

PROBLEMAS GENITALES EN EL SINDROME CHARGE para los Padres

Jeremy Kirk, M.D., FRCPCH

Consultant Pediatric Endocrinologist, Diana Princess of Wales Children's Hospital,
Birmingham, United Kingdom

☎ 044 121 333 9999 FAX 044 121 333 8191

✉ Jeremy.Kirk@BhamChildrens.WMids.NHS.UK

ANORMALIDADES GENITALES OBSERVADAS EN CHARGE

Aunque las anomalías genitales (criterio menor de diagnóstico) son comunes en CHARGE, hay muy poca información en la literatura describiendo estos problemas o tratamiento. Más importante aún, cuando los niños pueden haber tenido otros problemas potencialmente más serios (especialmente en el nacimiento), a menudo, las anomalías genitales no son observadas o tratadas.

En ambos sexos con CHARGE el principal problema parece ser una anomalía en la producción de las hormonas (mensajeros químicos) de la glándula pituitaria (una pequeña glándula del tamaño de un poroto(frijol) que está dentro del cerebro) que controla la producción de las hormonas sexuales desde los testículos de los muchachos y los ovarios de las muchachas. Esto puede resultar en:

- En los varones, los testículos no descendentes (uno o los dos) y un pene pequeño (micropene – menos de 2 cm de largo estirado) en el nacimiento. Cerca de $\frac{3}{4}$ de los muchachos con CHARGE tendrán micropene. Cerca de la mitad tendrá testículos no descendentes. Ambos problemas se deben al hecho de que el descenso de los testículos al escroto y el crecimiento del pene en la última parte del embarazo dependen de la producción de hormona testosterona desde los testículos (bajo la influencia de las hormonas pituitarias).
- En las mujeres, el clítoris y labios vaginales pueden ser más pequeños que lo usual, pero esto no será tan obvio como en los varones. Es muy común en mujeres con CHARGE.
- En ambos sexos, puede haber fallas o lentitud en el progreso de la pubertad. Esto significará que los varones no conseguirán aumentar el tamaño de sus testículos y del pene, y las mujeres no desarrollarán pechos o comenzarán sus períodos sin tratamiento hormonal. En ambos sexos, habrá problemas en el desarrollo del pelo púbico.
- Infertilidad. El panorama de la fertilidad en niños con CHARGE es desconocido.

EXAMENES QUE PUEDEN RECOMENDARSE

EXAMENES EN LA SANGRE

Estos miden la cantidad de hormonas en la sangre, o sobre una pequeña muestra de sangre (niveles básicos) o después que los niveles han sido estimulados (generalmente con una inyección de hormonas). Los testículos y ovarios están bastante activos en los meses previos y después del nacimiento, y los niveles básicos pueden ser muy útiles. Desde cerca de los seis meses de edad hasta la pubertad la producción de hormonas sexuales es muy baja, y por eso es frecuentemente necesario medir hormonas después de una estimulación química.

- Hormona luteinizante (LH) producida desde la glándula pituitaria es responsable de la producción de testosterona en varones, y de la producción de estrógeno y progesterona en las mujeres.
- Hormona estimulante de folículos (FSH) producida desde la glándula pituitaria es responsable de asistir a la producción de espermatozoides en los varones, y ovulación en las mujeres.
- Testosterona, la hormona sexual masculina, producida por los testículos
- Estrógeno, la hormona sexual femenina, producida por los ovarios: esto causa el desarrollo de los pechos.
- Progesterona, otra hormona sexual femenina producida por los ovarios, cuando se presenta junto con el estrógeno produce la menstruación.

EXAMENES DE ESTIMULACION

- El examen LHRH. Es un examen donde la producción de LH y FSH de la glándula pituitaria es medida usando emisión de hormona luteinizante como hormona estimulante. Esto usualmente es hecho en alrededor de una hora, con muestras tomadas después de 0, 30 y 60 minutos después de una inyección intravenosa de LHRH. En la mayoría de los pacientes con CHARGE hay poco o ningún incremento en LH y FSH durante el examen.
- El examen hCG (Gonadotropina coriónica humana). Se dan varias inyecciones de una sustancia similar a LH varios días, esto mide la capacidad de los testículos para producir la hormona masculina testosterona.

Aunque hCG también estimula la producción de hormonas en las mujeres, puede causar un sobreestimulación ovárica y por eso no es generalmente usado con mujeres.

EXAMENES POR IMÁGENES

En las mujeres el ultrasonido puede ser usado para evaluar el tamaño de los ovarios y el útero.

En los varones el ultrasonido puede ser usado para evaluar la posición de los testículos no descendentes, aunque otros exámenes pueden ser más precisos.

TRATAMIENTO

TESTICULOS NO DESCENDENTES

Si los testículos no descienden entonces es necesario que sean bajados. Esto se hace comúnmente con cirugía, requiriendo una o más operaciones. Idealmente esto debería ser hecho tan pronto como sea posible, aunque otros problemas médicos de CHARGE y dificultades técnicas para realizar la operación en niños pequeños usualmente significa que debe ser hecha cuando el niño es tiene más edad. Alternativamente, los testículos pueden a veces ser bajados usando inyecciones de hCG (generalmente dos veces semanalmente sobre 3-6 semanas), y hay alguna evidencia que funciona mejor en los testículos los que están no completamente no descendidos, y después de 4 años de edad.

MICROPENE

Un pene que al nacimiento es de menos de 2cm (estirado) se define como micropene. Esto debería tratarse con testosterona. Esto puede aplicarse como crema dos veces diariamente por un período de aproximadamente tres meses. Como es absorbida a través de la piel, la persona que aplica debería usar guantes. Alternativamente, las inyecciones de testosterona pueden aplicarse mensualmente por 3-4 meses. Aunque habrá sido una preocupación teórica que el tratamiento precoz afectaría el crecimiento del pene durante la pubertad, esto no parece suceder. *La testosterona puede causar retención de líquido y debería ser usado con cuidado en niños con defectos cardíacos.*

La labia (labios de la vagina) en las mujeres generalmente no se trata.

PUBERTAD DEMORADA

No obstante que hay preocupaciones acerca del empeoramiento de problemas conductuales durante los años de la adolescencia por el tratamiento con hormonas sexuales, esto debe ser equilibrado contra los riesgos a largo plazo de osteoporosis. El momento del tratamiento tomará en cuenta la edad normal de la pubertad en los varones y en las mujeres (desde los 11 años de edad), pero puede ser demorado para ver si la pubertad ocurre espontáneamente.

MUJERES: Gradualmente se usa dosis aumentadas de estrógeno en tabletas. Una vez que el desarrollo puberal se ha producido, agregar progesterona, o como terapia de reemplazo de hormona o en una dosis baja de píldora contraceptiva, producirá períodos si el útero es de tamaño suficiente.

VARONES: Se administra dosis aumentadas de testosterona mediante inyecciones, tabletas o parches. En ambos sexos es probable que el reemplazo de hormonas necesitará ser dado por un tiempo prolongado.