

PUBERTAD

(DESARROLLO NORMAL Y
ALTERACIONES MÁS FRECUENTES)

PUBERTAD

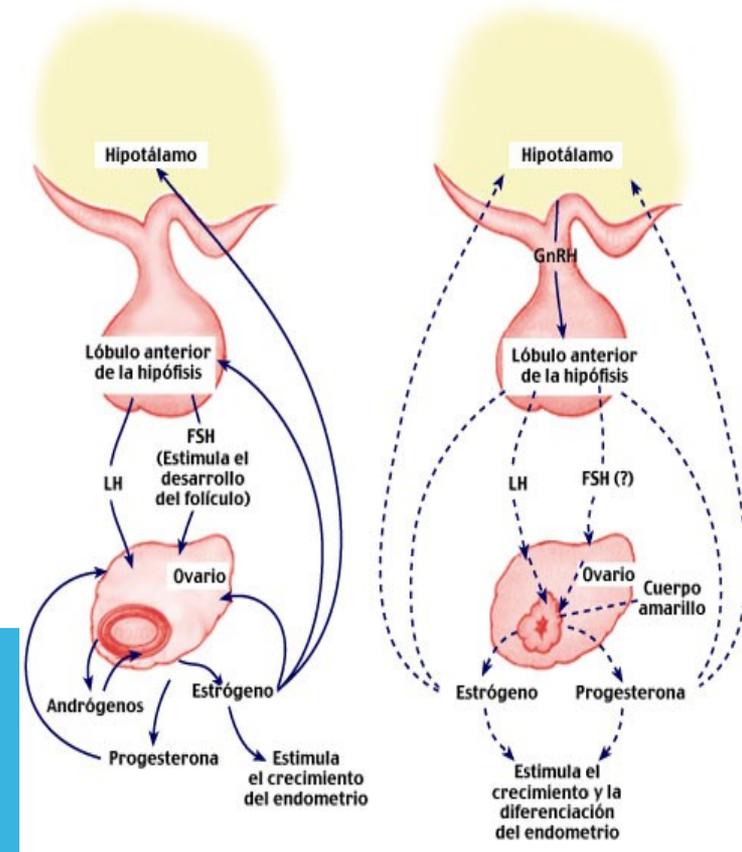
Periodo durante el cual empiezan a aparecer los caracteres sexuales secundarios y se obtiene la capacidad para la reproducción; es una etapa de transición entre la infancia y la edad adulta.



PUBERTAD

Se inicia por una secuencia de cambios entre los cuales podemos mencionar:

- Maduración del hipotálamo.
- Maduración de órganos sexuales.
- Secreción de esteroides sexuales.



PUBERTAD

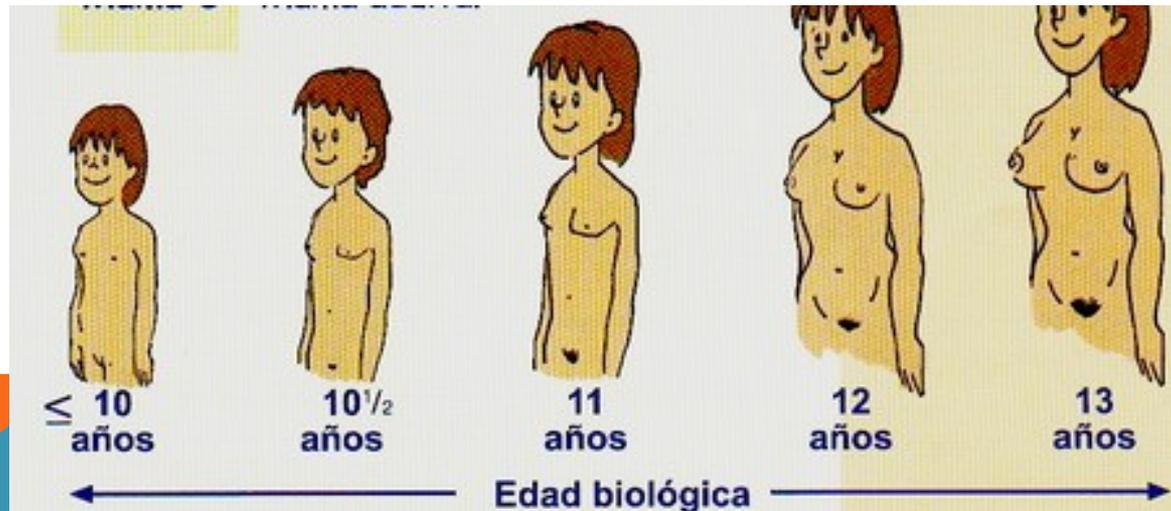
Factores determinantes:

- **Genético**
- Salud
- Localización geográfica
- Exposición a la luz
- Estado nutricional
- Estado Psicológico

CAMBIOS FISICOS DURANTE LA PUBERTAD

Etapas de Tanner

En las niñas el desarrollo puberal requiere de manera característica 4.5 años.

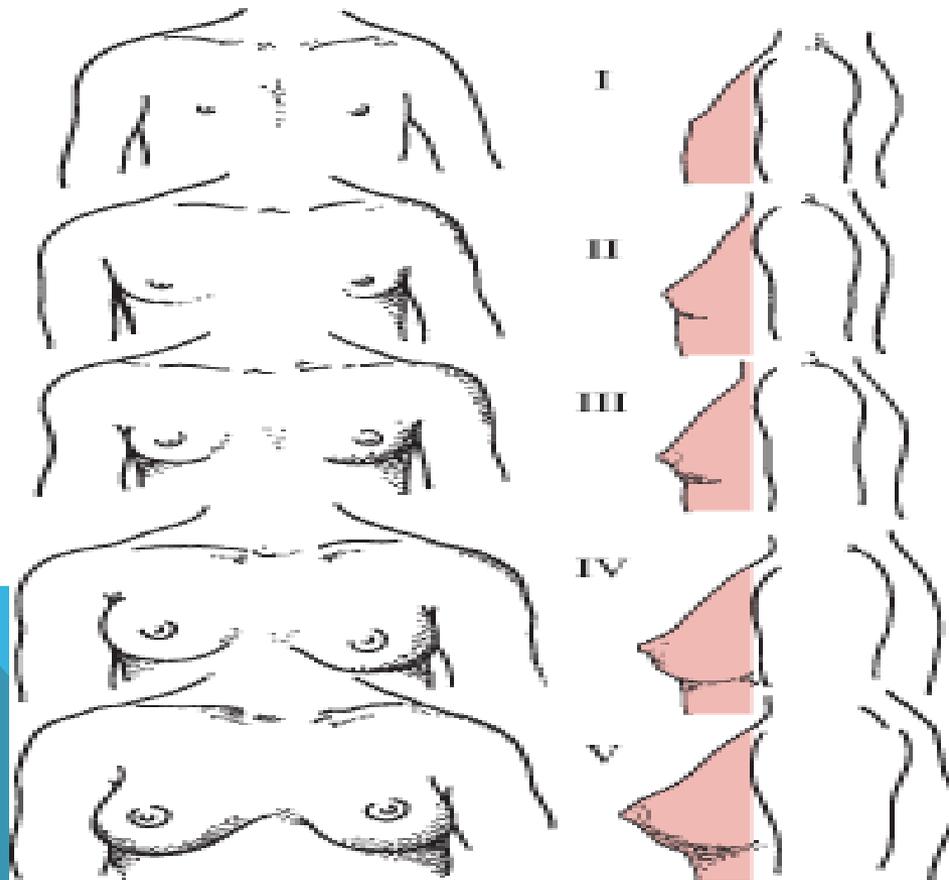


SIGNOS DE PUBERTAD:

