente García

Centro de Salud de Galapagar (Madrid)

Niña de 13 años y 2 meses de edad, que acude a la revisión y vacunación correspondiente a los 12 años del "Programa del niño sano". No ha iniciado el desarrollo puberal y la talla es normal-alta para la talla genética.

Entre los antecedentes personales refiere que nació en Honduras y vive en España desde los 6 años. Fue una recién nacida a término, de peso elevado para la edad gestacional (PEEG) (40 semanas, peso 5 kg y talla 54 cm); retraso en la dentición. El desarrollo psicomotor ha sido normal y el rendimiento escolar es adecuado. Visión, audición y olfato normales. No ingresos ni intervenciones quirúrgicas previas. Resto sin interés.

Su madre tuvo la menarquia a los 15 años y su talla es de 166 cm (P75). El padre tiene sobrepeso y su talla es de 173 cm (P50). Una hermana tuvo la menarquia a los 11 años. La talla diana es de 163 cm (P50-75). Resto sin interés.

A la exploración física presenta un peso de 73 kg (>P95) y una talla de 169 cm (P95), elevada para su edad, su desarrollo puberal y las tallas familiares. No se aprecian discromías ni rasgos dismórficos. Mamilas algo separadas y adipomastia. No bocio. Auscultación cardiopulmonar y abdomen normales.

Llama la atención el retardo en el desarrollo puberal (A1 - S1 - P1-2: no se ha iniciado la telarquia). Presenta una pubarquia de II. No axilarquia. En su gráfica de crecimiento se aprecia una buena velocidad de crecimiento, pero no ha hecho "pico de crecimiento puberal" (figura 1).

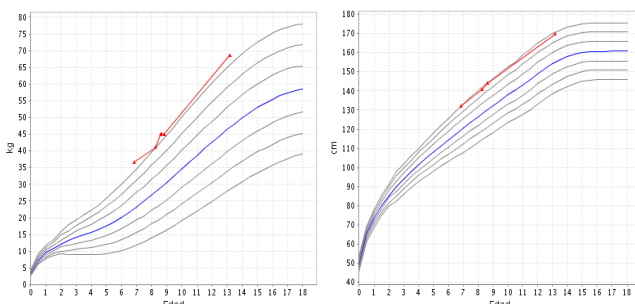


Figura 1. Gráficas de peso y talla.

En la exploración ecográfica aparece un útero pre-púber, tubular, de 1,4 cc, con relación cuello/cuerpo >1; no se visualiza línea endometrial; tampoco se consigue ver los ovarios; resto sin alteraciones (figuras 2 y 3, y vídeo 1).

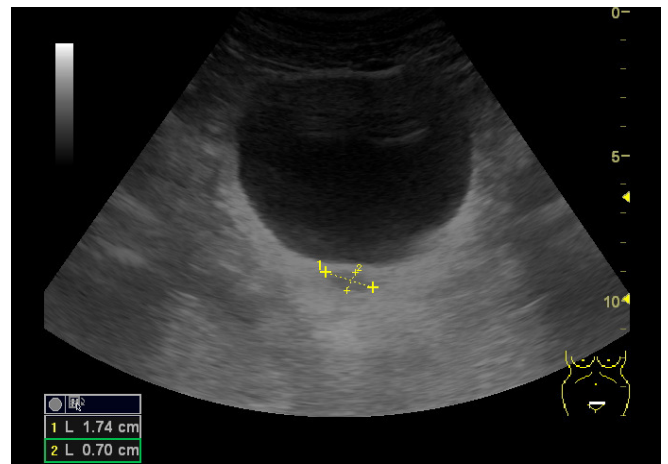


Figura 2. Corte transversal del útero.

