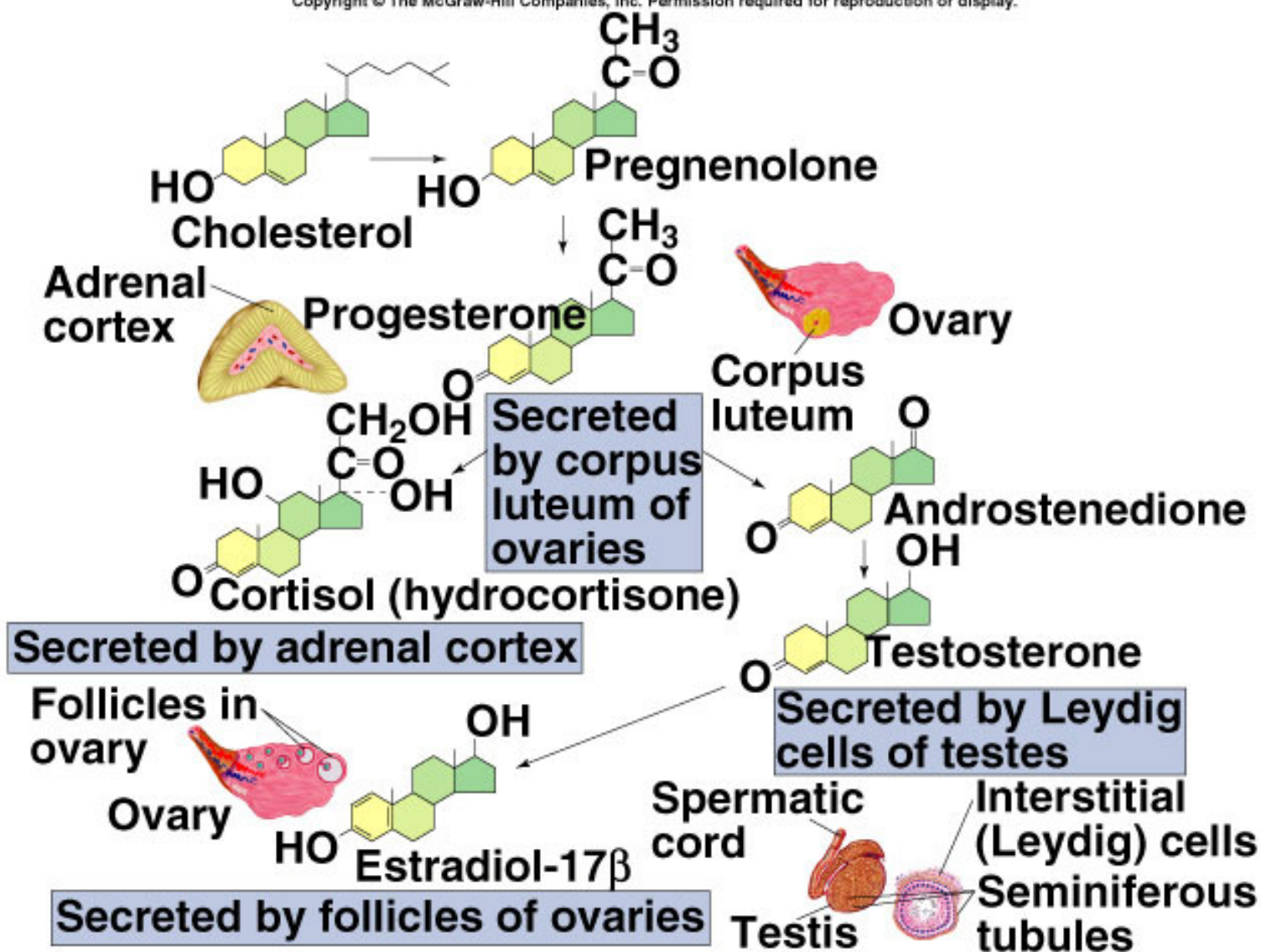


ALTERACIONES DE LA FUNCION GONADAL

Dra. Marcela Hermoso Ramello



Patologías

- falla del desarrollo normal o ***primarias***


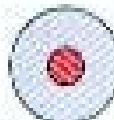



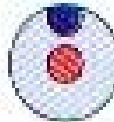






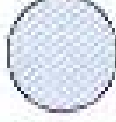



Causas:

