



TEMAS MÁS FRECUENTES EN ENDOCRINOLOGÍA EN LA PRÁCTICA DIARIA DEL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA

Gianni Carlonne Martín.

H. Virgen del Puerto de Plasencia.

F. Javier Arroyo Díez.

H. Materno-Infantil de Badajoz

1. TALLA BAJA EN PEDIATRÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA:

DEFINICIONES:

- Talla baja: niño con percentiles (P) de talla inferiores a 2 desviaciones estándar (DE) para su edad y sexo.
- Hipocrecimiento: niño que, independientemente de la talla actual, tenga una velocidad de crecimiento (VC) menor al P 25 en 2-3 años consecutivos.

CAUSAS:

A) VARIANTE DE LA NORMALIDAD (80%)

- Retraso constitucional del crecimiento y pubertad (tardíos).
- Talla baja familiar.
- Etnia baja.

B) TALLA BAJA PATOLÓGICA (20%)

- 1.- Hipocrecimientos no armónicos (Displasias esqueléticas, radioterapia espinal)
- 2.- Hipocrecimientos armónicos
 - . De inicio prenatal: pequeños para edad gestacional y los síndromes.
 - . De inicio postnatal
 - Desnutrición.
 - Enfermedad crónica no endocrinológica:
 - . Digestiva (celiaca, enfermedad inflamatoria intestinal...).
 - . Respiratoria (asma, fibrosis quística...).
 - . Cardiopatías congénitas.
 - . Renal (insuficiencia renal crónica, tubulopatías...).
 - . Inmunodeficiencias (congénitas, SIDA...).
 - . Hematológica/oncológica (anemias, leucosis, tumores...).

- . Yatrogenia.
- Enfermedad endocrinológica:
 - . Déficit de GH
 - . Hipotiroidismo
 - . Síndrome de Cushing
 - . Pubertad precoz
 - . Pseudohipoparatiroidismo
- Deprivación afectiva.

Retraso constitucional de crecimiento y desarrollo:

Tienen antecedentes familiares similares. Pronóstico de talla adulta normal. Edad ósea retrasada 1-2 años. Su talla final se correlaciona más con su edad ósea que con su edad cronológica.

Son niños con un peso y talla normales al nacimiento que, a partir del año de edad, presentan una desaceleración en la curva de crecimiento que cae próxima al percentil 3 (-2 DE) en torno a los 2-3 años de edad. A partir de este momento, su VC es normal y se mantiene paralela al P 3.

Presentan el desarrollo puberal más tarde que sus compañeros de clase, pero cuando éstos ya han alcanzado su talla adulta, ellos siguen creciendo hasta alcanzar una talla final normal.

Talla baja familiar:

Tienen antecedentes de talla baja en su familia. Somatometría normal al nacimiento y en los dos primeros años de vida, presentan una desaceleración de su VC. Su talla cae un poco por debajo del percentil 3 (entre -2 y -3 DE) y posteriormente crecen a un ritmo normal-bajo a lo largo de este carril.



Su pubertad ocurre a una edad normal. Su estirón puberal es similar o incluso algo inferior a la media. Su talla final es baja, pero acorde con la talla diana.

METODOLOGÍA DE DIAGNÓSTICO:

El objetivo será diferenciar una variante de la normalidad de una patológica.

1.- Historia clínica

Personal: edad gestacional, peso, talla y perímetro cefálico al nacimiento; todos los datos de peso y talla hasta el momento; acontecimientos de interés; encuesta dietética; buscar patología crónica; entorno social...

Familiar: patología crónica familiar; edad de la pubertad en padre y madre (estos datos orientarán hacia un retraso constitucional de crecimiento); tallar a los dos padres. Talla diana (TD) o genética: $(\text{padre} + \text{madre} + 13) / 2 = \text{talla diana del niño}$. $(\text{padre} + \text{madre} - 13) / 2 = \text{talla diana de la niña}$.

2.- Exploración física

- Peso: las causas endocrinológicas de talla baja suelen presentar un peso adecuado o incluso elevado para la talla. En un peso bajo para la talla debemos buscar causas no endocrinológicas.

- Talla (se harán 3 medidas fiables seguidas, y se tomará la media de éstas).

- Gráficas estandarizadas Orbegozo 2002, transversal 2008 o español 2010.

