

8. Revisión psicoeducativa y del desarrollo, emplazamiento escolar, entrenamiento vocacional; entrenamiento en habilidades sociales para interacción con sus pares.
9. Aspectos gastrointestinales: considerar diverticulitis y diverticulosis, colelitiasis, y constipación crónica en adolescentes con dolor abdominal.
10. Pesquisar para desórdenes de ansiedad generalizados.

Laboratorio

1. Uroanálisis anual.
2. Función tiroidea cada 4 años.
3. Calcio sérico total solo si el adolescente se vuelve sintomático, si no, cada 4 años.
4. Índice calciuria-creatininuria cada 2 años.
5. Ecografía renal y vesical en la pubertad y después cada 5 años.
6. Creatinina sérica cada 2 a 4 años.

Guía anticipatoria

1. Inserción escolar.
2. Terapia según necesidad (física, del habla y lenguaje, ocupacional, incluyendo integración sensorial).
3. Discutir el diagnóstico con el adolescente; grupos de apoyo para el adolescente.
4. Discutir aspectos de sexualidad y reproducción.
5. Incentivar el consejo vocacional.
6. Emancipación.
7. Asistir en la transición al control por clínica médica (especialmente el cuidado cardiológico).
8. Incentivar el ejercicio diario para incluir rango de movimiento.
9. Incentivar atención médica rápida por síntomas del tracto urinario o gastrointestinales.
10. Aspectos de salud mental.

Pediatrics 2001; 107:1192-1204

Traducción: Dra. Claudia Scharf

ADOLESCENT MEDICINE: State of the Art Reviews

1075

Diagnóstico y manejo del adolescente con Síndrome de Klinefelter

M.A. MANNING y H.E. HOYME

(División de Genética Médica, Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina de Standford, California, Estados Unidos)

El Síndrome de Klinefelter (S de K) es el desorden de cromosomas sexuales más frecuente en humanos, afectando entre 1/500 a 1/1.000 hombres. Este síndrome surge cuando uno o más cromosomas X extra se presentan en las células de los individuos afectados. A pesar de que la presentación clínica es muy variable, todos los hombres con S de K muestran hipogonadismo, pérdida de espermatogénesis y deficiencia de andrógenos. Entre las opciones de tratamiento se encuentran el reemplazo con testosterona para corregir la deficiencia de andrógenos y un seguimiento específico de la curricula escolar para superar dificultades de aprendizaje. El médico de atención primaria tiene un rol fundamental en la guía de estos pacientes en distintos temas relacionados al comportamiento, desarrollo, problemas endocrinológicos y atención médica preventiva.

HISTORIA

En 1942 Harry Klinefelter y sus asociados Edward Reifensten y Fuller Allbright en el Massachusetts General Hospital de Boston publicaron una descripción de 9 pacientes de sexo masculino de 17 a 38 años de edad con ginecomastia bilateral, testículos pequeños, aspermatozoígenesis y aumento de FSH.

En 1956, 7 hombres con cromatina sexual

femenina o cuerpos de Barr en la mucosa oral y tejido epidérmico, fueron descriptos por 2 grupos. Fenotípicamente tenían características que coincidían con las descriptas por Klinefelter. Los grupos postularon que las células tenían 2 cromosomas X y sugirieron que estos hombres tenían cariotipo XYY.

No fue hasta 1959 que Jacobs y Strong reportaron 1 paciente masculino con disgenesia

gonadal, ginecomastia, testículos pequeños, poco crecimiento de vello facial y voz aguda con 47 cromosomas con cariotipo 47 XXY y se estableció entonces el cariotipo característico de los pacientes con S de K.

GENÉTICA E INCIDENCIA

El S de K se presenta en hombres con cromosomas X supernumerarios, resultando en un cariotipo 47 XXY. También se pueden observar otras cromosomopatías como 48 XXXY, 49 XXXXY y mosaicos de 47 XXY. Los efectos en el desarrollo físico y mental aumentan al aumentar el número de cromosomas X extras y cada cromosoma X extra reduce el coeficiente intelectual en un promedio de 15 a 16 puntos, siendo el lenguaje el área más afectada.

El estudio cromosómico es necesario para el diagnóstico. El cromosoma adicional puede provenir de defectos meióticos del padre en un 53% o de la madre en un 43 % o en un 3% de errores mitóticos postcigóticos. La edad paterna aparentemente no está relacionada con la falla meiótica, pero sí la edad materna. No existe evidencia que sugiera que el proceso de no-disyunción se pueda repetir en una familia particular.

Se estima que el 47 XXY es el desorden de cromosomas sexuales más común, con una frecuencia aproximada de 1 en 600 hombres. La incidencia de las variantes es más baja. 1 /50.000 para el 48 XXXY y 1/85.000 a 1/100.000 para los 49 XXXXY.

SOSPECHA DIAGNÓSTICA

El S de K no es frecuentemente diagnosticado en forma prenatal, ya que la amniocentesis no se hace de rutina. La edad materna avanzada es un factor de riesgo más débil para Klinefelter que para síndrome de Down y la pesquisa de proteínas séricas no lo detecta. Si no se realiza el diagnóstico en forma prenatal, los hombres con 47 XXY se presentan con una variedad de síntomas clínicos que dependen de la edad.