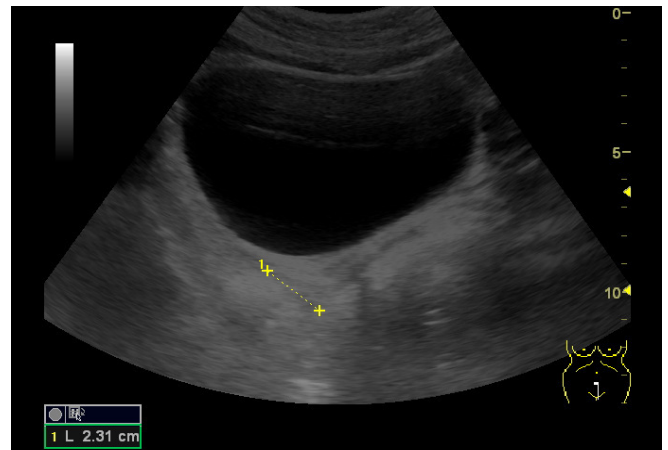


Figura 3. Corte longitudinal del útero.

#### VÍDEO 1

A la vista del retraso puberal, la existencia de un útero de características prepuberales y la falta de visualización de los ovarios, se sospecha una posible "disgenesia gonadal" y se deriva al Servicio de Endocrinología Pediátrica.

En Endocrinología se solicita estudio hormonal. Llama la atención las elevadas cifras de gonadotropinas hipofisarias: FSH 95,9 mU/ml, LH 34,1 ml/ml (H. antimulleriana 0,06 ng/ml), testosterona 23,40 ng/dl, 17β-estradiol 33 pg/ml.

La radiografía de la muñeca detecta una edad ósea de 11 años para una edad cronológica de 13 años y 7 meses.

En la RMN se ven un útero y un anejo izquierdo, prepuberales, y un anejo derecho con morfología de cintilla.

El cariotipo se describe como 46XY.

En vista de los resultados obtenidos, se realiza diagnóstico definitivo de disgenesia gonadal pura 46XY (síndrome de Swyer) y se remite a la paciente a cirugía para gonadectomía profiláctica y posterior terapia hormonal sustitutiva.

## COMENTARIO

El desarrollo puberal en la mujer se inicia entre los 8 y los 13 años (P50 10,5-11 años). El primer signo de pubertad es la telarquia, que se correlaciona con aumento del tamaño ovárico. Posteriormente se produce la pubarquia y la axilarquia. A los 2 años del inicio se produce la menarquia ( $12,5 \pm 0,8$  años). El estirón puberal se produce en estadio II-III de Tanner (unos 6 meses tras la aparición del botón mamario)<sup>1,2,3</sup>.

Para la valoración de la pubertad en atención primaria disponemos de varias herramientas. La historia clínica (anamnesis, antecedentes personales y familiares), la exploración física (con valoración del desarrollo puberal y antropometría), la radiografía de la muñeca (si se precisa valorar la maduración ósea) y ahora contamos con un nuevo recurso, la ecografía, que nos permite ver los genitales internos, el útero y los ovarios<sup>4</sup>.

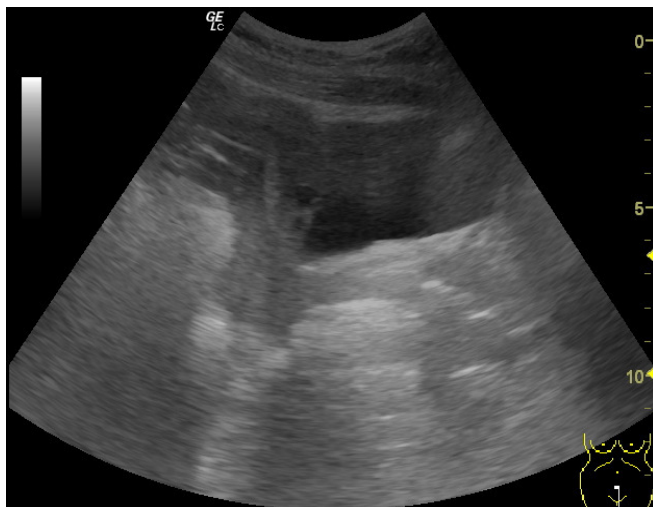
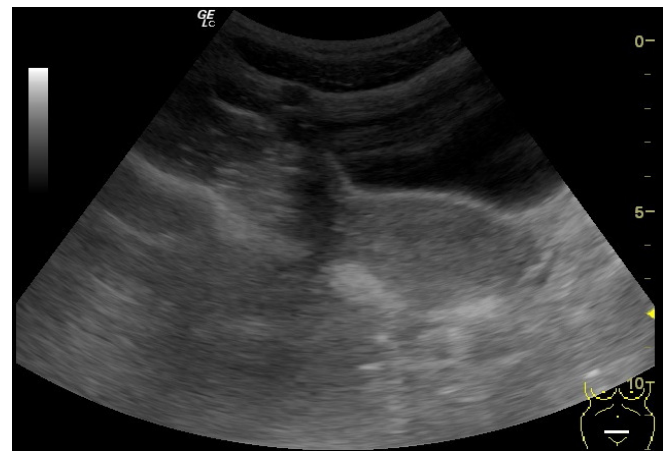