- Comprobar si el hipocrecimiento es armónico o no.

- Examen físico por aparatos, fenotipo sindrómico.

- Valorar el desarrollo sexual.

3.- Valoración de la velocidad de crecimiento. Medirlo cada 6 meses.

- En un niño con talla inferior a -2 DE, una VC inferior al P 25 es patológica y motivaría iniciar estudios complementarios.

- En un niño con talla normal, una VC inferior al P 25 de forma mantenida durante más de

2-3 años debe ser también motivo de preocupación.

- Por contra, un niño con una talla entre -2 y -3 DE con una VC normal se trata con casi toda seguridad de una variante de la normalidad (familiar o retraso constitucional) y sólo precisa tranquilizar a la familia y seguimiento periódico.

4.- Exploraciones complementarias

Hemograma y bioquímica completa. Heces (parásitos, cultivo). Orina (cultivo, sistemático y sedimento). Celiaquía, vitamina B12 y ácido fólico, albúmina y test del sudor. TSH, T4L. IGF 1, IGF BP3, cortisol. Cariotipo. Edad ósea.

SITUACIONES MÁS FRECUENTES DE ENCONTRAR EN NIÑO CON TALLA BAJA:

1.- Talla similar a su TD: sólo habrá que confirmar que la VC es adecuada (medir cada 6-12 meses) y tranquilizar a la familia.

2.- Talla entre -2 y -3 DE: es necesario valorar la TD y la VC:

· Si la VC es óptima (mayor del P 25), se reevaluará al niño de forma anual.

· Si la VC está disminuida, será el momento de hacer edad ósea y analítica.

3.- Talla por debajo de -3 DE y la VC inferior al P 25, las probabilidades de encontrarnos con patología endocrinológica susceptible de tratamiento son mayores.

4.- Niños con longitud y/o peso al nacimiento inferiores a -2 DE para su edad gestacional y que no han recuperado una talla normal a los cuatro años, manteniéndose con una estatura inferior a -2,5 DE.

INDICACIONES APROBADAS DEL TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO:

Déficit clásico de Hormona de Crecimiento. Síndrome de Turner. Insuficiencia renal crónica. Síndrome de Prader Willi. Crecimiento intrauterino retardado. Deficiencia de crecimiento debida a alteración del gen SHOX.



<http://www.msps.es/profesionales/farmacologia/pdf/criteriosHCninos020908.pdf>

Correspondencia entre percentiles y desviación estándar:

-3DE=P0'1; -2DE=P2'3; -1DE=P16;
+1DE=P84; +2DE=P97'7; +3DE=P99'9.

Tablas de crecimiento:

http://www.seep.es/privado/download.asp?url=Publicaciones/Estudio_Transversal_Espa%F1ol_de_Crecimiento_2008.pdf

http://www.aepap.org/sites/default/files/f_orbegozo_04.pdf

http://www.aeped.es/sites/default/files/ee_cweb14_09_10.pdf

Atlas de Greulich y Pile para el cálculo de la edad ósea.

http://issuu.com/anmagach/docs/edad__ea__atlas_greulich_y_pyle__

2. PUBERTAD PRECOZ:

Consiste en la aparición de caracteres sexuales secundarios antes de los 8 años en niñas y de los 9 años en niños para una población caucásica en países desarrollados.

Incidencia de 1/5.000-10.000, con una relación mujeres/varones de 20:1.

La edad de inicio de la pubertad se ha ido adelantando de manera significativa en los últimos años, en parte debido a contaminantes ambientales de acción estrogénica (disruptores endocrinos).

Una situación límite que se puede definir como "**pubertad adelantada**" se correspondería con el inicio entre los 7-8 años en niñas y los 8-9 en niños.

Este cuadro, aunque estrictamente no pueda considerarse patológico, puede tener repercusiones negativas en la talla final o en las consideraciones sociales, y su manejo es semejante a la pubertad precoz (PP) verdadera.

VARIANTES DEL DESARROLLO PUBERAL

Cuando los caracteres sexuales aparecen de forma precoz y aislada se denominan variantes "normales" del desarrollo puberal o PP incompleta.

