



Caso interactivo 1 talla baja

Titania Pasqualini
Departamento de Pediatría
Sección Endocrinología
Hospital Italiano de Buenos Aires

12 años, 3 meses: 1era consulta

- M de consulta: Niña con talla baja y retraso puberal
 - Talla siempre en p3,
 - Tanner 1
 - Embarazo 38s, gemelar,
 - aborto de la gemela al 3er mes
 - Cesárea, **PN 2150** gr, p <3
 - Operada de estrabismo 2.5 años
 - Excelente alumna
-

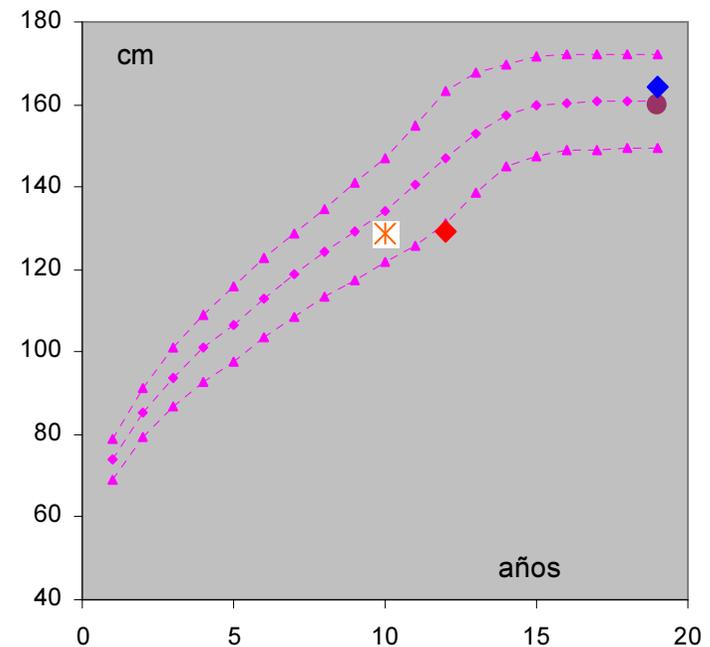
12^a3m

- Talla 126 cm, -2.7 sds
- Peso 22.6 kg, P/T -15%
- Estatura sentada P 50
- Mamas I, VP II-III
- Tiroides aumentada al triple
- Leve escoliosis

- Madre 159.7 cm, -0.16 sds
- Padre 176.3 cm, +0.51 sds
- Rango genético 161.75± 9 cm

- Blanco genético
 - Niñas
 - estatura materna + estatura paterna -12.5 cm 2
 - Rango genético 161.75=0.17 sds

 - Blanco genético +/-9 cm
- Puntaje Z = 0.17+/-1.47 (mínimo 152.75 cm: -1.3 sds)



Antes de derivar una paciente con este percentilo de talla que análisis pediría como pediatra?

- a) Hemograma, Creatinina, orina
 - b) Descartar celiaquía
 - c) TSH, T4
 - d) Edad ósea
 - e) Todos
-

Antes de derivar una paciente con este percentilo de talla que análisis pediría como pediatra?

- Opción correcta
 - e) Todos
-

Antes de derivar una paciente con este percentilo de talla que análisis pediría como pediatra?

- a) Hemograma, Creatinina, orina
 - Descartar anemia
 - Descartar IRC
 - 12.1 casos / 1.000.000 de <20a
 - b) Descartar celiaquía
 - 1/100
 - c) TSH, T4
 - Hipotiroidismo primario, enfermedad tiroidea más frecuente de la infancia
 - d) Edad ósea
 - Madurador lento
-

-
- Trae análisis normales
 - Edad ósea 10 años

 - Test de TRH:
 - TSH b: 3.5, 20min: 18, 30min: 16 uU/ml

 - T4: 7 ug/dl; T4L: 1.6 ng/dl, T3: 150 ng/dl

 - Ac APO 0.76 (<0.5) U/ml, Ac AT neg
-

Con este percentilo de talla sospecharía déficit de hormona de crecimiento?

- a) Si, porque su talla está en percentilo 3
 - b) Si, porque su talla esta por debajo del rango genético
 - c) No, porque siempre creció en percentilo 3
 - d) Si, porque presenta restricción de crecimiento intrauterino
 - e) Es lo primero que pensaría porque se puede dar tratamiento
-

Con este percentilo de talla sospecharía déficit de hormona de crecimiento?

