

Reunión Clínica 11 de Marzo 2017

09:30 – 10:15

“Disgenesia Gonadal Mixta”

Presenta: Dra. Mónica Arancibia C
Becado de Endocrinología Pediátrica
Hospital Clínico Pontificia Universidad Católica de Chile

Tutor: Dr. Alejandro Martínez A
GRUPO ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE

CASO CLÍNICO 1

Paciente sexo masculino de 12 años 4 meses, derivado a Endocrinología Pediátrica para evaluación por talla baja asociado a adelanto de edad ósea.

Dentro de antecedentes familiares, la talla materna es 154 cm y la talla paterna es 175 cm, con una talla objetivo genética de 171 cm. El paciente fue un recién nacido (RN) de término 42 semanas adecuado para la edad gestacional (PN 3480g, LN 49.5 cm), sin patología en periodo RN ni hallazgos significativos al examen físico.

En la primera evaluación endocrinológica (12 años 4 meses), el paciente medía 135.7 cm (percentil 1, - 2.16 DE) y pesaba 36 kg con un IMC 19.5 kg/m² (percentil 77, +0.72 DE). En el examen físico segmentario, destacaba cuello corto y múltiples nevus. Respecto a desarrollo puberal, se encontraba con testes 3 cc bilateral, pero presencia de vello púbico Tanner III.

Dentro del estudio inicial por talla baja, se solicitó test de clonidina normal, función tiroidea normal con anticuerpos (-), estudio enfermedad celíaca (-), cortisol y prolactina normales, metabolismo óseo normal, gonadotrofinas en rango puberal inicial y radiografía de carpo con adelanto de edad ósea. Se solicita RM silla turca con contraste donde se observa pequeño quiste hipofisario de 2 mm en la porción posterior (no capta medio de contraste ev) y tallo hipofisario de grosor normal. Se sugiere inicio de GH 1.2 mg/día sc asociado a Trozolet 1 mg/día vo con exámenes de seguimiento dentro de rango adecuado.

Considerando antecedentes y fenotipo caracterizado por cuello corto, cúbito valgo, nevus múltiples y ausencia de crecimiento testicular en presencia de vello púbico Tanner III, se decide completar estudio con cariotipo que informa 45,X,Y,i(p10)(36) / 45,X(14).

CASO CLÍNICO 2

Paciente sexo masculino de 11 años 8 meses, derivado a Endocrinología Pediátrica para evaluación por talla baja.

Dentro de antecedentes familiares, la talla materna es 162 cm y la talla paterna es 182 cm, con una

talla objetivo genética de 178.5 cm. Respecto a antecedentes personales, el paciente fue resultado de un embarazo de alto riesgo por oligohidroamnios severo, requiriendo cesárea urgente por SFA. Fue un RN pretérmino 36 semanas (PN 2545g, LN 45.5 cm). En el examen físico del RN, destaca hipospadia severa y criptorquidia bilateral. Se solicita cariotipo por genitales ambiguos, cuyo resultado confirma diagnóstico DSD 45X, 46 XY a los 3 meses de edad.

Durante seguimiento (11 meses de vida), se realiza exploración laparoscópica descartándose presencia de restos mullerianos y se corrige criptorquidia derecha (testes retroperitoneal). Posteriormente, se realiza orquiectomía izquierda por atrofia (2 años de edad).

Paciente evoluciona con pubertad temprana. Durante la 1ª evaluación endocrinológica (11 años 8 meses), el paciente medía 139.5 cm (percentil 13, -1.09 DE) y pesaba 42 kg con un IMC 21.6 kg/m² (percentil 94, +1.60 DE). Al examen físico segmentario, destacaba mamilas separadas, nevus múltiples, cúbito valgo y 4to metacarpiano corto. Respecto a desarrollo puberal, presentaba vello púbico Tanner III ralo con escroto laxo derecho con testes 8 cc y escroto izquierdo hipoplásico sin poder palpar testes.

Paciente evoluciona con hematuria (2 episodios) cuyo estudio etiológico mediante uretrrocistografía mostró imagen diverticular en relación a cuello de vejiga sugerente de resto mulleriano, confirmado con RM de pelvis donde se describe utrículo prostático dilatado con marcadores tumorales (-). Ante hallazgo, se realiza procedimiento quirúrgico para remover restos mullerianos tras cumplir 13 años.

A partir de ambos casos clínicos, se presentará una actualización del tema **“Disgenesia Gonadal Mixta”**.

Referencias sugeridas

- 1: Efthymiadou A, Stefanou EG, Chrysis D. 45,X/46,XY mosaicism: a cause of short stature in males. *Hormones (Athens)*. 2012 Oct-Dec;11(4):501-4. PubMed PMID: 23422775.
- 2: Lindhardt Johansen M, Hagen CP, Rajpert-De Meyts E, Kjærgaard S, Petersen BL, Skakkebaek NE, Main KM, Juul A. 45,X/46,XY mosaicism: phenotypic characteristics, growth, and reproductive function--a retrospective longitudinal study. *J Clin Endocrinol Metab*. 2012 Aug;97(8):E1540-9. doi: 10.1210/jc.2012-1388. PubMed PMID: 22605431.
- 3: Martinerie L, Morel Y, Gay CL, Pienkowski C, de Kerdanet M, Cabrol S, Lecointre C, Coutant R, Baron S, Colle M, Brauner R, Thibaud E, Leger J, Nihoul-Fekete C, Bouvattier C. Impaired puberty, fertility, and final stature in 45,X/46,XY mixed gonadal dysgenetic patients raised as boys. *Eur J Endocrinol*. 2012 Apr;166(4):687-94. doi: 10.1530/EJE-11-0756. PubMed PMID: 22236473.
- 4: Jacobsen CM, Cohen LE. Short stature in a phenotypic male caused by mixed gonadal dysgenesis. *Nat Clin Pract Endocrinol Metab*. 2008 Sep;4(9):524-8. doi: 10.1038/ncpendmet0902. PubMed PMID: 18648333