Estos cambios pueden permanecer estables, regresar o progresar hacia alguna de las formas de PP verdadera. Son:

1.- Telarquia precoz aislada

Definición: desarrollo mamario en las niñas de menos de 8 años sin ningún otro signo de pubertad.

Evolución: suelen aparecer antes de los 4 años de edad. Sólo un 10% evoluciona hacia una PP verdadera.

Etiología: no se conoce con certeza (hipersensibilidad estrogénica, quistes ováricos funcionantes recurrentes, contaminación estrogénica alimenticia, activación transitoria del eje hipotálamo-hipofisario-ovárico con producción excesiva de FSH, producción suprarrenal de precursores estrogénicos).

Diagnóstico:

- La velocidad de crecimiento, edad ósea (EO), gonadotropinas y el test de LH-RH son normales.
- En la ecografía pélvica se puede encontrar algún quiste de ovario fluctuante con la evolución clínica de la telarquia.
- La citología vaginal puede tener indicios de impregnación estrogénica.

Actuación: deben ser revisadas periódicamente por el riesgo de evolucionar hacia PP verdadera.

2.- Menarquia precoz aislada

Definición: sangrado vaginal cíclico sin otros signos puberales. Las menstruaciones pueden recurrir entre uno y seis años, iniciando la verdadera pubertad a una edad normal.

Etiología: similar a la de la telarquia precoz aislada.



Diagnóstico: exclusión de otras causas más frecuentes de sangrado vaginal (infecciones, cuerpos extraños, tumores), síndrome de Mc Cune-Albright, estrógenos exógenos, hipotiroidismo.

Ecografía pélvica, edad ósea, test LH-RH y estradiol son normales.

Actuación: informar y tranquilizar a los padres y pacientes. Vigilancia periódica para descartar progresión a Mc Cune-Albright y PP verdadera.

3.- Pubarquia precoz aislada

Definición: es la aparición de vello sexual púbico, sin otros signos de pubertad, antes de los 8 años en las niñas y de 9 en los niños.

A veces se acompaña de axilarquia, acné leve y olor corporal apocrino.

Causas:

1.-*Adrenarquia precoz:* es la causa más frecuente. Debida a la maduración precoz de la zona reticular adrenal. Puede tener la velocidad de crecimiento ligeramente aumentada, el resto de las exploraciones son normales.

2.-*Adrenarquia exagerada:* podría ser el primer signo del hiperandrogenismo funcional suprarrenal. Tiene una EO adelantada, los niveles séricos de testosterona y androstendiona están en rango de adultos y hay hiperrespuesta de 17 OHP en el test de ACTH (entre 6 y 13 ng/L). Algunas niñas pueden desarrollar insulinoresistencia y síndrome de ovario poliquístico (SOP) después de la menarquia.

3.-*Pubarquia prematura idiopática:* todo es normal. Refleja una hipersensibilidad pilosebácea a niveles de andrógenos normales.

4.-*Enfermedades virilizantes:* HSC y tumores virilizantes de ovario o suprarrenales.

5.-*Tratamientos médicos:* corticoides tópicos y gonadotropinas (en criptorquidia).

Diagnóstico/actuación:

- A todos se realizará un estudio de EO.

- Niveles sanguíneos de andrógenos y el test de Synacthen.

- Ecografía pélvica y suprarrenal.

Es conveniente vigilar, durante la pubertad verdadera, el desarrollo de SOP, DM tipo 2 y síndrome metabólico, en especial en aquellas niñas que nacieron pequeñas para su edad gestacional.

CLASIFICACIÓN

PP central: producida por una activación prematura de GnRH.

PP periférica: mediada por la secreción autónoma de esteroides sexuales.

PP combinada: cuando la maduración del eje hipotálamo-hipofisario se produce tras el estímulo de cualquier causa periférica.

PUBERTAD PRECOZ CENTRAL EN NIÑAS

La mayoría son idiopáticas, sobre todo por encima de los 6 años.

Menos frecuente es encontrar patología en el sistema nervioso central, aunque con la generalización del uso de la resonancia magnética, no es infrecuente encontrar hamartomas hipotalámicos.

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA

1.- EO: está normalmente acelerada respecto de la cronológica. El hipotiroidismo cursa con EO retrasada.

2.- Gónadas:

- Varón:

* Los testes son simétricos en la PPC.