En la infancia pueden detectarse durante la evaluación cromosómica en el estudio de hipospadias, falo pequeño o criptorquidia, pero esto es raro.

En la edad escolar el niño puede presentarse con problemas de aprendizaje, retraso en el lenguaje o problemas de conducta y esto estimular al médico a estudios de alteraciones cromosómicas junto con en el X frágil.

En el niño más grande o adolescente se puede diagnosticar durante la evaluación endocrina en el estudio de pubertad retrasada o incompleta o hábito eunucoide, ginecomastia y testículos pequeños.

Los adultos en general se reconocen en estudios de infertilidad o en la evaluación de cáncer de mama en el hombre. El S de K es en general poco diagnosticado en la etapa prepuberal debido a que las manifestaciones clínicas no son reconocidas.

El médico de atención primaria debe considerar al paciente con diagnóstico de S de K cuando un varón presenta déficit del lenguaje y del habla, problemas de aprendizaje, trastornos del comportamiento, testículos pequeños, ginecomastia, infertilidad, y piernas y brazos largos.

Las variantes del S de K son diagnosticadas más fácilmente porque presentan asociadas alteraciones dismórficas que motivan la consulta con el genetista.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Según Paulsen el síndrome se caracteriza clínicamente por:

- 1) Testículos pequeños, firmes.
- 2) Diferentes grados de eunucoidismo.
- 3) Azoospermia.
- 4) Ginecomastia.
- 5) Anormalidades mentales.
- 6) BARR + en muestras bucales.
- 7) Aumento de gonadotrofina urinaria.

Los niños con S de K no son dismórficos, por lo que no se diferencian de otros niños durante la infancia y la niñez. La talla y el peso son normales al nacimiento. Durante la niñez aumenta el crecimiento en comparación con sus pares, y se aproximan al PC 75 de talla, manteniendo el PC 50 de peso y perímetrocefálico. En general desarrollan piernas más largas en relación con el torso. Es característico el hábito longilíneo. Los genitales son en general normales al nacimiento y permanecen normales en la etapa prepuberal. Hay reportes de testículos pequeños antes de la pubertad. El tamaño del pene permanece por debajo de lo normal o en el límite normal durante todo el desarrollo.

Se ha descripto hipospadias y criptorquidia aunque infrecuentemente. La mayoría de los 47 XXY entran en la pubertad normalmente a la

edad cronológica esperada. Sin embargo los testículos no crecen como es esperado y permanecen pequeños durante la adultez.

La fibrosis de los túbulos seminíferos le aportan la firmeza a la palpación que los caracteriza.

El vello facial, axilar y púbico es escaso. Durante la pubertad puede verse distribución femenina del vello público y del tejido adiposo. La ginecomastia, que es frecuente en los adolescentes, no tiende a resolverse en el S de K. En general no demuestran problemas de conducta, pero hay características que los distinguen. Son tímidos, introvertidos, tranquilos, cooperativos. Son típicamente queridos por las maestras. Prefieren jugar tranquilos, en general son solitarios y pueden tener dificultad para relacionarse con pares del mismo sexo. No se describe mayor índice de homosexualidad que en la población general.

DESARROLLO

Los pacientes con S de K pueden tener alteraciones en el desarrollo que se caracterizan por leve pérdida de la coordinación motora y velocidad de movimientos, destreza y fuerza. En general los niños con S de K no poseen grandes habilidades atléticas y no participan en deportes junto con sus pares.

Estos pacientes se encuentran en alto riesgo de presentar retraso en el lenguaje que les puede causar dificultades académicas durante los años escolares. El patrón característico del retraso consiste en problemas para comprender construcciones gramaticales complejas, problemas en producción del lenguaje oral y en la construcción narrativa.

Estos pacientes suelen tener un coeficiente intelectual levemente más bajo que sus pares.

Otras manifestaciones clínicas asociadas son el mayor riesgo de padecer enfermedades auto-inmunes, hipotiroidismo y osteoporosis.

Se ha descripto riesgo aumentado de padecer cáncer de mama en los varones con S de K, pero los resultados no son concluyentes. Otra asociación descripta es la mayor incidencia de tumores de células germinales mediastinales.

ADOLESCENCIA. TRATAMIENTO CON TESTOSTERONA

Para los niños con S de K, la transición a través de la pubertad puede estar asociada con

preocupaciones diferentes a sus pares. Los cambios físicos como ginecomastia y eunucoidismo pueden llevar a sentimientos de vergüenza e inseguridad. Las dificultades escolares y las dificultades motoras también pueden afectar negativamente la auto estima. Estos problemas pueden provocar enojo, frustración, depresión, con las consiguientes dificultades para establecer amistades cercanas y posteriormente dificultad en la individualización y separación de sus familias al inicio de su adultez.

El comienzo del interés sexual está típicamente retrasado en estos pacientes.