defectos genéticos

del desarrollo

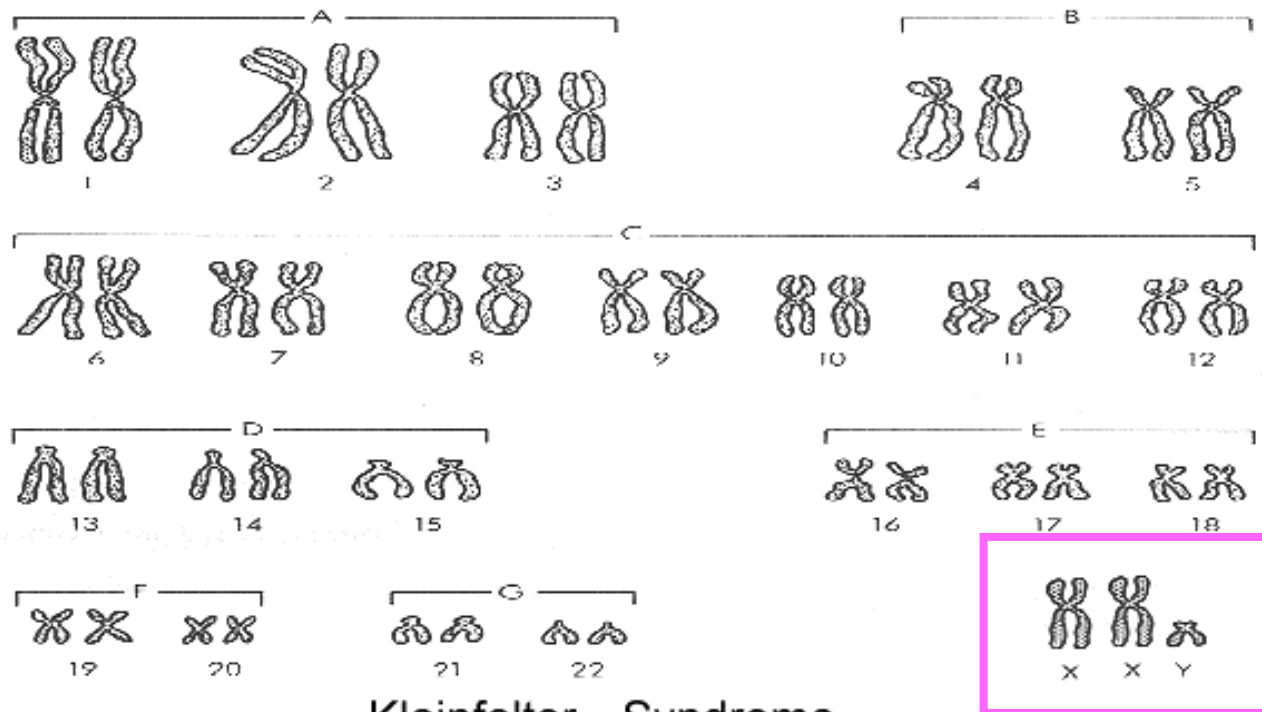
Anatómicos

defectos genéticos

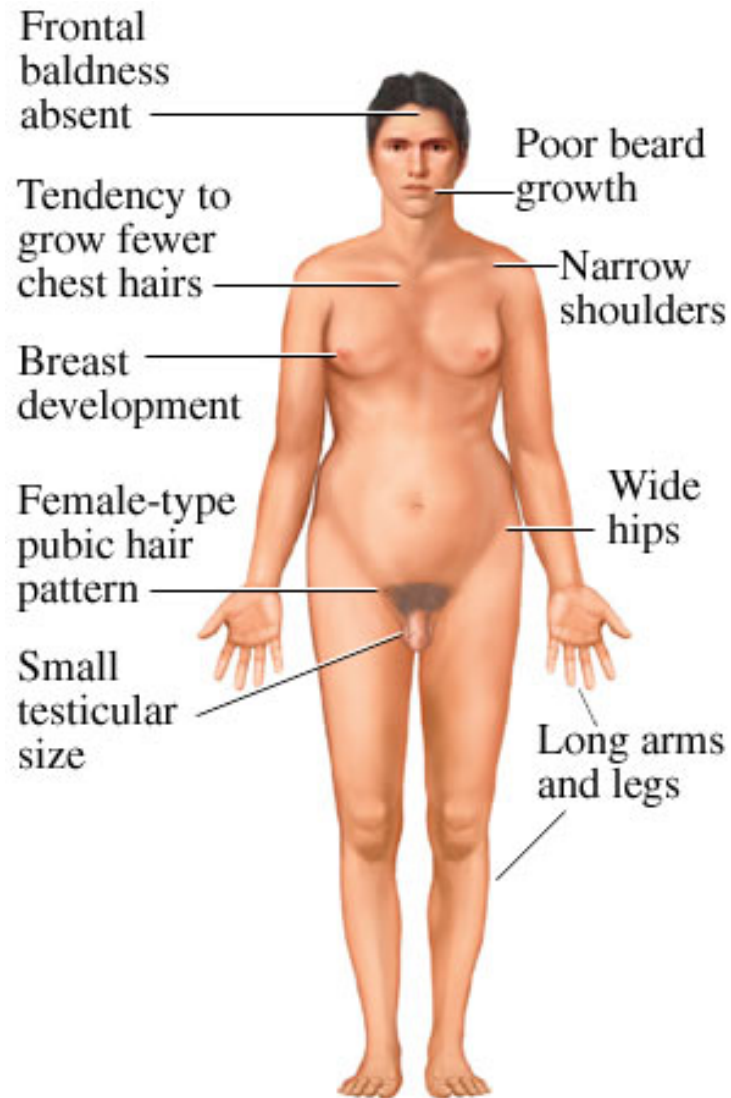
Gametes	Sperm				
Ovum	X	Y	XY	O	
X	46,XX Normal ♀ 	46,XY Normal ♂ 	47,XXY Klinefelter ♂ 	45,X Turner ♀ 	
XX	47,XXX ♀ 	47,XXY Klinefelter ♂ 	48,XXXXY Klinefelter ♂ 	46,XX Normal ♀ 	
XXX	48,XXXX ♀ 	48,XXXXY Klinefelter ♂ 	49,XXXXY Klinefelter ♂ 	47,XXX Triple X ♀ 	
O	45,X Turner ♀ 	45,Y LETHAL 	46,XY LETHAL 	44 LETHAL 	