* Un teste claramente mayor que el otro puede orientar a tumor testicular.

* Una discordancia entre el desarrollo de los testes y el pene, o entre los testes y los niveles de testosterona, alertarán de una secreción ectópica de HCG (tumoral, etc).

- Mujer: se valora mediante ecografía pélvica.

* Prepuberal: útero en forma cilíndrica, relación cuerpo/cuello igual a 1, no se ve línea hiperecogénica endometrial, longi-



tud menor a 38 mm. Ovarios menores de 1-2 cm³. Quistes escasos y subcentimétricos.

* Puberal: útero en forma de pera, relación cuerpo/cuello >1, línea endometrial, longitud mayor a 38 mm. Ovarios >3 cm³. Quistes múltiples o mayores de un cm.

* Ecografía mamaria: diferencia entre adipomastia y telarquia. Útil en niñas obesas y para descartar tumores en asimetrías.

3.- Pruebas hormonales:

- Nivel de 17 beta estradiol por encima de 25-30 pg/mL

- Test de LR-RH: respuesta de LH >6 o de la relación FSH/LH >0'6.

4.- Citología vaginal: valoración de la impregnación estrogénica.

TRATAMIENTO: Análogos de la GnRH

Criterios de inicio de tratamiento:

- Telarquia en menores de 8 años o menarquia antes de los 9 años

- Rápidamente progresivas (evolución rápida de la telarquia, genitales internos o EO avanzada >2 años a edad cronológica)

- Pronóstico de talla adulta inferior al percentil 3 o muy por debajo de su talla genética.

Indicaciones de no tratar:

- Inicio después de los 8 años.

- Edad ósea >11'5-12 años.

3. PATOLOGÍA TIROIDEA.

HIPOTIROIDISMO

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

1.- Causas:

Alteraciones tiroideas: 1/3000 recién nacidos.

- Alteraciones anatómicas: agenesia, hipoplasia, ectopia (sublingual). La hemiagenesia no provoca hipotiroidismo.

- Alteraciones funcionales

- permanentes (dishormonogénesis).

- transitorias: exceso de yodo en la madre "efecto Wolff-Chaikoff", tratamiento con antitiroideos, paso trasplacentario de anticuerpos antimicrosomales (TPO), antitiroglobulina (TG) o anti receptores de TSH (TSI), déficit de yodo en la dieta del recién nacido (frecuente en los prematuros alimentados con fórmula).

Alteraciones hipotálamo-hipofisarias: déficit de TRH, déficit de TSH aislado, panhipopituitarismo, inmadurez transitoria del sistema hipotálamo-hipófiso-tiroideo en prematuros.

2.- Clínica:

En el recién nacido en general es asintomático. Puede tener problemas de alimentación, estreñimiento, inactividad, hipotonía, hernia umbilical, macroglosia, piel moteada o seca y fontanela posterior > 5 mm. La cara típica hipotiroidea es tosca con párpados y labios tumefactos.

En el lactante y escolar, si no ha sido diagnosticado, aparece retraso del crecimiento (talla baja, extremidades cortas, edad ósea retrasada), retraso mental variable, somnolencia, locución tardía, hipotonía, llanto ronco, respiración ruidosa, macrocefalia, cabello seco y espeso, piel seca, fría y gruesa, manos anchas, abdomen prominente y hernia umbilical, bradicardia, estreñimiento.

3.- Exploraciones complementarias:

- Analítica: TSH aumentada y T4 libre baja están presentes en casi todos los casos. Tiroglobulina indica presencia de tejido tiroideo.

- Imagen: La ecografía es técnicamente difícil en el recién nacido. La gammagrafía se utiliza para diagnosticar la existencia, tamaño y forma de glándula tiroidea, localizar las ectopias; tiene falsos negativos.

4.- Cribado neonatal:

Nivel de TSH a partir de sangre total del talón a partir de las 48-72 horas. La muestra deber ser de calidad (limpieza del área evitando antisépticos yodados, relleno adecuado del círculo y mantenimiento a



temperatura y humedad necesaria). Se aconseja repetir la toma de muestra a las dos semanas en recién nacidos prematuros, en enfermos críticos y en los niños sometidos a cirugía ante la posibilidad de sufrir elevaciones tardías de la TSH.

$<10\mu\text{U}/\text{mL}$ =normal.