- Montículos mamarios (1er signo)
- Vello púbico
- Rápido crecimiento
- Menarquía

ETAPAS DE TANNER

Desarrollo mamario



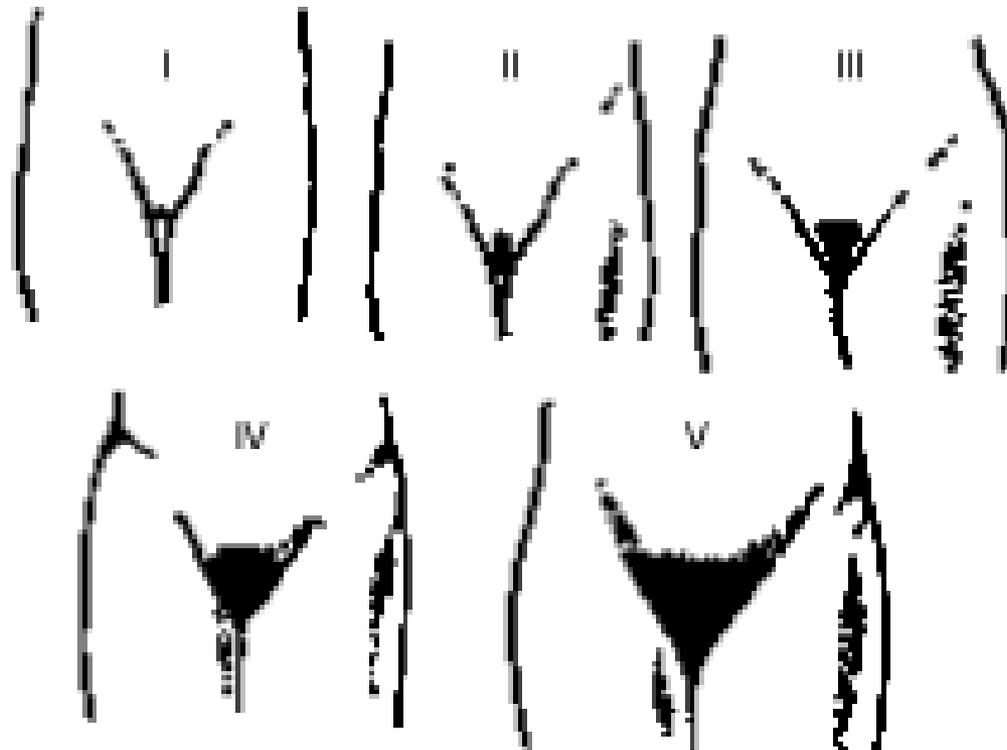
ETAPAS DE TANNER

Desarrollo mamario completo en plazo de 3-3.5 años.

El tamaño de la mama no es indicación de madurez mamaria

ETAPAS DE TANNER

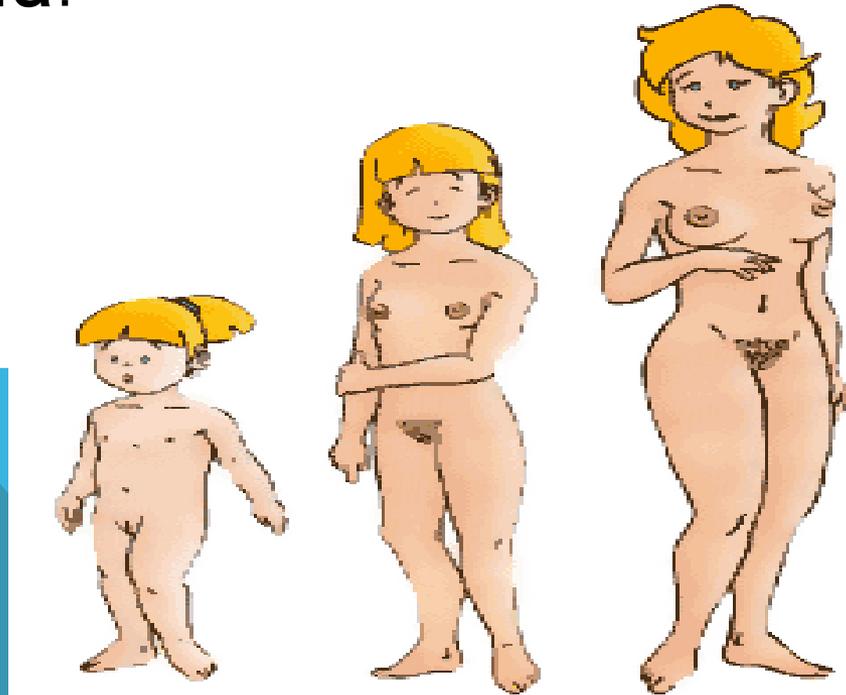
Etapa del vello púbico



ETAPAS DE TANNER

Estatura y tasa de crecimiento

Las niñas alcanzan la fase rápida de crecimiento muy al principio de la pubertad, antes de la aparición de la menarquia.



ETAPAS DE TANNER

El control hormonal de la fase rápida de crecimiento de la pubertad es complejo y es regulado por diversos factores:

- Hormona del crecimiento
- Factor del crecimiento de tipo insulina
- Esteroides Gonadales
- Andrógenos Suprarrenales

ETAPAS DE TANNER

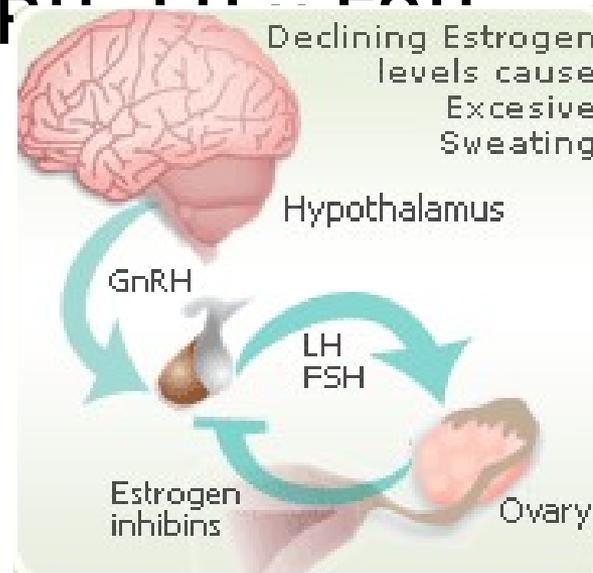
Edad ósea.

Estatura del individuo: Estatura media de los padres

Al llegar a la madurez las mujeres tienen casi el doble de grasa corporal que los varones.