- Opción correcta
 - C) No, porque siempre creció en percentilo 3
-

Con este percentilo de talla sospecharía déficit de hormona de crecimiento?

- No pues:
 - Su talla siempre estuvo en percentilo 3
 - No tiene datos sugestivos de insuficiencia hipofisaria en período neonatal (hipoglucemia)
 - No tiene evidencias clínicas de otras insuficiencias hipofisarias: diabetes insípida, hipotiroidismo central o síntomas compatibles con insuficiencia adrenocorticotróficas
 - No tiene datos que sugieran masa ocupante en región hipotalámica: cefaleas, alteraciones visuales.
-

Examen físico completo

- Implantación baja de cabello
 - Tórax en escudo
 - Algunos lunares
 - Leve escoliosis
 - Estatura sentada P 50
 - Mamas I, VP II-III
 - Tiroides aumentada al triple
-

Que solicitaría en primer término?

- a) FSH, LH
 - b) Cariotipo
 - c) Eco abdominal y ginecológica
 - d) Examen cardiológico
 - e) Prolactina
-

Que solicitaría en primer término?

- Opción correcta
 - a) FSH, LH

 - FSH 103 (3-12) mUI/ml
 - LH: 9.1 (1.8-13) mUI/ml
-

Y ahora?

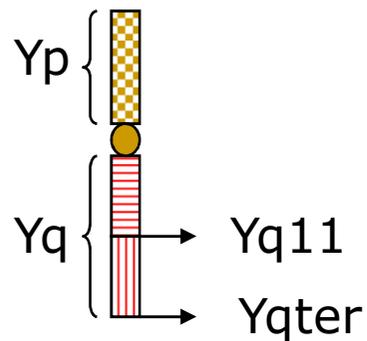
- a) Cariotipo
 - b) Eco abdominal y ginecológica
 - c) Examen cardiológico
 - d) Prolactina
 - e) Ecografía tiroidea
-

Y ahora?

- Opción correcta
 - Cariotipo
-

Cariotipo

- 45,X (3 células) / 46,X idic (Yq11) (62 células)
- Idic Yq: duplicación de brazo corto, centrómero y brazo largo hasta Yq11 y deficiencia de brazo largo desde Yq11 hasta Yqter



Cr Y Normal



Cromosoma Y Paciente

Síndrome de Turner

- defecto cromosómico más común en la mujer
 - 1.5 % de las concepciones
 - 10 % de los abortos espontáneos
 - 1/2500 RN vivas
 - Una de las causas más frecuentes de insuficiencia ovárica precoz
 - El número de células germinales primordiales es normal hasta la semana 12 de embarazo
-

Frecuencia y cariotipo en el Sme de Turner

- 1/2500-1/3000.
 - N=282 niñas argentinas (Coppelli Silvia)
 - 45, X: 58.5%
 - mosaicos con 45, X: 24.8%
 - 45,X/46,XX: 8.5% (otras series 15%)
 - 45,X/46,Xi(Xq): 8.15%
 - 45, X/46,X,r (X ó Y?) 8.15%
 - 46, Xi(Xq): 4.25% (en otras series 10%)
-

Material del Y en 282 niñas argentinas

- material del Y (PCR): 8.86%; n= 25/282
 - en 11 se halló también por cariotipo
 - en 14 Y escondido 4.96%
 - (grupo francés 10.4%, n=114)
-

Ahora que sabemos que es un síndrome de Turner como completaría el estudio de esta paciente?

- a) Ecografía abdominal y pelviana y estudio cardiológico
 - b) Densidad mineral ósea
 - c) Dosaje de hormona de crecimiento
 - d) Fondo de ojo
 - e) Resonancia nuclear magnética abdomino pelviana
-

Ahora que sabemos que es un síndrome de Turner como completaría el estudio de esta paciente?