$10-50\mu\text{U}/\text{mL}$ =indeterminado, repetir.

$>50\mu\text{U}/\text{mL}$ =positivo.

5.- Reevaluación diagnóstica:

Se realiza a los tres años. Se suspende el tratamiento durante un mes y se procede al mismo estudio inicial.

6.- Tratamiento:

El hipotiroidismo (HT) se trata con levotiroxina sódica (LT4) por vía oral, en dosis única diaria, en ayunas, unos 30 minutos antes de la toma de alimento para no interferir en su absorción.

Es de vital importancia iniciar el tratamiento precozmente (idealmente no más allá del día 12-15). Dosis inicial de 10-15 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$. Controlar estrechamente los valores de TSH y T4L. El objetivo es aumentar la T4L en las primeras 1-2 semanas y disminuir la TSH a 10 $\mu\text{U}/\text{ml}$ en el primer mes.

Cuando se modifica la dosis es conveniente realizar una nueva determinación analítica cuatro semanas tras el cambio.

Los cambios suelen hacerse aumentando o disminuyendo 12,5 μg .

HIPOTIROIDISMO ADQUIRIDO

La sintomatología es menos intensa que el congénito.

1.- Déficit de yodo

En el embarazo las consecuencias del déficit producen intensas alteraciones neurológicas ya en el primer trimestre de la gestación y se producen graves lesiones irreversibles, aunque sean tratadas de

inmediato tras el nacimiento. Para evitarlo, la profilaxis yodada debería empezarse a administrar antes del comienzo de la gestación.

En las zonas de bocio endémico la carencia de yodo más severa da lugar al cretinismo, retraso mental irreversible.

2.- Tiroiditis aguda, supurada o piógena y subaguda o de De Quervain son las dos de causa infecciosa y muy poco frecuentes en pediatría.

3.- Tiroiditis de Hashimoto o linfocitaria crónica (TLC):

Es la causa más frecuente de trastorno tiroideo en pediatría. Inflamación crónica de mecanismo autoinmune. Bocio difuso lentamente progresivo que puede producir nódulos. Puede asociar tirotoxicosis inicial, pero la evolución habitual es hacia HT permanente. Suele ser asintomática.

Los anticuerpos (Ac) anti TPO son los más sensibles. Preceden varios años al HT bioquímico. Un paciente con TSH aumentada y Ac anti TPO positivos posiblemente evolucionará a HT. Pueden desaparecer sin dejar enfermedad. Se ven en el 90% de estas tiroiditis y en el 10% de la población general. Menos frecuentes son los Ac anti TG (menos específicos). Raramente existen anti TG sin anti TPO. Los niveles de Ac traducen la actividad de la enfermedad. La presencia de Ac sin HT no precisa tratamiento. Anualmente un 3-5% evolucionará a HT.

El HT puede ser transitorio, por lo que puede hacerse una prueba de retirada del tratamiento y reevaluar a los pocos meses.

HIPOTIROIDISMO SUBCLÍNICO

No hay consenso sobre el tratamiento con niveles de TSH entre 5 y 10 $\mu\text{UI}/\text{mL}$. Conviene tratar si >10 . Considerar el tratamiento en valores ascendentes, alteración ecogénica, bocio, presencia de anticuerpos, cifras altas de colesterol LDL e HTA.



HIPERTIROIDISMO

Causas:

* EGB: En 1/5000. Supone el 95%. Causado por Ac anti-receptor (TSI o TSHR) de las hormonas tiroideas en los que provoca un efecto estimulante. Un 75% tienen Ac anti TPO y un 25-50% anti TG.

* Hipertiroidismo neonatal transitorio: por paso de Ac desde la madre con EGB. Más frecuente en el prematuro. Presenta taquicardia, arritmias, irritabilidad, diarrea, escasa ganancia ponderal, vómitos. Se inicia a los 2 días de vida (efecto de los Ac) o a los 8-9 días (desaparición de la acción de los antitiroideos). Dura 3 meses.

* Otras causas: fase hiperfuncional de la TLC, nódulos hiperfuncionantes, síndrome de Mc Cune Albright, destrucción de tejido tiroideo en las tiroiditis, sobrecarga de yodo (efecto Jod-Basedow), resistencia periférica a hormonas tiroideas, fármacos, ingesta accidental de LT4.