Cariotipo síndrome Klinefelter



Sindrome de Klinefelter



Signos y exámenes *Klinefelter*

Exámen físico:

- *una línea simiesca (una sola línea en la palma de la mano).
- * próstata agrandada. Es posible que haya un sólo testículo en el escroto, probablemente un testículo no ha descendido.

Algunos de los exámenes son:

- Cariotipo que muestra 47 X-X-Y
- Examen de semen que muestra conteo de esperma bajo
- Nivel de testosterona sérica bajo
- Incremento de hormona sérica luteinizante
- Incremento de hormona sérica foliculoestimulante

Incremento de los niveles de estradiol sérico

Tratamiento

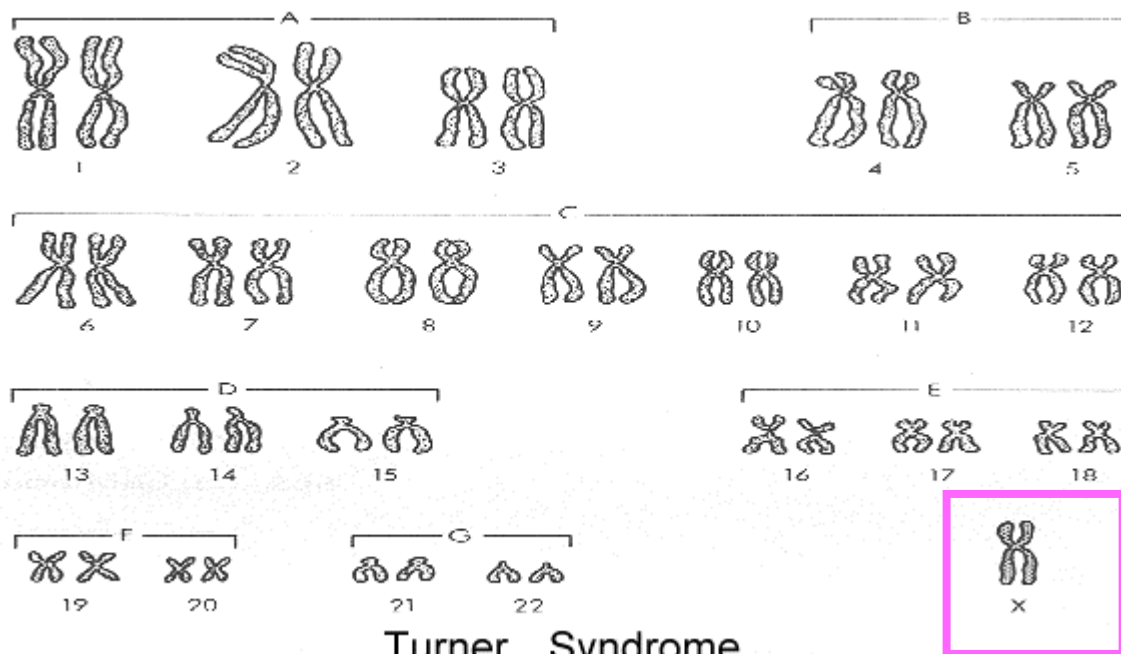
Klinefelter

- No existe tratamiento contra la esterilidad.
- Terapia con testosterona mejora el desarrollo de las características sexuales secundarias, al principio de la pubertad y de por vida.
- La ginecomastia se puede tratar con cirugía plástica si el aspecto físico de la persona está afectado.
- El asesoramiento puede ser beneficioso para las personas con desajustes emocionales debido a la disfunción sexual y para reforzar la identidad masculina.

Complicaciones *Klinefelter*

- Incremento en el riesgo de contraer cáncer de mama, tumor extragonadal de células germinales (un tumor excepcional), enfermedad pulmonar, venas varicosas y osteoporosis.
- Alto riesgo de contraer enfermedades autoinmunes como el lupus, la artritis reumatoidea y el síndrome de Sjögren.
- A pesar de tener una inteligencia normal o alta, presentan problemas de aprendizaje, dislexia y trastorno por déficit de atención con hiperactividad.
- Problemas psicológicos (depresión) asociados con las enfermedades que involucran a los órganos sexuales.
- El taurodontismo, un agrandamiento de la pulpa de los dientes y adelgazamiento de la superficie, es muy común y se puede diagnosticar por medio de una radiografía dental.