- Opción correcta
 - Ecografía abdominal y pelviana y estudio cardiológico
-

Ecografía abdominal y pelviana

- Riñón derecho: doble sistema excretor
 - Se ve en 16% de las niñas argentinas con este síndrome
 - Utero 33 x 12 x 9 mm,
 - OD 15 x 9, OI 19 x 7 mm
-

Estudio cardiológico

- Aorta bicúspide excéntrica



Estudio cardiológico

- 23% en 282 niñas argentinas (otros 23-50%)

 - Lesiones obstructivas izquierdas:
 - Aorta bicúspide 16%
 - 37% en aquellos con pterigium de cuello vs 12% sin
 - Coartación de aorta 11%
 - Estenosis aórtica
 - CIA, CIV, prolapso mitral.

 - Hipertensión, 25% de las niñas

 - La aorta bicúspide, coartación de aorta, hipertensión se asocian con anomalías de la pared aórtica
 - dilatación de la aorta ascendente 3%
 - aneurisma y
 - disección de la raíz aórtica 1% (RNM)
-

1.5 meses post primera consulta

- Nuevo examen físico:
 - Mamas II
-

Es el inicio de pubertad? Tiene mamas II

- a) Si, no hay duda
 - b) Es un contaminante externo
 - c) Puede ser un tumor gonadal productor de esteroides
 - d) Vería evolución sin hacer nada
 - e) Iniciaría tratamiento para inhibir la progresión de la pubertad
-

Es el inicio de pubertad? Tiene mamas II

- Opción correcta
 - C) Puede ser un tumor gonadal productor de esteroides
-

Puede ser un tumor gonadal productor de esteroides

- 17 hidroxiprogesterona 3 ng/ml (<2)
 - Estradiol 66 pg/ml
 - Testosterona normal
-

Que indicación tiene esta niña con respecto a sus gónadas?

- a) Gonadectomía
 - b) Preservar su fertilidad
 - c) Conducta expectante
 - d) Realizar resonancia nuclear magnética de abdomen y pelvis cada 3-6 meses
-

Que indicación tiene esta niña con respecto a sus gónadas?

- Opción correcta
 - a) Gonadectomía
-

Gonadectomía en 282 niñas argentinas

- 25/282 niñas material del Y +
 - Gonadectomía 11 pacientes
 - Gonadoblastoma 8 pacientes
 - fcia 2.79%: 8/282
 - Disgerminoma 3 pacientes
 - fcia 0.69%: 2/282
-

Gonadectomía (a 3 meses de 1era consulta)

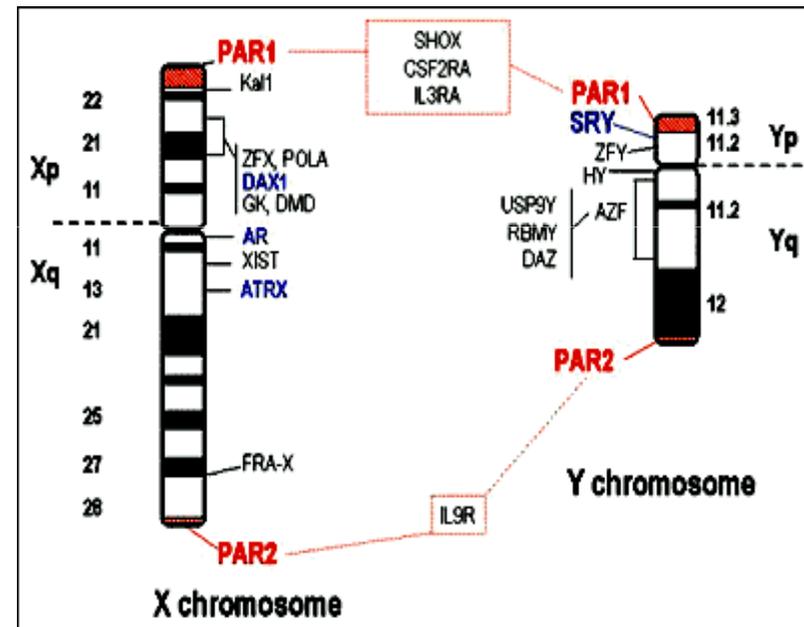
- Macroscopía: Ambos ovarios con trompas de 4 cm de longitud, OD 2 x 0.7; OI 1 x 0.5 cm
 - Microscopía:
 - Derecha: gónada que es una cintilla de estroma fusocelular con cordones poblados de células tipo Sértoli/granulosa y células germinales, contiene cuerpos de Call-Exner y microcalcificaciones. En un sector hay invasión del estroma por células germinales aisladas y en grupos. La trompa tiene epididimo adyacente
 - Izquierda: se encuentra solo trompa y epididimo
 - Diagnóstico: streak con gonadoblastoma y germinoma in situ derecho
 - Gonaductos mixtos: trompas y epididimos
-