Clínica: de mayor a menor frecuencia:

Bocio (98%), taquicardia (82%), nerviosismo (82%), HTA (71%), exoftalmos (65%), apetito aumentado (60%), temblores (52%), pérdida de peso (50%), calor excesivo (50), palpitaciones (34%) y diarrea (13%)

Tratamiento:

- El control inicial de los síntomas se realiza con propranolol.

- Fármacos antitiroideos: metimazol y carbimazol. Efectos secundarios infrecuentes pero importantes (agranulocitosis).

- Cirugía y radioyodo son tratamientos curativos. Se hacen en centros especializados. Poco usados en edad pediátrica.

BOCIO

Aumento de tamaño de la glándula tiroidea que da lugar a un abultamiento en la región anterior del cuello.

Grados: 0=ausencia; 1=tiroides palpable (1a: no visible con el cuello en extensión, 1b: sí visible); 2=visible en posición normal; 3=a distancia.

Causas:

Bocio endémico: Debido a déficit de yodo. Sigue siendo la causa más frecuente de bocio a escala mundial, aunque ha disminuido tras la introducción de sal yodada.

La TSH aumentada intenta captar más yodo intestinal, pero a su vez provoca agrandamiento de la glándula. T4L normal.

No suele necesitar LT4.

Dishormonogénesis tiroidea.

Resistencia a las hormonas tiroideas: produce aumento secundario de TSH.

Bocio simple o bocio coloide: aumento benigno del tiroides de etiología desconocida y no relacionado con el déficit de yodo. Puede estar provocado por una hiperestimulación mantenida de TSH en la pubertad, momento con mayor necesidad de hormonas tiroideas. No es obligatorio el tratamiento.

Sustancias bociógenas: exceso de yodo o sobredosificación de antitiroideos.

Adenoma hipofisario: suele cursar con aumento de otras hormonas hipofisarias.

NÓDULO TIROIDEO

En el 1,8% de los adolescentes. Es más frecuentemente maligno que en adultos. Los niños son muy susceptibles a la radiación (Chernobil). No ayudan al diagnóstico diferencial la TSH, T4L, Ac ni tiroglobulina. La calcitonina tiene 59% de falsos positivos y 12% de falsos negativos. La radiografía observa metástasis y calcificaciones. La gammagrafía no diferencia entre benignidad y malignidad. La ecografía informa del tamaño y la localización. Es obligatorio hacer PAAF en los nódulos solitarios mayores de 1 cm. En manos expertas, tiene un 98% de fiabilidad. La biopsia está indicada si la PAAF no es diagnóstica o hay sospecha de malignidad.



4. CRIPTORQUIDIA

Ausencia del testículo en la bolsa escrotal. 70% el derecho.

0,8-2% a los 12 meses. 3-9% de los nacidos a término. 30% de los pretérminos.

El 40% de los testes criptorquídicos que bajan, reascienden.

En general el descenso del testículo se completa en los primeros 6 meses y en los prematuros a los 12 meses.

Preguntar si el escroto está vacío desde el nacimiento. Palpar tumbado, manos calientes, en cuclillas o posición de Tailor. Empujarlo siguiendo el canal inguinal. Ver tamaño, consistencia y movilidad del teste.

Exámenes complementarios:

- En el caso de criptorquidia bilateral: cariotipo, FSH, LH y testosterona.

Prueba de estímulo con beta HCG (500 UI y ver la respuesta de la testosterona): si no aumenta y la FSH y LH están aumentadas es diagnóstico de anorquia.

- Ecografía: sensibilidad 76%, especificidad 100% para los testes en canal inguinal. No sirve para los abdominales.

- Resonancia magnética: sensibilidad 67-96%, especificidad 90%.

- Laparoscopia: es diagnóstica y terapéutica. Puede ser usada como primera opción.

Cuestiones sin resolver:

-la edad idónea de la cirugía

-tratar o no médicamente antes de la cirugía o para tratar de evitarla.

-relación beneficio-riesgo del momento óptimo de la cirugía en base a las variables de fertilidad, desarrollo de cáncer, resolución espontánea y riesgo quirúrgico.

Consecuencias:

* Los testes retráctiles no tienen riesgo.