CAMBIOS HORMONALES DURANTE LA PUBERTAD

- Hacia las 10 semanas de la gestación se encuentra la GnRH y la FSH

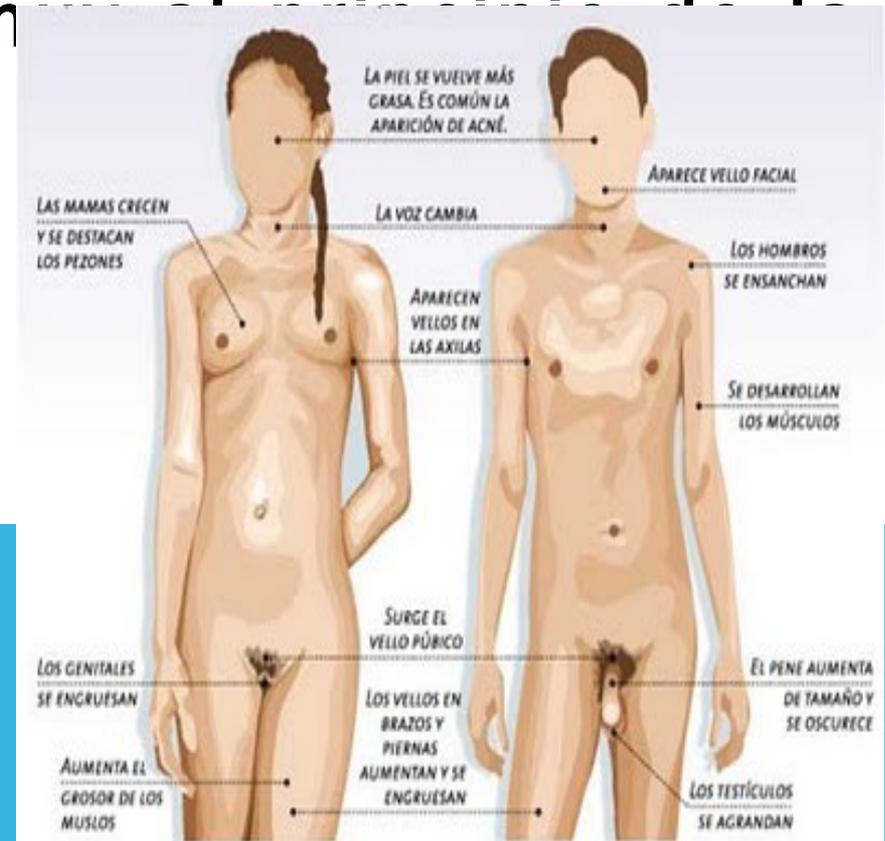


- La unidad entre hipotálamo e hipófisis queda suprimida por las concentraciones bajas de esteroides gonadales.

CAMBIOS HORMONALES DURANTE LA PUBERTAD

Los incrementos relacionados con el sueño tanto de LH como de FSH se pueden comprobar más fácilmente durante la pubertad.

- Adrenarquía
- Pubarquía.



CAMBIOS HORMONALES DURANTE LA PUBERTAD

Se incrementa de manera sostenida la concentración de estradiol.

La tasa entre estrona y estradiol disminuye durante toda la pubertad.



MECANISMOS SUBYACENTES A LA PUBERTAD

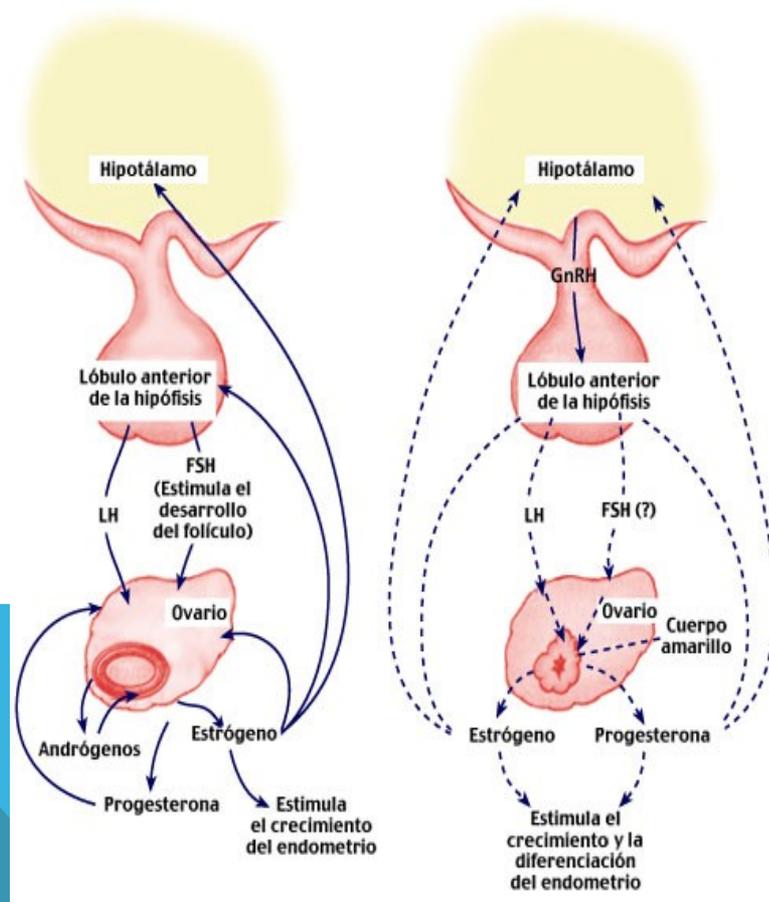
“Programa del SNC”

El eje constituido por hipotálamo, hipófisis y gónadas en las niñas se desarrolla en dos etapas:

- Sensibilidad a concentraciones bajas de esteroides sexuales.

Reacción de retroalimentación positiva o estimulante a los estrógenos

El sistema nervioso central inhibe la iniciación de la pubertad hasta el momento apropiado.



ALTERACIONES DEL DESARROLLO PUBERAL

- Pubertad tardía o interrumpida.
- Desarrollo puberal asincrónico.
- Pubertad Precoz
- Pubertad Heterosexual

PUBERTAD TARDÍA O INTERRUMPIDA

Desarrollan características sexuales secundarias a los 13 años, no han experimentado menarquia a los 16.

Han pasado 5 o mas años desde el inicio del desarrollo puberal sin menarquia.