Cariotipo síndrome Turner



Síndrome de Turner



- Esta condición genética se caracteriza por la ausencia de un cromosoma X.
- Solo afecta a las niñas.
- Personas con Síndrome de Turner son generalmente de estatura baja, y presentan piel extra a los lados del cuello

Síndrome de Turner

Alteraciones cardíacas

* El más común es el estrechamiento de la arteria aorta que usualmente se trata quirúrgicamente.

* La otra complicación ocurre a nivel de la válvula de la aorta que podría eventualmente disminuir su calibre (*estenosis de la aorta*) o presentar dos hojas (*válvula aórtica bicúspide*).

Estos problemas se resuelve con cirugía dependiendo de la severidad.

DISGENESIS GONADAL MIXTA

- testículo rudimentario a normal está asociado a una gónada contralateral afuncional (idéntica a Turner).
- Segunda causa más común de genitales ambiguos en el recién nacido.

HERMAFRODITISMO VERDADERO

Presenta gónadas bilaterales con combinaciones variables de tejido ovárico y testicular.

DESORDENES FENOTÍPICOS

genitales externos ambiguos con gónadas normales

SEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO

- *Cariotipo XY
- *desórdenes recesivos autosómicos en la biosíntesis de testosterona
- *Varios grados de anormalidad en los genitales
- *Insensibilidad de órganos periféricos a andrógenos → feminización testicular
- *Genéticamente masculinos
- *Fenotípicamente femeninos
- *Diagnosticado generalmente ante evaluación de amenorrea primaria

DESORDENES FENOTÍPICOS

SEUDOHERMAFRODITISMO FEMENINO

- * Hipersecreción adrenal de andrógenos (síndrome adrenogenital)
- * Virilización (genotipo XX).

Patologías

- **secundarias** o malfunciones que ocurren después del desarrollo normal

Causas: falla de la función de uno de los 4 integrantes del eje gonadal.

Alteraciones de la descarga del sistema nervioso

* tumor

* stress emocional y físico o malnutrición

Falla en la secreción de GnRH y disfunción del eje

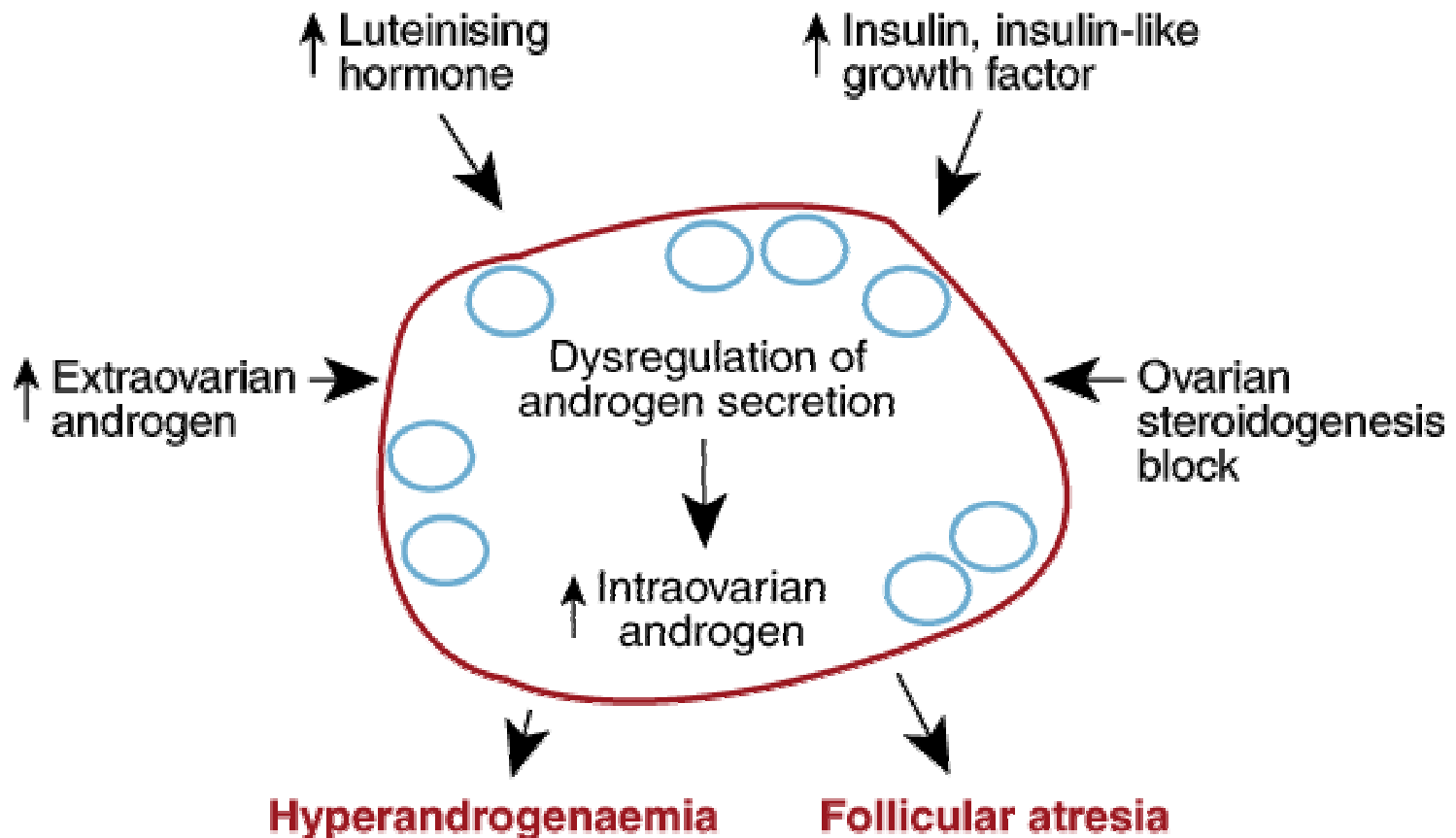
A nivel de la hipófisis: lesión expansiva