* Riesgo x 10 de torsión testicular. Riesgo de hernia inguinal.

* Fertilidad: mejora si se interviene en <18 meses. Un teste no descendido es histológicamente normal hasta los 6 meses. En la bilateral hay seminograma normal en el 26% si se interviene en >4 años, y 76% en <4 años. En la unilateral, son 71 y 75% respectivamente y si no se interviene, del 49%.

* Cáncer: riesgo x 40-100 (por persistencia de células inmaduras y/o por aumento de temperatura) y es proporcional a la edad de intervención.

Tratamiento hormonal:

HCG y/o LH son de baja efectividad (25%). Más efectivos cuanto más bajo esté el teste. Tiene efectos secundarios de apoptosis de células germinales, disminución del tamaño del teste adulto y efectos androgénicos (crecimiento del pene, testes, vello púbico y agresividad).

No existe suficiente evidencia para aconsejar el tratamiento con HCG previo a la cirugía en base a aumentar la elasticidad de los vasos y elongación del cordón.

Cirugía:

Recomendaciones actuales la aconsejan entre 6 y 18 meses. Siempre por debajo de los 2 años. El éxito es del 74% en los testes intraabdominales y del 92% en los que están por fuera del anillo inguinal externo. Valorar orquiectomía en vez de orquidopexia en adultos sin necesidades de paternidad y el otro teste sano.

5. HIPERLIPEMIA

La enfermedad cardiovascular (ECV) es la primera causa de muerte y discapacidad en los países desarrollados, y la cardiopatía isquémica es el motivo fundamental de dicha mortalidad.

En estudios muy recientes se ha demostrado que el riesgo de enfermedad cardiaca coronaria se asocia linealmente con el IMC de los niños de 7 a 13 años y de las niñas de 10 a 13 años.



Tipos:

1.- Hipercolesterolemia (HC) familiar monogigota

- en homocigosis: colesterol total (CT) 600-1200 mgr/dl, colesterol LDL >600. Infarto (IAM) en <30 años.

- en heterocigosis: CT 300-400, LDL >200. IAM en >40 años.

2.- HC poligénica: algún familiar similar. CT <300. La más frecuente.

3.- Hiperlipemia familiar combinada: CT=190-220, HDL bajo, triglicéridos (TG)=100-150.

4.- Hipertrigliceridemia familiar. TG 200-500, CT y LDL normales. Asintomáticas o dolor abdominal.

5.- Déficit familiar de Apo B 100. CT =400, LDL alto.

6.- Disbetalipoproteinemia familiar. CT 300-1000, TG 400-800, LDL y HDL bajos.

7.- Hiperquilomicronemia familiar. TG 400-4000. Hepatoesplenomegalia, dolor abdominal, plasma lechoso.

8.- Hiperlipemia secundaria a fármacos y otras enfermedades.

Criterios de riesgo: CT >200, LDL >130, HDL <35, Apo B >110, Apo A <110, TG >100 en 0-9 años ó >130 en 10-19 años.

Historia clínica:

- Antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular (ECV) precoz en padres o abuelos (varones <55 años y, mujeres <65 años).

- Antecedentes personales de hábitos alimentarios, estilo de vida, ejercicio, fármacos...

Exploración física:

Peso, talla, tensión arterial, búsqueda de arco corneal. Xantomas tendinosos en los en los extensores de los dedos, aquiles y superficie plantar del pie. Xantomas tuberosos en codos y rodillas. Xantomas eruptivos en glúteos, abdomen y extremidades.

Analítica:

Hemograma, bioquímica, hormonas tiroideas, CT, LDL, TG, VLDL.

La Academia Americana de Pediatría (2008) recomienda evaluar el perfil lipídico completo en ayunas, en niños desde los 2 años y cada 3-5 años:

- en pacientes con historia familiar de HC o ECV precoz (si son obesos, además iniciarán leche baja en grasa a partir del año de vida).

- en niños con historia familiar desconocida.

Tratamiento farmacológico:

- En cualquier paciente con LDL >190.