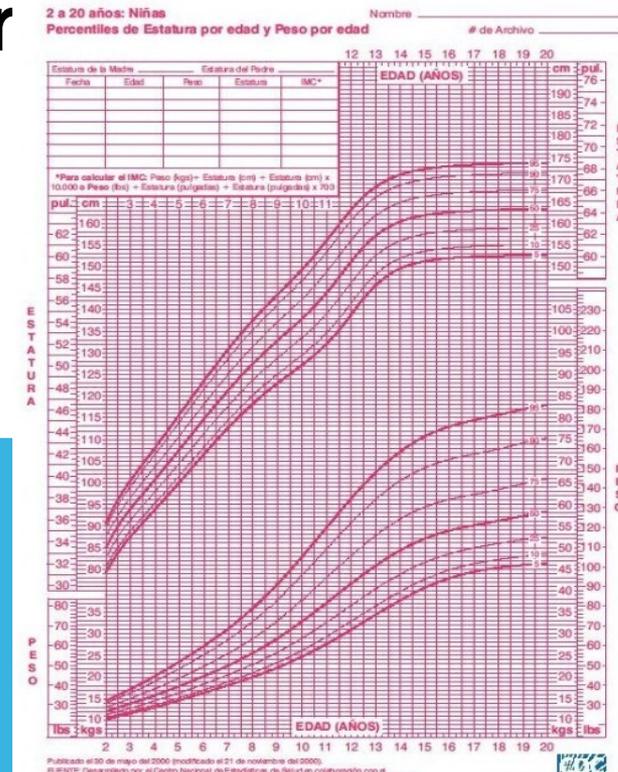
PUBERTAD TARDÍA O INTERRUMPIDA

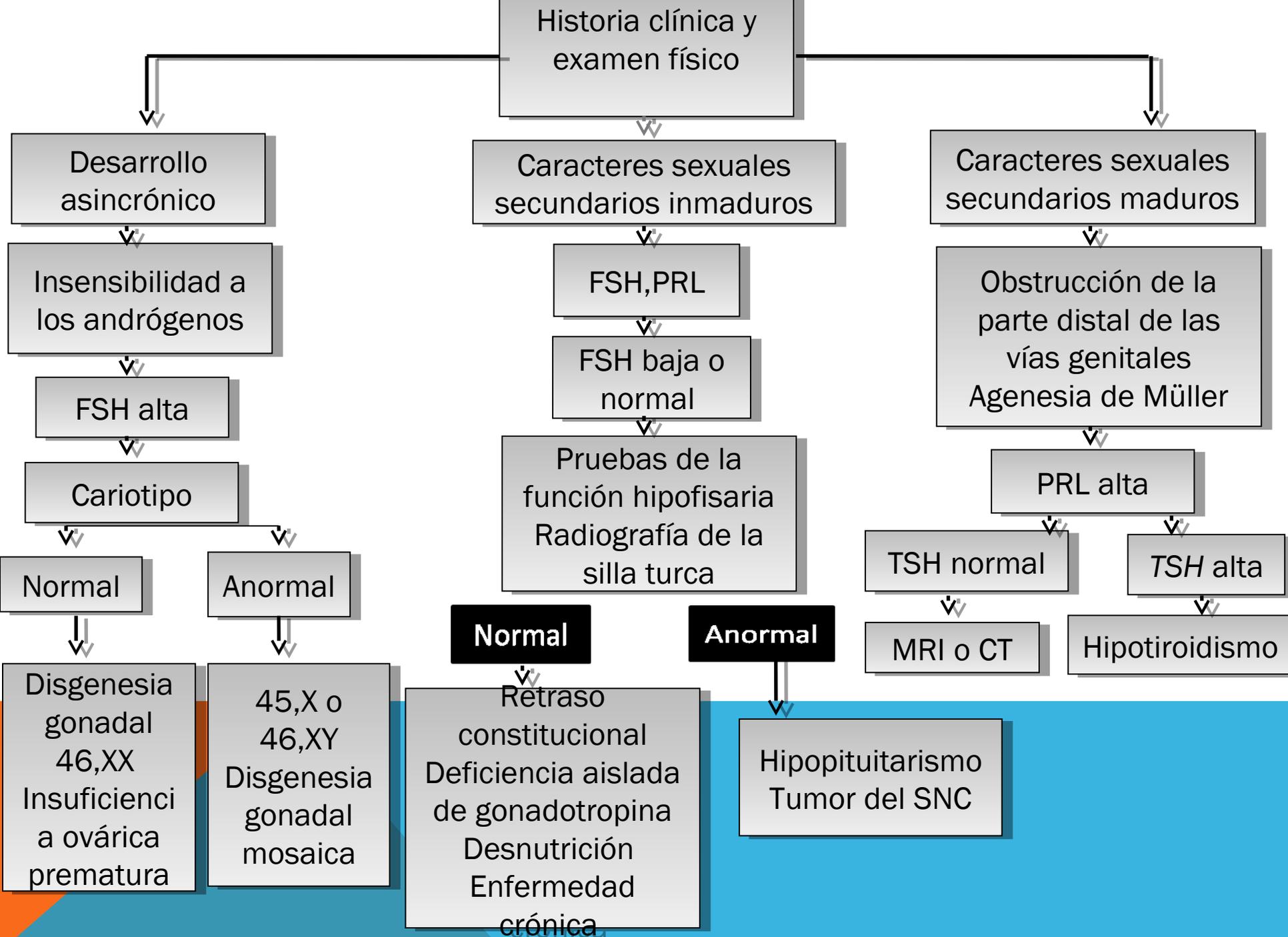
Principales alteraciones:

- Anomalías anatómicas de las vías genitales de salida.
- Hipogonadismo hipergonadotrópico.
- Hipogonadismo hipogonadotrópico.

Pubertad tardía o interrumpida

Es útil comprobar el crecimiento y proyectar su estatura y peso por medio de los diversos cuadros de crecimiento.

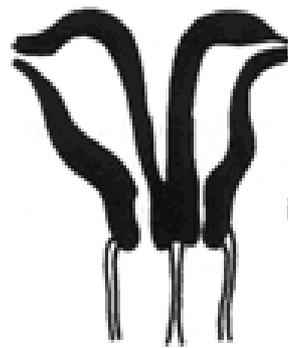




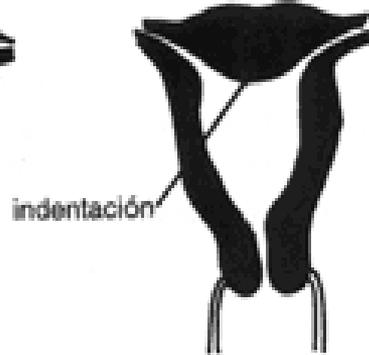
ANOMALÍAS ANATÓMICAS DE LAS VÍAS GENITALES DE SALIDA

En niñas con caracteres sexuales secundarios maduros y con cualquiera de diversos trastornos de las vías de salida y el útero (agenesia, disginesia); se identifican durante el examen físico.

CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS DEL CONDUCTO DE MÜLLER



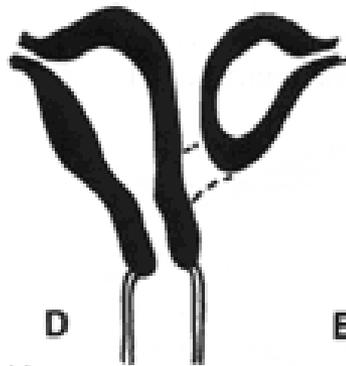
A
Utero didelfo con
vagina doble



B
Utero arqueado



C
Utero bicorne



D
Utero bicorne
unicervical
(cuerno secuestrado)