Gonadoblastoma

- Gonadoblastomas: tumores compuestos por agregados de células germinales mezcladas con células epiteliales parecidas a las células de Sertoli y células de la granulosa
 - Aparecen en gónadas disgenéticas que poseen material del Y con frecuencia de 12% en Sme de Turner
 - J Clin Endocrinol Metab, January 2007, 92(1):10–25
-

Gonadoblastoma

- La presencia de gonadoblastoma se relaciona con la región proximal del brazo largo



Post gonadectomía

- Al mes:

- E2 <10 pg/ml
- Testosterona 0.13 ng/ml
- 17 OHP4 0.45 ng/ml

- A los 6 meses:

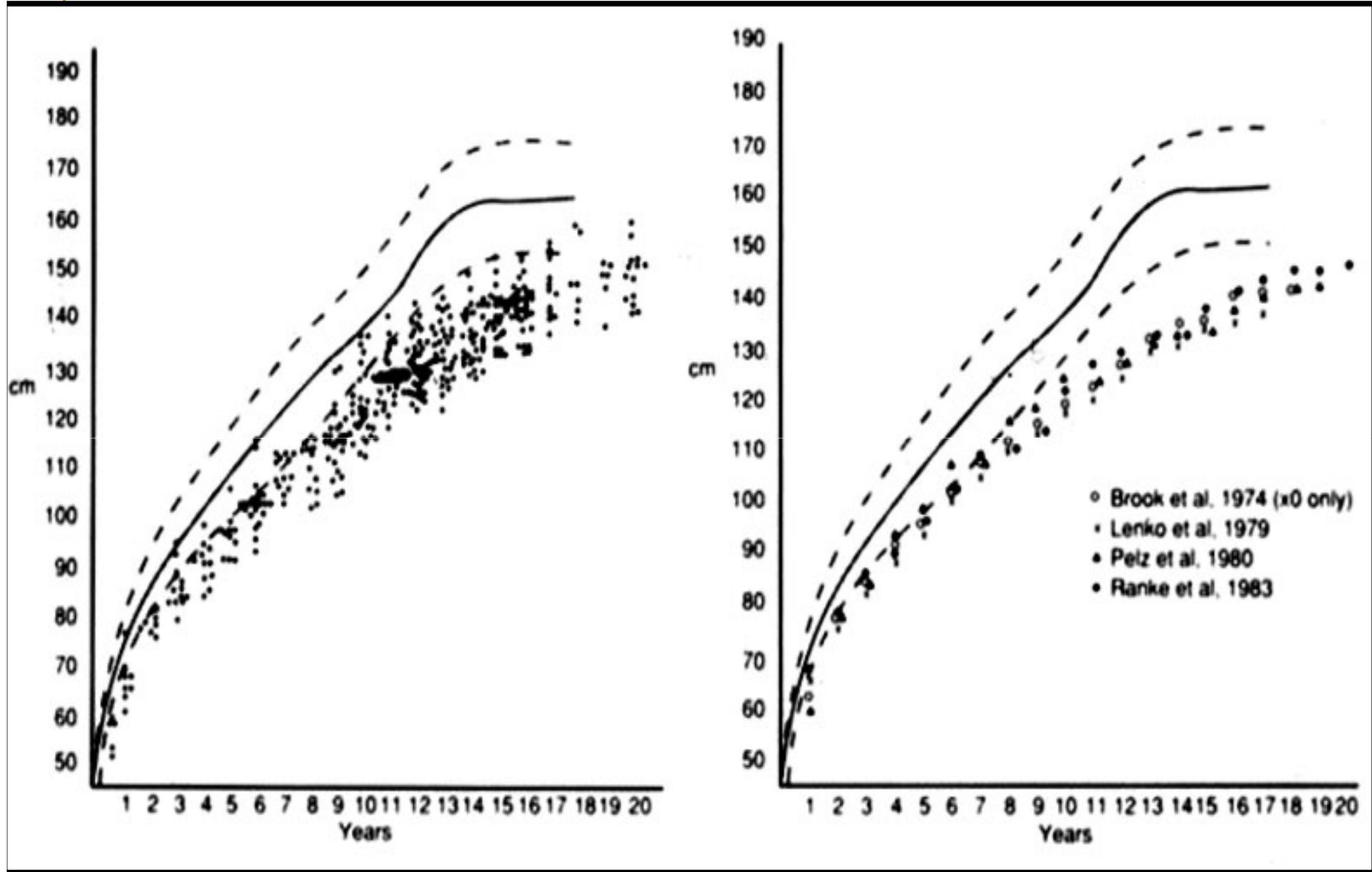
- Testosterona 0.14 ng/ml; delta4 2.1 ng/ml
 - Ecografía: útero 37 x 11 x 6 mm
 - No se ven ovarios
-