- LDL >160 y presencia de otros dos factores de riesgo cardiovascular medio (sedentarismo, estrés, anticonceptivos, obesidad)

- LDL >130 y otro factor de riesgo cardiovascular mayor (HTA, DM, tabaco, edad >55 en varones y >65 en mujeres, antecedentes familiares)

Las resinas impiden la absorción intestinal. Baja el LDL el 10-15%. Seguros en niños. Mal sabor, produce molestias digestivas. Se toman antes de las comidas con agua o zumo. Se inician dosis bajas y se sube según controles y tolerancia.

Las estatinas son el fármaco de primera elección en adultos. Inhiben la síntesis de colesterol endógeno. Bajan el LDL un 20-50%, los TG un 30% y aumentan el HDL un 10%. Se recomienda iniciar progresivamente. Están aprobadas desde los 8 años la pravastatina y desde los 12 lovastatina y atorvastatina. Toxicidad hepática y muscular. Suspender en caso de aumento x3 de las transaminasas y x10 la CPK. Hay estudios favorables sobre la seguridad en >8 años.

La ezetimiba inhibe la absorción del colesterol. Dosis única 10 mgr/día. Reduce el LDL un 15-20%. Aprobada en >10 años. Se usa generalmente asociada a estatinas.

Para la hipertrigliceridemia se emplean **niacina y fibratos**, reservados ambos para casos de cifras elevadas de TG (>500) con



alto riesgo de pancreatitis y que no responden a terapia dietética. Reducen los TG un 30%, LDL un 20% y aumentan el HDL un 20%.

Resinas + estatinas y resinas + fibratos tienen menos efectos secundarios que estatinas + ezetimiba, aunque son menos eficaces.

6. HIRSUTISMO

Es el exceso de vello corporal en la mujer en zonas andróginas.

En general, se debe a una hiperproducción de andrógenos o a una mayor sensibilidad cutánea a los andrógenos.

La hipertricosis es el aumento de pelo corporal en zonas donde ya existe normalmente en la mujer; habitualmente, no se debe a un exceso de andrógenos, sino que depende de factores raciales y familiares.

La causa más frecuente de hirsutismo en adolescentes es el hiperandrogenismo ovárico O síndrome de ovario poliquístico (SOP)

Síndrome de ovario poliquístico:

Presencia de dos de los tres criterios:

- 1) Hiperandrogenismo clínico y/o bioquímico (algunos lo consideran como criterio necesario)
- 2) Oligo o anovulación crónica.
- 3) Poliquistosis en la ecografía (es el criterio menos aceptado en pediatría).

Otros síntomas que se suelen asociar:

- obesidad, acné.
- resistencia a insulina, pubertad adelantada.
- acantosis, pubertad rápidamente evolutiva.
- alteraciones lipídicas, talla ligeramente menor a la diana.
- alteraciones de los marcadores de inflamación (neutrófilos, IL-6 y PCR).

Escala de Ferriman y Gallway (1 a 4 en 9 localizaciones). Es subjetiva. En hirsutismo es superior a 8. En SOP suele ser 10-12. Por encima de 30 es sospechosa de tumor y suele acompañarse de otros signos de virilización, como clitorimegalia, alopecia y aumento de la masa muscular.

Diagnóstico diferencial en hirsutismo:

- Rápidamente evolutivo: buscar tumor (eco de ovario, suprarrenales).
- Síntomas o signos de Cushing: analítica al respecto.

Según analítica:- Andrógenos muy altos con 17 OHP normal: tumor.

- Andrógenos altos con 17 OHP normal: SOP.
- Andrógenos altos con 17 OHP alta: hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) o hiperandrogenismo suprarrenal.
- Andrógenos normales y 17 OHP normal: idiopático o aumento de sensibilidad del folículo piloso.

Pruebas para esclarecer la causa:

- Test de Synacthen (tras ACTH IM, ver la respuesta de 17 OHP) <3=normal; 3-13=hiperandrogenismo suprarrenal; >13=HSC.
- Test de Procrin (tras GnRH IM ver la respuesta de 17 OHP) >1,6 es diagnóstico de hiperandrogenismo de causa ovárica.

Tratamiento:

- Medidas cosméticas.
- Si están obesas, lo primero es perder peso.
- Metformina y antiandrógeno (flutamida) durante al menos 2 años.
- Si necesitan contracepción: anticonceptivos (ACO)+ metformina + antiandrógeno. (ACO en monoterapia incrementan el riesgo cardiovascular).