E
Atresia cervical



F
Porción
abierta de
la vagina
Atresia vaginal

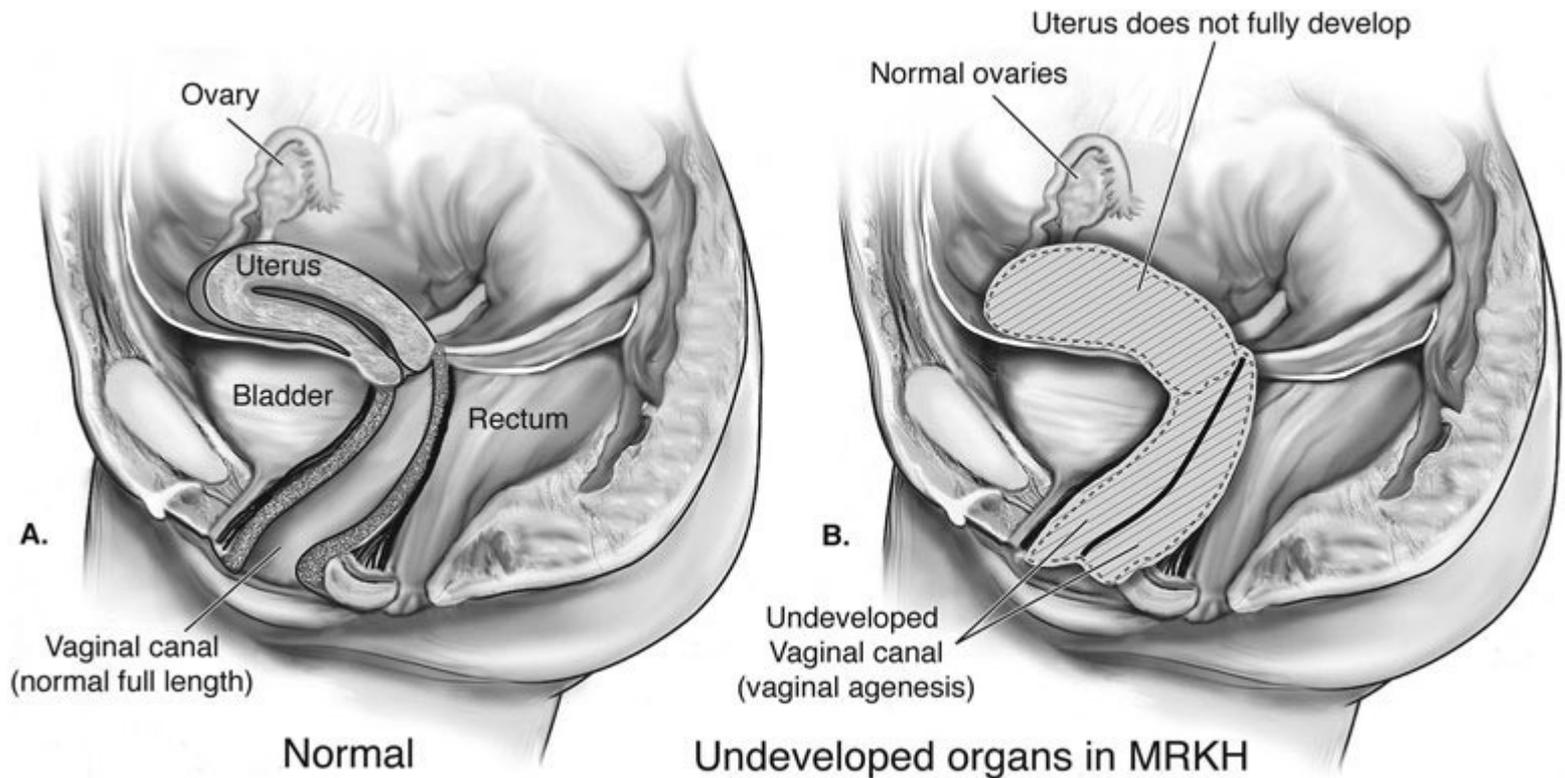
La incidencia de estas anomalías puede incrementarse por la ingestión materna de dietilestilbestrol (DES) y el incremento debido a anomalías de la luz uterina.



De los trastornos relacionados con fármacos, el más frecuente es el tabicado.



Éstas anomalías suelen producirse como parte de un síndrome de malformación que abarca anomalías de los sistemas esquelético y renal (Sínd. Rokitansky-Küster-Hauser).



Trastorno más sencillo es el himen imperforado, que impide el paso del tejido endometrial.



Ocasionalmente ocasiona acumulación en vagina (hidrocolpos) o en útero (hidrometrocolpos).

MÉTODOS DIAGNÓSTICOS

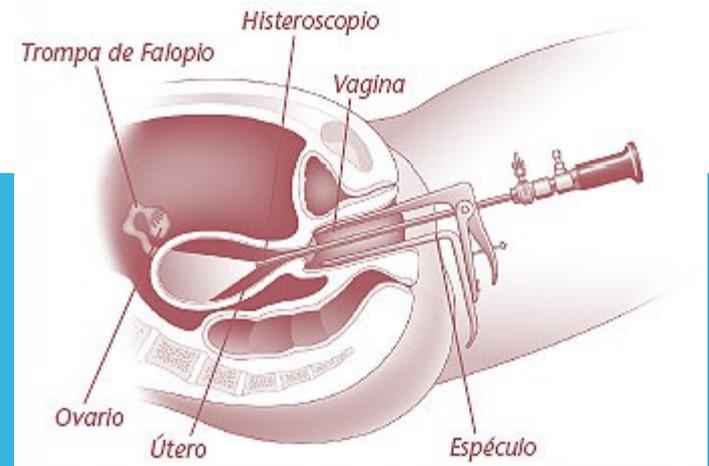
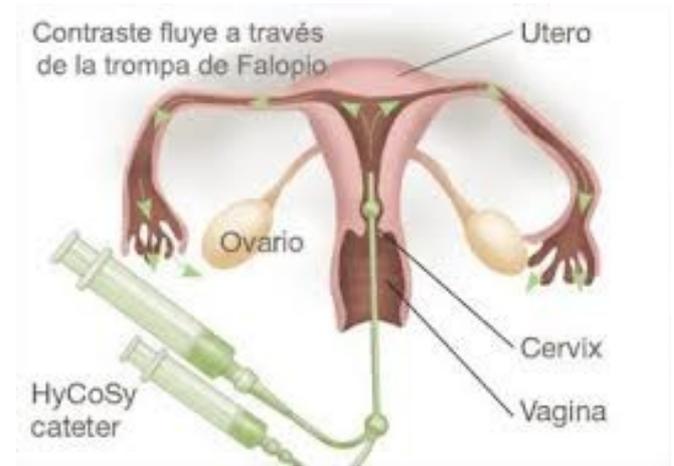
Histerosalpingografía

Laparoscopia

Ultrasonografía
endovaginal

Histeroscopia

Resonancia
Magnética



La obstrucción o malformación de las vías genitales distales deben distinguirse de la insensibilidad a los andrógenos; éstas mujeres pueden carecer de vagina o tenerla muy corta.



HIPOGONADISMOS HIPERGONODOTRÓPICO E HIPOGONADOTRÓPICO

Importante determinar las concentraciones de FSH y prolactina en quienes no se han desarrollado los caracteres sexuales secundarios.

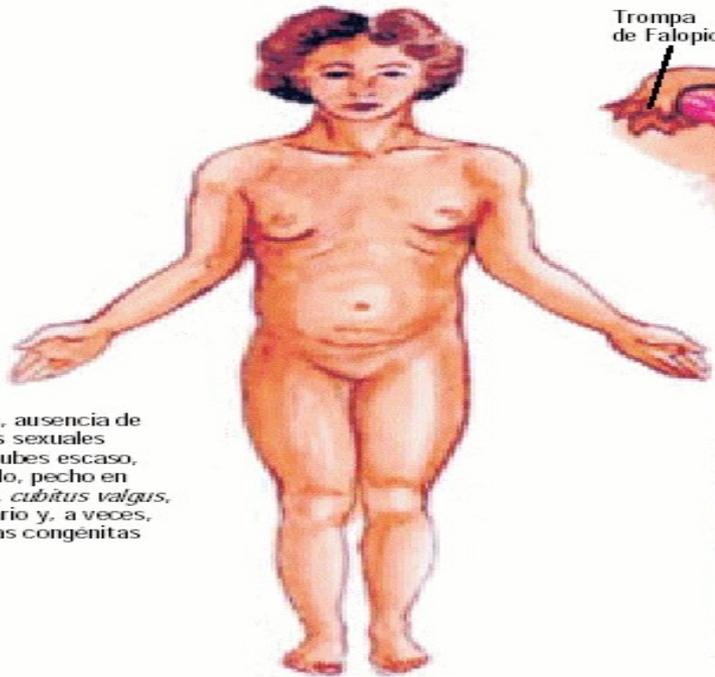
Determinar edad ósea.