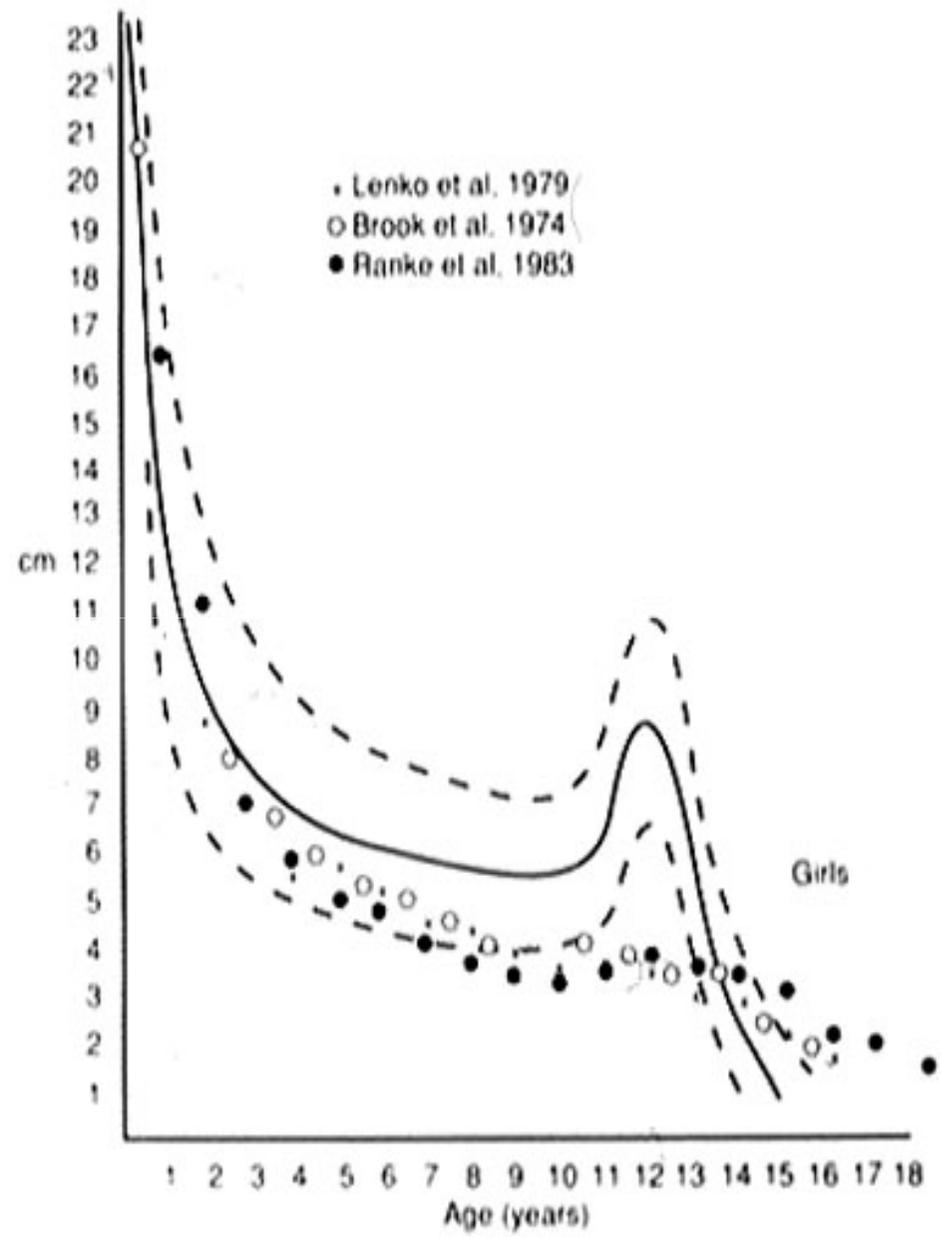
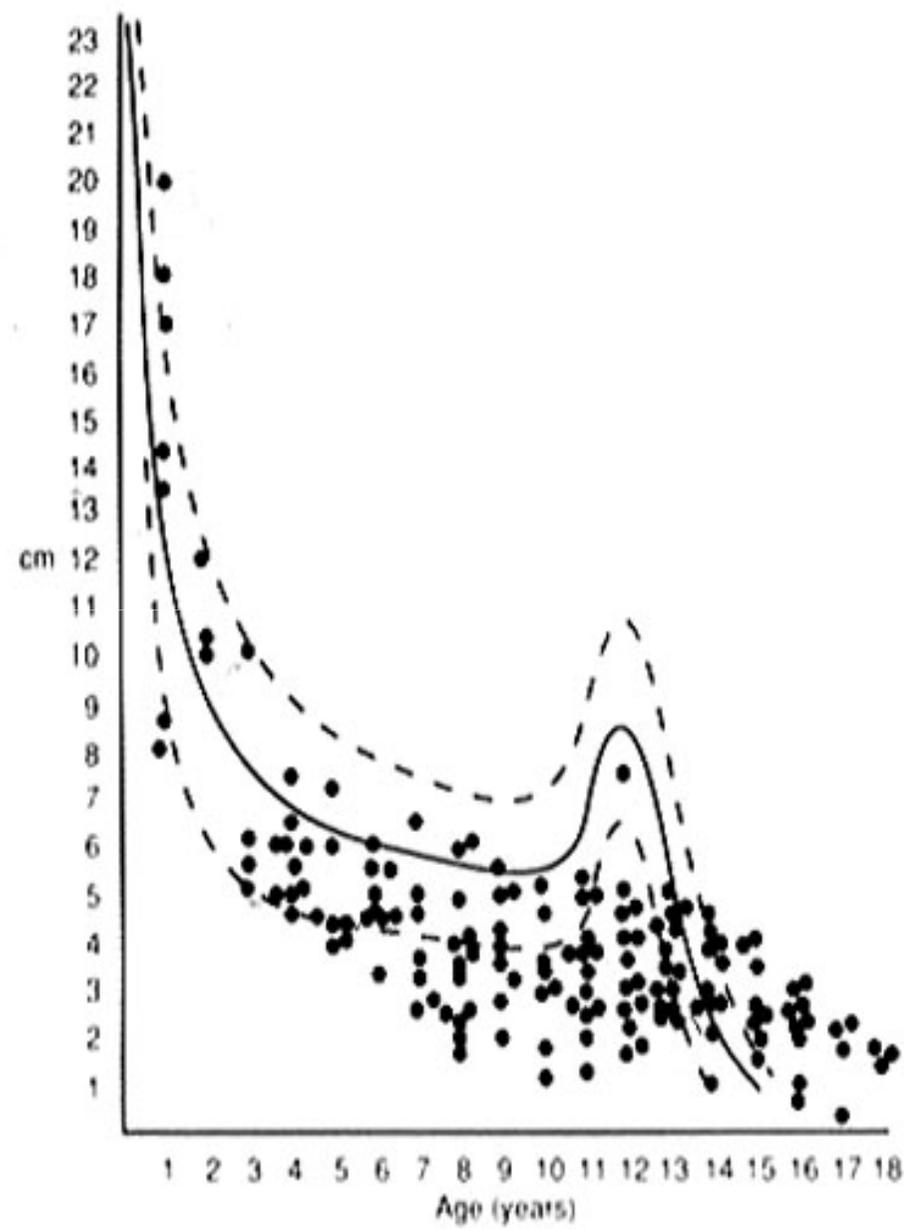
Tiene indicación de tratamiento con hormona de crecimiento?

