



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

424/3310 - AMENORREA A LOS 16 AÑOS

L. Pascual García¹, A. Correas Galán², E. Giménez López³ y A. González Celestino¹

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Casa del Barco. Valladolid. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Plaza del Ejército. Valladolid. ³Médico de Familia. Centro de Salud Casa del Barco. Valladolid.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 16 años que acudió a la consulta de Atención Primaria por amenorrea primaria. Hacía 2 años, mínimo manchado durante 2-3 días. Refería axilarquia a los 13-14 años, pubarquia con 12-13 años y telarquia (sólo botón mamario) con 13-14 años. Familiares de primer grado sin ambigüedad sexual ni historia de infertilidad.

Exploración y pruebas complementarias: Constitución normal. Presenta una talla de 161 cm (p48) y un peso de 46,9 kg (p15). Fenotipo femenino, mamas estadio II de Tanner, genitales externos femeninos pero infantiles. Resto de exploración normal. Se le practica un cariotipo con resultado de genotipo 46XX. Solicitamos analítica con valores altos de FSH (156,5 mUI/ml) y LH (31,7 mUI/ml). Los niveles plasmáticos de estradiol, cortisol y prolactina son normales. Resto normal. Con estos hallazgos derivamos a endocrinología. En las pruebas de imagen practicadas destacan ecografía abdominal: útero de pequeño tamaño con morfología normal. Ecografía transvaginal: útero normal y dos esbozos ováricos sin folículos. RM hipotálamo-hipofisiaria normal. RM glándulas suprarrenales normales, útero hipotrófico, vagina de aspecto normal, ovarios de pequeño tamaño, sin folículos en su interior. Conclusión: útero y ovarios de pequeño tamaño para la edad.

Orientación diagnóstica: Amenorrea primaria. Disgenesia gonadal pura.

Diagnóstico diferencial: Causas de amenorrea primaria: uterinas (agenesias mullerianas, síndrome de Morris), ováricas (disgenesia gonadal pura, síndrome de Turner), hipotalámico-hipofisarias (craneofaringioma, hiperprolactinemia, hipopituitarismo) y sistémicas (diabetes mellitus, patología tiroidea, síndrome de Cushing).

Comentario final: La disgenesia gonadal es un defecto ovárico primario que conduce a insuficiencia ovárica prematura en mujeres 46XX, por lo demás normales. Está provocada por un fallo de las gónadas para desarrollarse o debido a una resistencia a la estimulación por gonadotropina. Las pacientes nacen con fenotipo de mujer sin ambigüedad genital. Sin embargo, las mujeres afectadas presentan una pubertad retrasada o ausente. Su tratamiento debe incluir terapia de reemplazo hormonal. En el caso de nuestra paciente con estradiol 25 µg en parches transdérmicos (1/6 del parche a la noche y retirándolo por la mañana).

Bibliografía

1. Nelson LM, Anasti JN, Kimzey LM, et al. Development of luteinized graafian follicles in patients with karyotypically normal spontaneous premature ovarian failure. *J Clin Endocrinol Metab.* 1994;79:1470.
2. Nelson LM. Clinical practice. Primary ovarian insufficiency. *N Engl J Med.* 2009;360:606.

Palabras clave: Amenorrea. Disgenesia gonadal. Menarquia.