Producción excesiva de **PRL** (ppal causa de síndromes por sobreproducción hipofisiario)

Disfunción gonadal: por trauma, infección, quimioterapia.

Defecto ovárico durante el síndrome de ovario poliquístico

La característica principal es el hiperandrogenismo de un ovario funcional



§ El síndrome de ovario poliquístico (PCOS) es una condición común caracterizada por anomalías menstruales y características clínicas y bioquímicas de hiperandrogenismo.

§ PCOS se manifiesta a cualquier edad:

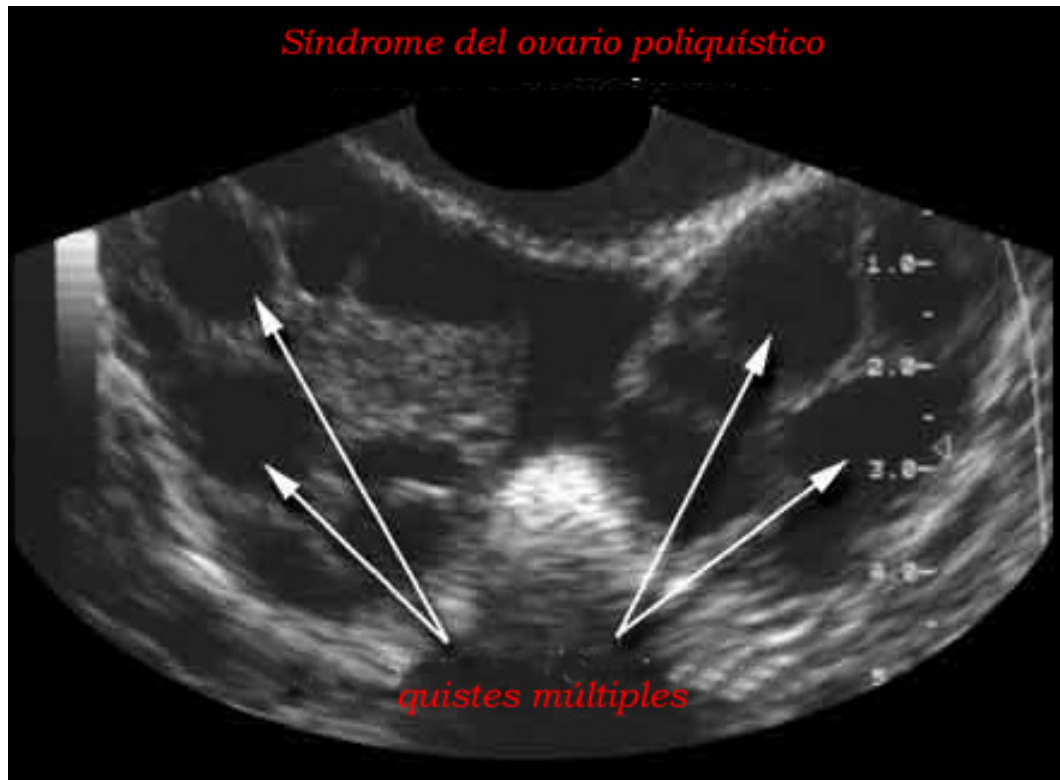
infancia (pubertad prematura),

Adolescencia (hirsutismo, anomalías menstruales),

Adulthood temprana (infertilidad, intolerancia a la glucosa)

Adulto mayor (diabetes mellitus y enfermedad cardiovascular).

Exámen de ultrasonido es útil, aunque mujeres sin PCOS tienen ovarios poliquísticos (20-25%); 5-10% tienen PCOS.



§ Test de intolerancia a la glucosa e hiperlipidemia es importante, en mujeres obesas, diabetes mellitus es común en PCOS.

§ Tratamiento durante infertilidad anovulatoria:
cambio del estilo de vida,
Agentes sensibilizadores de insulina (metformina)
dieta y ejercicio, citrato de clomifeno (metformina),

PCOS se asocia a desarrollo folicular incompleto o falla en ovulación.