- a) No, porque se diagnosticó muy tarde
 - b) No, porque el empuje puberal es normal en el síndrome de Turner
 - c) Si, porque el empuje puberal es de menor amplitud en este síndrome
 - d) No, debería ya comenzar con estrógenos
 - e) No, porque presentó un tumor
-

Tiene indicación de tratamiento con hormona de crecimiento?

- Opción correcta
 - c) Si, porque el empuje puberal es de menor amplitud en este síndrome
-





Tratamiento con hormona de crecimiento y estrógenos

- 12^a8m, talla 129.3 cm (<p3, Z -2.7)
 - Inicia GH al mes de la gonadectomía

 - 16^a1m, talla 150.7 cm (p8,Z -1.56)
 - RC 2.9 cm/7m y 4 cm/a (12m)
 - M I / I, VP IV

 - Inicia Sustitución con Estrógenos conjugados
-

Es necesario el reemplazo hormonal en esta niña?

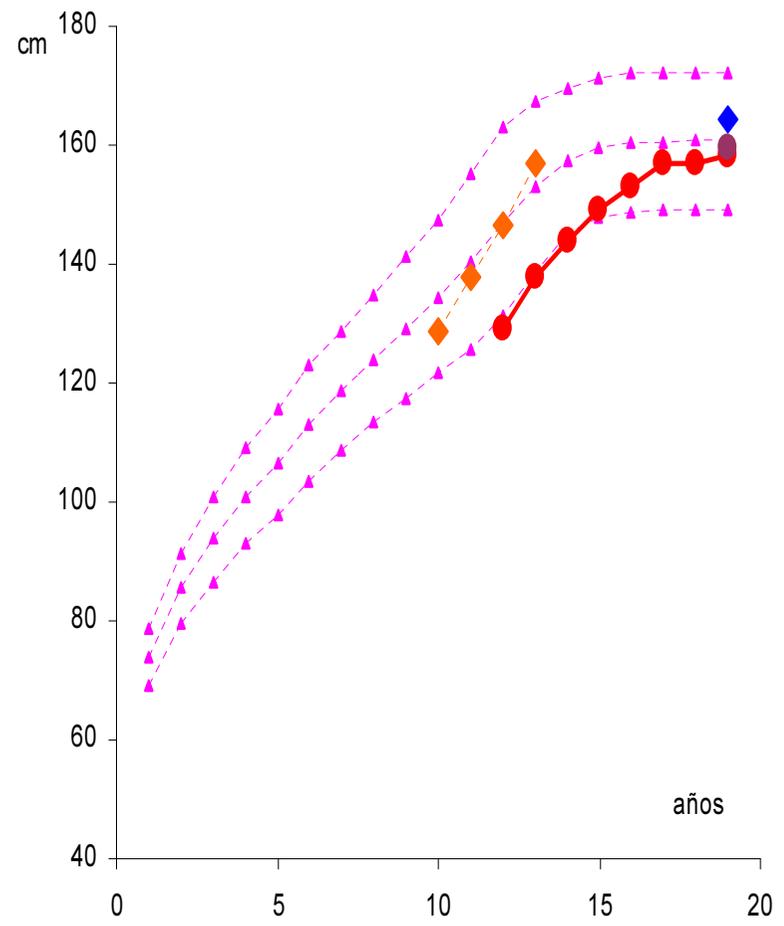
- a) Si, para el inicio de la pubertad y mejorar la mineralización ósea
 - b) No, por haber presentado un tumor
 - c) No, se podría esperar para mejorar talla final
 - d) Si, sólo por razones psicológicas
-

Es necesario el reemplazo hormonal en esta niña?

- Opción correcta
 - a) Si, para el inicio de la pubertad y mejorar la mineralización ósea
-

Estrógenos Conjugados 0.625 mg

- 16^a1m: ½ compr / 2 veces / semana
 - 16^a7m: ½ compr / 3 veces / semana
 - 17^a1m: ½ compr / 7 veces / semana
 - **17^a6m TALLA 156.9 cm (p 25, Z - 0.62)** , finaliza GH
 - 17^a8m: displasia mamaria 1 compr x 25 + Medroxiprogesterona 10 d
 - 18^a1m: ecografía útero 66 x 18 x 26 mm, no se ven ovarios
 - **20^a TALLA 157.8 cm**
 - 23^a Drosperinona + Etinil Estradiol
-



Su trabajo, su vida

- 23^a psicopedagoga
 - Trabaja dando apoyo escolar
 - Power gim 2v/s

 - Nódulo tiroideo de 5 mm con aumento de vascularización: hiperplasia nodular
-



Fin del Caso Clínico