Figura 4. Útero púber en corte longitudinal.

La ecografía del útero se realiza usando como ventana acústica la vejiga, que debe estar llena o casi llena. La paciente se coloca en decúbito supino y se emplea la sonda cóncava que se sitúa sobre la zona suprapúbica. El útero aparece en posición posterior a la vejiga y anterior al recto; puede estar en anteversión, retroversión o indiferente. El cérvix está en la línea media, pero el fundus puede estar desviado hacia cualquiera de los lados (la izquierda con más frecuencia). La recién nacida tiene un útero grande, que disminuye en los 6 primeros meses (debido al estímulo estrogénico de la madre durante el embarazo). En etapa prepuberal su longitud es de 2-3 cm. Crece al inicio de la pubertad (8-10 años) hasta los 5-

8 cm. La forma del útero en la etapa prepuberal es “tubular” en el corte longitudinal y “redonda” en el transversal. En la etapa puberal (y en el recién nacido) adquiere forma de “pera” en el corte longitudinal y es “ovalado” en el transversal. La relación cuello/cuerpo es otro dato importante a valorar: en fase prepuberal es 2:1 (casi 2/3 corresponden al cérvix); en fase puberal esta relación se invierte y pasa a ser de 1:2 o 1:3 a favor del fondo. En la fase puberal aparece una línea hiperecoica en el endometrial, la línea endometrial (también aparece en periodo neonatal), que no se visualiza en la etapa prepuberal. El miometrio es hipoecoico, con una zona externa hiperecoica. Tras la menarquia el endometrio varía según la fase del ciclo (folicular, lútea o menstrual) (figuras 4 y 5, y vídeo 2)<sup>5,6</sup>.



Figuras 5. Útero púber en corte transversal.

## VÍDEO 2

La vagina aparece en la ecografía situada inferior a la vejiga, con forma tubular, hipoecoica y con línea central hiperecoica.

Los ovarios son órganos intraperitoneales. Se sitúan generalmente a los lados del útero, aunque su posición puede ser variable. Tienen forma ovoide, contorno liso y ecogenicidad baja. Su tamaño varía según la edad: en la fase prepuberal es de al menos 1-1,5 cc. Tienen una ecoestructura heterogénea, con imágenes quísticas subcorticales de hasta 10 mm (folículos), que se pueden ver en número escaso (menos de 5 o 6) a lo largo de toda la infancia. En la pubertad aumentan en número y aparecen folículos de más de 1 cm<sup>5,6,7</sup>.

Los datos ecográficos de la pubertad son (figuras 6 y 7):

- Aumento del volumen ovárico y uterino.
- El útero cambia de forma “tubular” a “pera”.
- El cociente uterino fondo/cuello se invierte de 1:2 a 2:1.
- Se visualiza la línea hiperecoica endometrial.
- Aumenta el número de quistes o de folículos ováricos, algunos de más de 1 cm.

Se habla de retraso de la pubertad en la niña cuando no se ha iniciado antes de los 13 años (puede existir pubarquia dependiente de los andrógenos suprarrenales).

La causa más frecuente de ausencia de pubertad en la mujer es el síndrome de Turner (1/2500 niñas), que cursa de forma característica con talla baja<sup>8,9</sup>.