En adolescencia temprana o media, o mujeres con bulimia, recuperadas de anorexia nervosa, andrógenos adrenales aumentados e hiperprolactinemia

Criterios para evaluación del síndrome de ovario poliquístico y desórdenes relacionados

- § Anovulación o presencia de anomalías menstruales
- § Presencia de hiperandrogenemia clínica y/o bioquímica
- § Ausencia de hiperprolactinemia o enfermedad tiroidea
- § Ausencia de hiperplasia adrenal congénita de aparición tardía
- § Ausencia de síndrome de Cushing

Ovarios poliquísticos

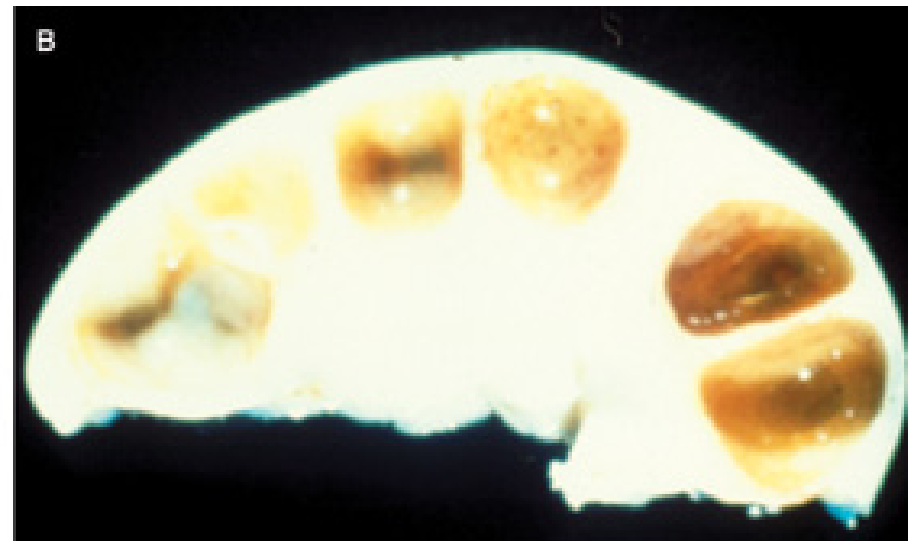
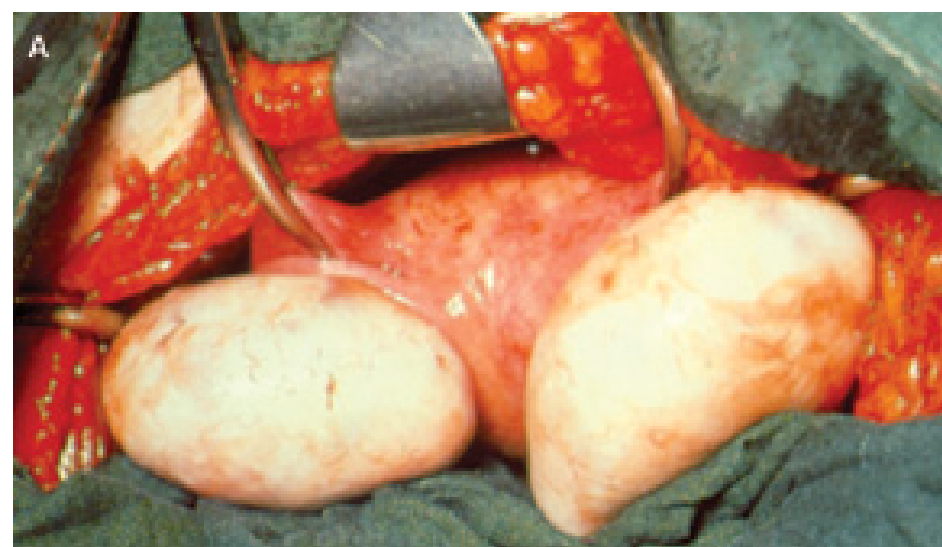
- § Presencia de ovarios poliquísticos en examen ultrasonido
- § Ausencia de síntomas menstruales
- § Ausencia de hiperandrogenemia bioquímica