Si las cifras de prolactina están altas, valorar la función tiroidea.

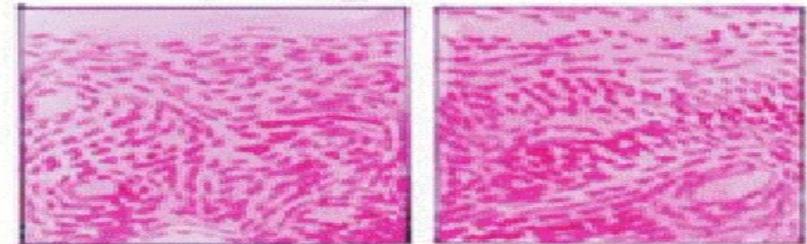
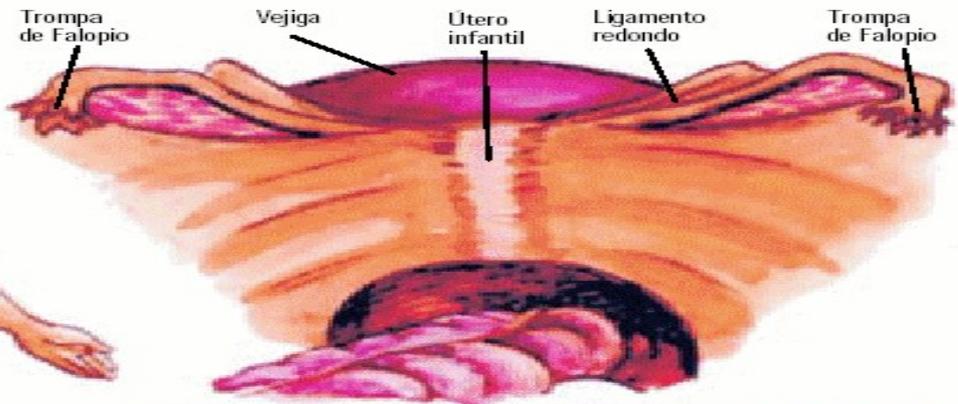
FORMAS DE INSUFICIENCIA GONADAL

Síndrome de Turner

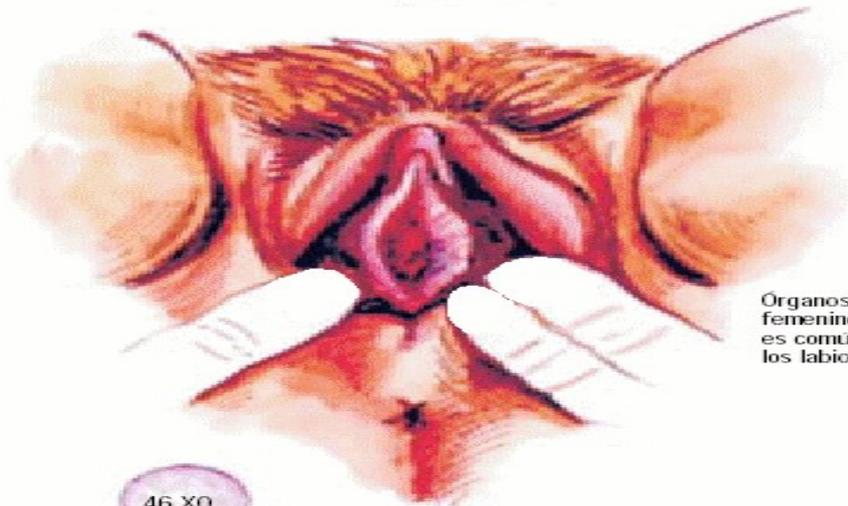
- Cariotipo 45,X.
- Otras tienen cariotipos mosaicos (45,X/46,XX) y pueden manifestar el fenotipo Turner.
- Crecen con lentitud a partir de los 2 o 3 años de vida.



Estatura corta, ausencia de características sexuales secundarias, pubes escaso, cuello palmeado, pecho en forma de peto, *cubitus valgus*, nevo pigmentario y, a veces, otras anomalías congénitas



Estrias genitales primitivas en lugar de gónadas, estroma ondulado con ausencia de elementos germinales



Órganos genitales femeninos pero infantiles, es común la hipoplasia de los labios menores



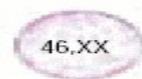
El fallo de estrógeno gonadal estimula una gran producción de gonadotropinas hipofisarias

Gonadotropinas en sangre elevadas

Niveles elevados de gonadotropinas en la orina (más de 50 cl en 24 h)



80 % de casos cromatin-negativos, cromosómica 45,XO es la más común

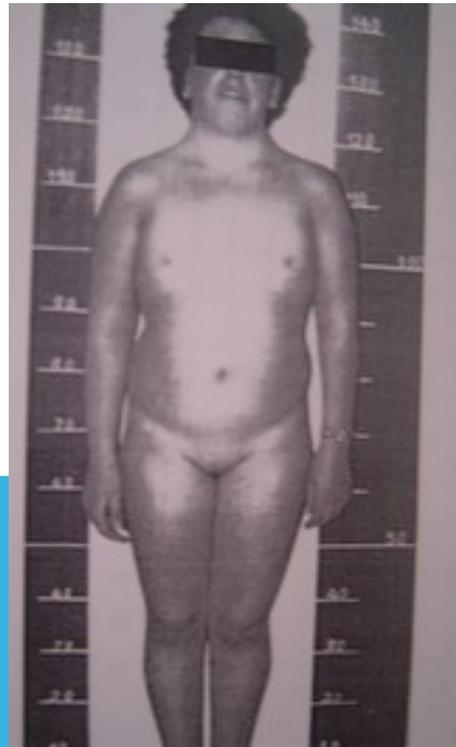


20 % de casos cromatin-positivos: Isociosomas XX translocación o deleción de fragmento X, cromosómico X, mosaicismo XO/XX/XY u otro

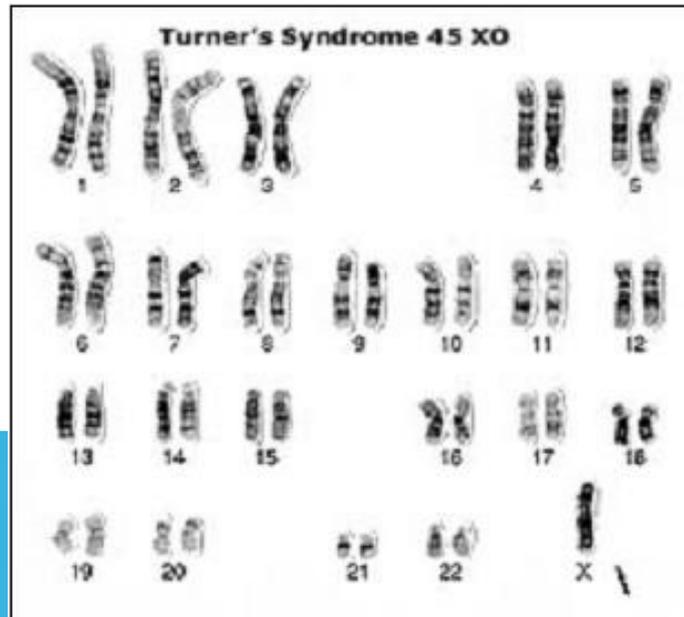
ESTIGMAS ACOMPAÑANTES

- Linfedema neonatal
- Trastornos renales (riñón en herradura)
- Cuello membranoso
- Nevos múltiples pigmentados
- Trastornos cardíacos
- Trastornos de grandes vasos (coartación de la aorta)
- Uñas hipoconvexas

No desarrollan mamas en la pubertad, pero pueden tener cierta cantidad de vello púbico o axilar porque en ellas es posible la adrenarquia apropiada con falla de la telarquia.