Uno de los puntos más importantes en este período, es la necesidad de comenzar tratamiento de reemplazo hormonal. La derivación a un endocrinólogo infantil es necesaria para esa terapéutica, ya que debe ser personalizado para cada paciente. Como normas generales, se recomienda comenzar reemplazo hormonal a los 11-12 años, para iniciar cambios hormonales en el período puberal. Se debe administrar en dosis crecientes que simulen la pubertad normal, para mantener niveles normales de testosterona, estradiol, FSH y LH. El reemplazo hormonal no solo promueve la normalización de las proporciones corporales y del desarrollo puberal, sino que también mejora el comportamiento y las capacidades de aprendizaje. Todos estos cambios hacen que con el tratamiento de reemplazo hormonal, se reviertan muchos de los problemas que atraviesa un adolescente con S de K.

PRONÓSTICO

Con el diagnóstico oportuno, el apoyo parental, social y escolar con terapia temprana en el lenguaje, acceso a asistencia médica, otras intervenciones en el área cognitiva y educativa, y el tratamiento de reemplazo hormonal prepupal, la mayoría de los pacientes con S de K pueden aspirar a una vida normal. La mayoría son infériles, pero ha habido reportes de pacientes con éxito en la paternidad sin técnicas de fertilización asistida. Con la introducción de la inyección intra citoplasmática de esperma (ICSI) algunos hombres con S de K han logrado la paternidad.

CONCLUSIÓN

Los niños y hombres con S de K manifiestan distintos signos y síntomas a lo largo de sus

vidas. Con un diagnóstico precoz y tratamiento efectivo se puede lograr que estos pacientes accedan a una vida normal, por lo tanto es de suma importancia el conocimiento de las manifestaciones de este síndrome y poseer un alto índice de sospecha, para el diagnóstico oportuno de esta patología por parte del médico encargado de la atención primaria de la salud.

Adolesc Med 2002;13(2): 367-375

Traducción: Dr. Nicolás Cacchiarelli

Los interesados en el tema pueden consultar:

Klinefelter syndrome and its variants: An update and review for the Primary Pediatrician. Clin Pediatr 2001;40:639-651.

INTERNATIONAL JOURNAL OF DERMATOLOGY ★

1076 TRICOTILOMANÍA

A.J. PAPADOPULOS, C. JANNIGER, M.P. CHODYNICKI y R. SCHWARTZ

(Dermatología y Pediatría, New Jersey Medical School, Newark, y Departamento de Psiquiatría, Facultad de Medicina, Johns Hopkins University, Baltimore, Maryland, EE.UU.)

La tricotilomanía es uno de los trastornos que componen las denominadas estereotipías. Este artículo actualiza el diagnóstico inicial, diferencial y manejo clínico de este particular trastorno.

La tricotilomanía es un desorden caracterizado por la compulsión crónica de tirarse su propio pelo. El promedio de inicio es a los 12 años. Varios estudios reportan mayor incidencia en el sexo femenino de 2:1, y su prevalencia puede de estar subestimada ya que se mantiene en secreto por vergüenza. Aparece en forma esporádica aunque se han reportado casos familiares y en algunos parientes de primer grado existen problemas de alcoholismo, drogadicción, trastornos de personalidad y trastornos obsesivo compulsivos (TOC).

ETIOLOGÍA

Se desconoce la causa; para el pensamiento psicoanalítico puede ser simbolización de una forma de castración, para otros un tipo de TOC, o una manifestación de frustración similar a romperse las uñas o chuparse el pulgar. En niños, aparece habitualmente en períodos de estrés psicosocial como una mudanza, hospitalizaciones, problemas de desarrollo, separación o alteración en la relación madre-hijo. En adolescentes y adultos puede asociarse con depresión mayor, fobias o TOC.

CLÍNICA

Se caracteriza por parches de alopecia irregular no cicatrizal, más común en el cuero cabe-

lludo de la zona coronal, occipital, parietal y vertex con expansión hacia atrás, con predominio del lado contralateral a la mano dominante, también en cejas, pestañas o zona pública. Algunos pacientes pueden pasar horas tirando su pelo uno a uno o en mechones, concentrados en esa actividad o en forma automática mientras ven televisión o hablan por teléfono. Los parches de alopecia tienen pelo roto en diferentes largos.

Un 48% hace manipulación oral del pelo caído y un 10% tiene tricofagía, pudiéndose complicar con tricobezoares, anorexia y obstrucción. Puede haber infección del sitio alopécico, tensión muscular y síndrome del tunel carpiano.

HISTOPATOLOGÍA

Se ve degarro del folículo piloso con restos de bulbo piloso, exudado hemorrágico y distorsión completa del pelo.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tiña capitis, alopecia por tracción y alopecia areata, son las causas más frecuentes de alopecia en niños; otras menos frecuentes son la alopecia androgénica, moniletrix, pili torti, alopecia cicatrizal, que pueden simular una tricotilomanía. La alopecia secundaria a sífilis, LES, linfoma o endocrinopatías también deben ser consideradas.