Hirsutismo idiopático

- § Crecimiento excesivo de cabello
- § Ausencia de hiperandrogenemia bioquímica

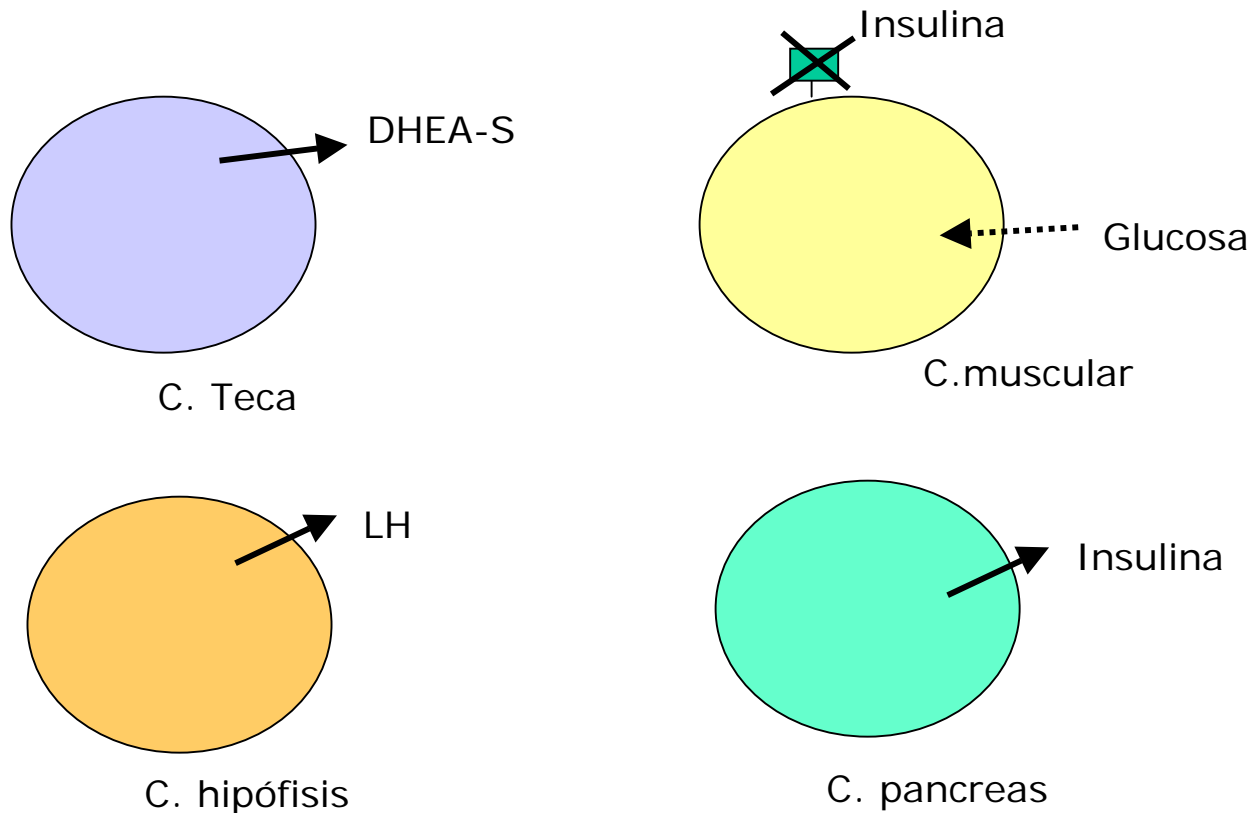
Ovarios poliquísticos

A: Ovarios poliquísticos, aumento del tamaño y cubierta blanca (grosor de la cápsula). B: Sección a través de quistes. Múltiples quistes de diámetro < 10 mm en periferia del ovario. Estroma y órgano aumentados.



OVARIO POLIQUISTICO

1. secreción excesiva de andrógenos
2. anovulación persistente
3. ovarios contienen quistes subcapsulares
4. asociado con amenorrea secundaria, hirsutismo y obesidad