Aunque se encuentren estigmas del síndrome de Turner está indicada la determinación del cariotipo .



TRATAMIENTO

Estrógenos exógenos
(12-13 años)

Estrógenos conjugados
0.3 a 0.625 mg V.O.
cada día

Progestágenos (5-
10mg de acetato de
medroxiprogesterona o
200 mg de
progesterona
micronizada V.O. por
12 a 14 días cada uno
o dos meses.

Vigilancia cuidadosa
por si hay HTA por el
tratamiento con
estrógenos.

Tanto el paciente como
la familia deben recibir
consejo emocional por
el tipo de tratamiento

Hormona del
crecimiento

DISGENESIA GONADAL PURA

- **Mujeres fenotípicas 46, XX o 46,XY**
- **Puede ocurrir esporádicamente o heredarse como rasgo autosómico recesivo.**

Características:

- **Estatura promedio**
- **Concentraciones altas de FSH**
- **En cariotipo 46, XY se justifica extirpación qx para prevenir neoplasias.**



HIPOGONADISMO

HIPOGONADOTRÓPICO

- Concentraciones bajas de gonadotropinas circulantes (LH como FSH < 10 mUI/ml).
- Genes que causan hipogonadismo hipogonadotrópico: KAL, DAX1, GNRHR y PCI.
- El retraso constitucional es la causa más frecuente de pubertad tardía.

TUMORES DE HIPOTÁLAMO E HIPÓFISIS

Craneofaringioma

- Cefalea
- Trastornos visuales
- Estatura corta o falla del crecimiento
- Pubertad tardía
- Diabetes insípida

Tratamiento apropiado puede requerir resección quirúrgica o radioterapia.

ANOREXIA NERVIOSA Y BULIMIA

Muchas niñas anoréxicas experimentan amenorrea después de haberse iniciado el desarrollo puberal.

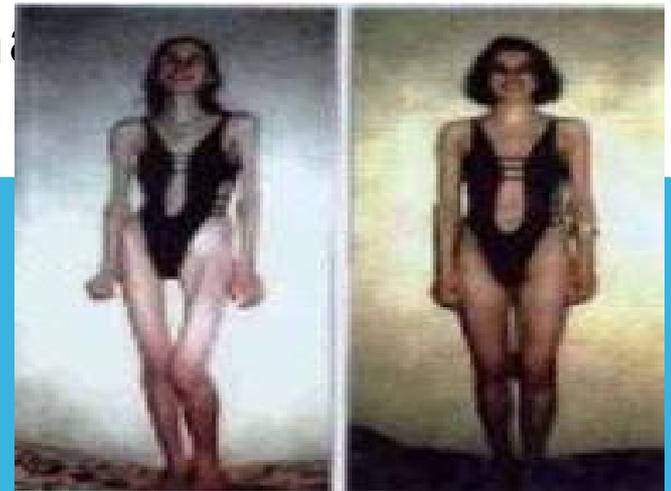
Búsqueda incansable de estar delgada.

Inanición extrema.

Personalidad obsesiva compulsiva.

Actitud deformada y extraña
de comer, los alimentos o

Imagen corporal deformada.



SÍNTOMAS DE UN TRASTORNO ALIMENTICIO

ANOREXIA

- 1** - Depresión
- Aislamiento
- Baja autoestima
- Distorsión de la imagen corporal (sensación de sobrepeso)
- Insomnio e hiperactividad
- 2** Cese del periodo menstrual o postergación de su inicio
- 3** - Piel seca y fría, con vello en brazos, cara y espalda
- Lento desarrollo físico y social
- 4** - Estrictas reglas de alimentación como no tomar líquidos o no comer
- Extremada rigidez en su rutina de ejercicios

- 1 - Nivel psicológico
- 2 - Nivel fisiológico
- 3 - Apariencia
- 4 - Conducta

En Puebla, según el Instituto Nacional de Psiquiatría el 95 % de enfermos se refiere a mujeres con edades de entre nueve y 21 años de edad. De este conjunto, 39.6 por ciento padece bulimia; 22.6 por ciento, anorexia, y el saldo tiene diversos trastornos alimenticios.

BULIMIA

- 1** - Depresión
- Cambios de ánimo
- Miedo a aumentar de peso
- Distorsión de la imagen corporal (se ven gordas frente al espejo y se sienten gordas)
- 2** - Glándulas inflamadas debajo de la mandíbula como consecuencia de los vómitos
- Fatiga y sudoración fría debido al rápido cambio de nivel de azúcar en la sangre
- Anemia
- Pulso bajo y movimientos irregulares del corazón
- 3** - Rupturas vasculares en la cara e irritación
- Piel seca
- Pelo quebradizo
- 4** - Vómitos autoprovocados, uso de laxantes y diuréticos
- Acuden al baño enseguida después de ingerir alimentos

Resultados del tratamiento de la anorexia



HIPERPROLACTINEMIA

Concentraciones bajas de gonadotropinas (lh y fsh).

Prolactinomas hipofisarios, raros.

Muchas mujeres con prolactinomas tienen antecedente de menarquía retrasada.

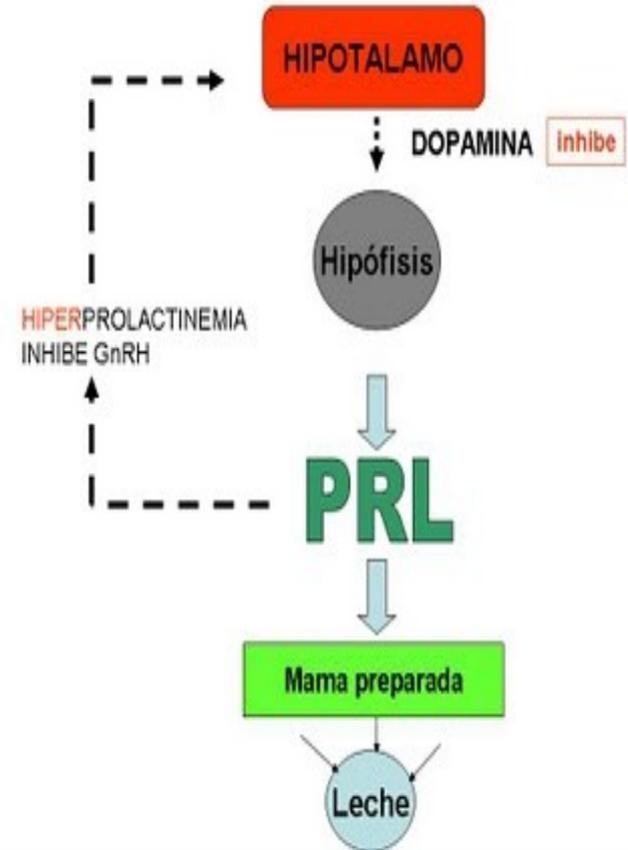
CLINICA

MUJERES

Menstruaciones irregulares
Aovulación
Defecto fase lútea
Galactorrea
Hirsutismo
Disminución de la libido
Dismenorrea y dispareunia
Efectos de la expansión tumoral

HOMBRES

Impotencia
Infertilidad
Disminución de la libido
Galactorrea
Disminución testicular
Disfunción eréctil
Espermograma anormal
Efectos de la expansión tumoral



PUBERTAD ASINCRÓNICA

Desarrollo que se desvía desde el tipo normal de la pubertad y que se caracteriza por:

Insensibilidad a los andrógenos (feminización testicular).