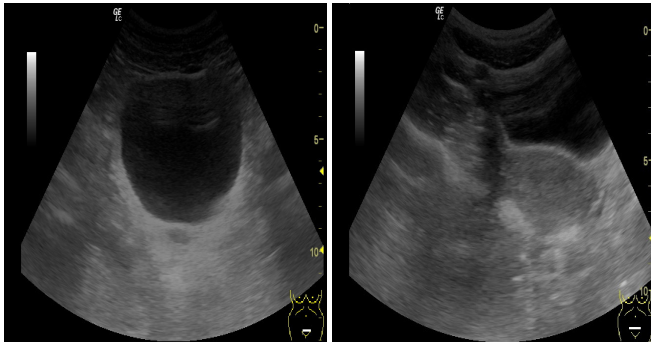


Figura 6. Fondo uterino: corte transversal de un útero prepúber y de un útero púber.

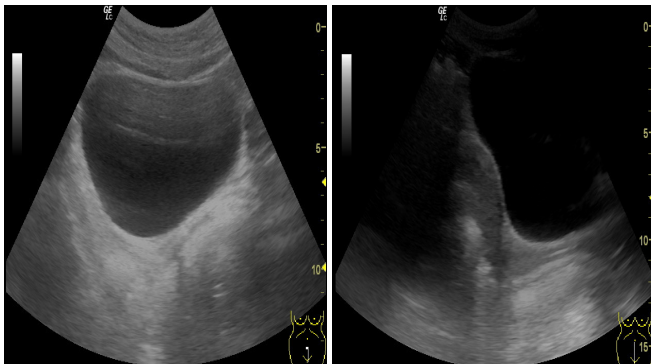


Figura 7. Fondo uterino: corte longitudinal de un útero prepúber y de un útero púber.

El síndrome de Swyer es muy poco frecuente (aunque la prevalencia es desconocida, en algunas publicaciones se barajan cifras de 1/80.000-150.000). Se manifiesta con ausencia de desarrollo puberal y talla normal. Los genitales internos y externos son femeninos. El riesgo de neoplasia gonadal desde la infancia es alto (25-30 %); los tumores más frecuentes son el disgerminoma y el gonadoblastoma. Su diagnóstico, por tanto, obliga a realizar una gonadectomía profiláctica y precoz, por alto riesgo de malignización temprana, para posteriormente iniciar terapia hormonal sustitutiva<sup>10,11,12</sup>.

Al ser una exploración rápida e inocua, en los trastornos de la pubertad la ecografía permite visualizar las gónadas y los genitales internos y valorar su grado de maduración o posibles alteraciones.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Muñoz MT, Pozo J. Pubertad normal y sus variantes. *Pediatr Integral*. 2011;15:507-18.
2. Soriano L. Pubertad normal y variantes de la normalidad. *Pediatr Integral*. 2015;19:380-8.
3. López GN y col. Pubertad normal y patológica. *Manual Práctico de Pediatría en Atención Primaria*. Madrid: Hospital Universitario La Paz 2013; IX.4:935-46.
4. Osiniri I. ¿Qué puede hacer el pediatra de AP con el ecógrafo? *Pediatr Integral*. 2013;17:56-9.
5. Osiniri I. *Guía del Curso Básico de Ecografía Abdominal para Pediatras 2013*. Disponible en: <http://www.ecopediatria.com>
6. Siegel M. *Ecografía Pediátrica*. Madrid: Marban 2004; pág 517-64
7. Cortina H. *Técnicas de imagen y exploraciones funcionales en endocrinología pediátrica*. 8º Curso de Postgrado. 2002. 3; 2: 56.
8. Audi L. Anomalías de la diferenciación sexual. *Anales de Pediatr*. 2011;9:15-30.
9. Cañete R y cols. Retraso puberal. Hipogonadismos. *Protoc Diagn Ter Pediatr*. 2011;1: 205-17.
10. Santalha M, Amaral B, Pereira J, Ribeiro L, Joao M, Figueiredo S, y col. Pubertad precoz periférica: disgenesia gonadal completa 46XY. *An de Pediatr*. 2014;81:246-50.
11. Zielińska D, Zajaczek, Rzepka-Górska I. Tumors of dysgenetic gonads Swyer syndrome. *J Pediatr Surg* 2007;42:1721-7.
12. Martínez RM y cols. Gonadoblastoma bilateral y disgerminoma asociado a síndrome de Swyer. *Prog de Obst y Ginecol* 2010-06-0153:6, 237-239