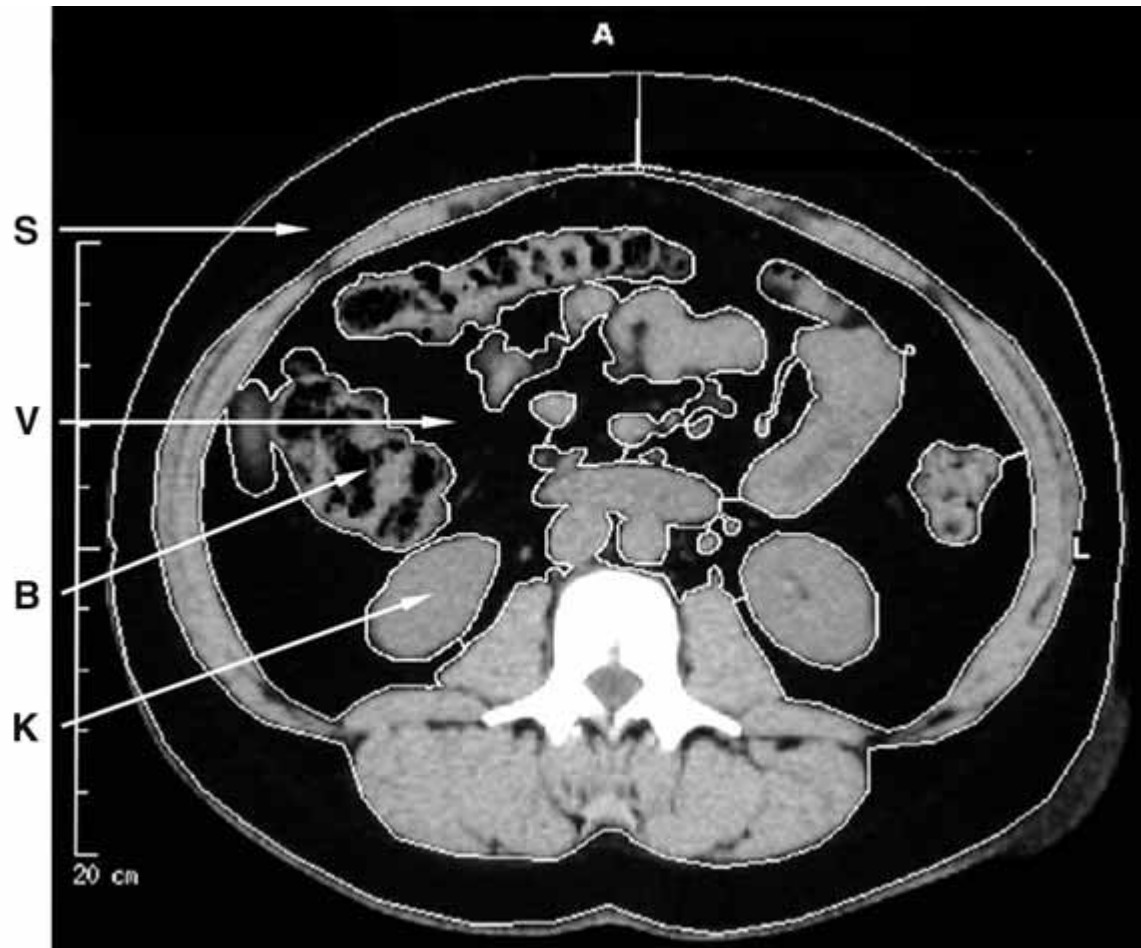


Manifestaciones del síndrome de ovario poliquístico a diferentes edades

In utero	Peripuberty	Adolescence and adulthood	Ageing
<i>Small baby syndrome</i> <ul style="list-style-type: none">■ Intrauterine growth retardation	<i>Exaggerated adrenarche</i> <ul style="list-style-type: none">■ Increased levels of:<ul style="list-style-type: none">■ Adrenal androgens■ Insulin■ Functional ovarian hyperandrogenism	<i>Polycystic ovary syndrome</i> <ul style="list-style-type: none">■ Anovulation■ Hyperandrogenism■ Polycystic ovaries■ Obesity (50%)	<i>Metabolic syndrome</i> <ul style="list-style-type: none">■ Diabetes■ Hypertension■ Dyslipidaemia■ Increased plasminogen activator inhibitor-1
Leads to Long-term health effects	Leads to Precocious puberty	Leads to Reproductive disorders	Leads to Metabolic effects

Obesidad central en síndrome de ovario poliquístico

Tomografía abdominal de paciente con síndrome de ovario poliquístico, grasa subcutánea (S) y visceral (V), recubriendo intestino (B) y riñón (K).



Manifestaciones de la piel durante el síndrome de ovario poliquístico

Hirsutismo facial (A) y acantosis nigricans axilar (B). Esta última se asocia con resistencia a la insulina y la hiperinsulinemia.



Historia y examinación general***History*** : se requieren para evaluar la disfunción menstrual peripuberal e hirsutismo. Exámenes ginecológicos son necesarios para excluir otras causas de sangrado y pérdidas. Clitoromegalia moderada es frecuente (signos de virilización).

Examen de ultrasonido Pélvico : ultrasonido transvaginal permite evaluar el grosor del endometrio para excluir patología endometrial.

Ensayos hormonales:

Diagnóstico de PCOS requiere descartar la aparición tardía de HAC (**17-hidroxiprogesterona**), anormalidad tiroidea (**TSH**), hiperprolactinemia (**prolactina**) y síndrome de Cushing.

Niveles de **testosterona** (total o ajustada a TBG) para demostrar hiperandrogenemia y descartar un tumor secretor de andrógenos.

Tratamiento (3 meses)

§ contraceptivo oral (etinilestradiol 35 µg más acetato de ciproterona 2 mg diarios por 21 de 28 d);

§ medidas cosméticas (electrólisis con láser, cera, etc);

§ estrógenos orales y acetato de ciproterona (valerato de estradiol 2 mg/d y 50 mg por 14 d al mes);

§ espironolactona (75–200 mg/d);

§ otras drogas, antiandrógeno flutamida o ketoconazol, que reducen la producción de andrógenos o inhiben la unión a su receptor

Disfunciones menstruales, períodos irregulares
progestinas (acetato medroxiprogesterona o noretisterona) o contraceptivo oral.

INFERTILIDAD MASCULINA

- **daño testicular**

varicocele

radiación

abuso alcohol

agentes quimioterapéuticos

uremia

diabetes

cirrosis

malnutrición

- **falla testicular primaria:** reflejo de desórdenes

genéticos

Turner

Disgenesis gonadal: Klinefelter (XXY)

- **infertilidad post testicular**

bloqueo de las vías conductoras de los espermatozoides hacia la uretra.

Infecciones del epidídimo

Vasectomía

- **Alteraciones morfológicas testiculares**

Histología de la infertilidad masculina:



Histogénesis de neoplasmas testiculares:

- Tumores de las células germinales (> 90%)
- Tumores del estroma gonadal