Hay desarrollo mamario (hasta etapa 3 de Tanner).

La pubertad asincrónica es heterogénea, pero siempre se relaciona con alguna anomalía del receptor de andrógenos.

No se encuentran derivados müllerianos.

La mitad de los casos presenta hernias inguinales.

Está incrementada la frecuencia de neoplasias gonadales.

Han de administrarse estrógenos exógenos después de la gonadectomía.



PUBERTAD PRECOZ

Desarrollo sexual que aparece antes de los 7 años en mujeres de raza blanca y antes de los 6 en afrodescendientes.



PUBERTAD PRECOZ

Formas:

- Isosexual
- Heterosexual
- Verdadera ó Central
- Periférica

CAUSAS DE LA PUBERTAD PRECOZ

PUBERTAD PRECOZ CENTRAL (VERDADERA)

- **Constitucional**
- **Neoplasias Hipotalámicas**
- **Malformaciones congénitas**
- **Procesos infiltrativos**
- **Radiación**
- **Traumas**
- **infecciones**

PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA (PSEUDOPUBERTAD PRECOZ)

- **Neoplasias secretoras de gonadotropinas (GCH y LH)**
- **Neoplasias gonadales (estrógenos, andrógenos)**
- **Hiperplasia suprarrenal congénita**
- **Neoplasia suprarrenal**
- **Hipersecreción gonadal autónoma (McCune-albrihgt)**

SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIHGT

Displasia fibrosa poliostótica del hueso, manchas café con leche, endocrinopatías hiperfuncionales, quistes ováricos funcionales.



HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

- Deficiencia de 21-hidroxilasa
 - Deficiencia de 11B- hidroxilasa (niñas hipertensas)
 - Deficiencia de los 3B- hidroxiesteroides
- 

DEFICIENCIA DE 21-HIDROXILASA

- Autosómica recesiva, ligado al complejo mayor de histocompatibilidad
 - Formas:
 1. clásica: genitales ambiguos
 2. perdedora de sal: trastorno de gluco y mineralocorticoides
 3. no clásica: desarrollo heterosexual en la pubertad.
- 

TRATAMIENTO DE LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

- Hidrocortisona 10-20mg/m² de asc.

Vigilar cierre prematuro de las epífisis.

- reducir la 17 a-hidroxiprogesterona a 300-900mg/dl mas fluorocortisona para disminuir actividad de renina plasmática.
- Cirugias reconstructiva.

LA PUBERTAD PRECOZ SE PUEDE CLASIFICAR:

Dependiente de las gonadotropinas (origen central)

Independiente de las gonadotropinas (origen periférico)



VALORACIÓN DE LA PUBERTAD PRECOZ

1. La medición de las concentraciones basales de gonadotropinas es la primera etapa para valorar al niño o la niña con precocidad sexual.
 2. Valorar las funciones tiroideas para descartar la presencia de hipertiroidismo primario como causa del desarrollo precoz
 3. Las concentraciones altas de LH
 4. Las concentraciones incrementadas de estradiol
 5. Las concentraciones incrementadas de testosterona
- 

La precocidad sexual constitucional es la causa más frecuente de pubertad precoz.

Es a menudo familiar, y representa la llamada "cola" de la curva de Gauss (es decir, la primera proporción de 2.5% para la distribución de la edad en la iniciación de la pubertad).

Señas de una pubertad precoz

Niñas:

- Desarrollo de los senos
- Sangre vaginal

Niños:

- Crecimiento de los testículos y el pene
- Vello facial
- Cambio de voz

Niñas y Niños:

- Vello axilar o púbico
- Un crecimiento rápido - "un estirón"
- Acné
- Olor corporal adulto

Pubertada Precoz Central:

La GnRh estimula de manera prematura el incremento de la secreción gonadotropina.

Pubertad Precoz de origen periférico:

Producción de estrógenos o andrógenos por ovarios, suprarrenales o neoplasias raras secretoras de esteroides genera desarrollo puberal precoz.

PUBERTAD HETEROSEXUAL

Desarrollo característico del sexo opuesto y que se produce a la edad de la pubertad normal.

- Síndrome de ovario poli quístico
- Formas no clásicas de hiperplasia suprarrenal
- Disgenesia gonadal mixta
- Pseudohermafroditismo masculino
- Síndrome de Cushing
- Neoplasias secretoras de andrógenos

PUBERTAD HETEROSEXUAL

La causa mas frecuente de desarrollo heterosexual en la pubertad es el síndrome de ovario poliquístico (PCOS)

Se puede definir que al PCOS como un hiperandrogenismo dependiente de LH

Se inicia en el momento de la pubertad o cerca y la menstruación es irregular, causa de oligoovulación o anovulación.

La relación entre el síndrome de ovario poliquístico y las hipertensión suprarrenal congénita donde se valora lo siguiente:

1. Medición de las concentraciones de 17 beta - hidroxiprogesterona en todas las mujeres que desarrollen hirsutismo.
2. Medición de la 17 beta -hidroxiprogesterona para identificar a las mujeres con diversas formas de deficiencia de 11- hidroxilasa

Las concentraciones de 17 beta hidroxiprogesterona que pasan 200 ng/dl son diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita.

Las concentraciones 300 - 800 ng/dl requieren pruebas estimulación con corticotropina para distinguir entre PCOS y la hiperplasia suprarrenal.

Disgenesia gonadal mixta:

Tienen desarrollo gonadal asimétrico con un tumor de células germinales de un testículo en un lado y una banda gonadal rudimentaria no diferenciada o falta de gonada en el otro lado, tiene un cariotipo 45,X/46,XY.

Síndrome de Reifenstein:

Es la forma rara de pseudohermafroditismo masculino en especial la deficiencia de 5 alfa reductasa, se caracterizan por genitales femeninos ambiguos con virilización variable en el momento de la pubertad.



Figura 2. Paciente con SIA parcial (síndrome de Reifenstein) presenta ginecomastia (Quigley 4)

AMBIGÜEDAD GENITAL AL NACER:

Causa de preocupación de muchos padres y de la sociedad de prevenir las complicaciones de ambigüedad genital donde someterse a valoración inmediata, la valoración inicial es:

1.Los estudios citogenéticos y endocrinos deben indicar con prontitud.

2.Medirse las concentraciones séricas de 17 beta - hidroxiprogesterona.

Diagnóstico :

1. Se establece al comprobar las concentraciones altas de 17 beta - hidroxiprogesterona o de 21 - desoxicortisol en el líquido amniótico.

2. También es posible el diagnóstico genético basado en sondas específicas y células obtenidas mediante muestreo de vellosidades coriónicas o amniocentesis.

TERATÓGENOS

Los genitales ambiguos pueden deberse a la ingesta materna de diversos teratógenos, la mayor parte son esteroides sintéticos

La exposición a los teratógenos debe ocurrir muy al principio del embarazo, durante la organogénesis genital.



**GRACIAS POR
SU ATENCION**



AHORA APLAUDAN!