

IMPORTANCIA DEL EXAMEN FISICO, DATOS AUXOLOGICOS Y ANTECEDENTES FAMILIARES EN EL DIAGNOSTICO DE LA PATOLOGIA ENDOCRINA

Dres. Alicia Belgorosky* y Marco A. Rivarola**

La endocrinología pediátrica es una especialidad clínica en el marco de la pediatría general, por ende son similares los cánones fundamentales para una adecuada atención del niño y su familia.

En este volumen de Medicina Infantil, orientado hacia la endocrinología pediátrica, se puede evidenciar que un interrogatorio dirigido, la elaboración de un preciso árbol genealógico, así como también un exhaustivo y cuidadoso examen físico resultan ser herramientas esenciales para alcanzar una adecuada orientación clínico-diagnóstica y prevenir efectos deletéreos irreversibles.

El interrogatorio dirigido debe ser realizado en función del motivo de consulta. Por ejemplo, si un niño consulta por baja talla durante el primer año de vida, el antecedente de hipoglucemia e ictericia prolongada, y el retardo de crecimiento sugieren descartar anomalías en la función hipofisaria.

Es importante realizar un árbol genealógico de dos o más generaciones antecesoras y puntualizar si existe o no consanguinidad. Realizar un cuidadoso árbol genealógico ayuda a la orientación diagnóstica ya que existen alteraciones génicas dominantes o ligadas a cromosoma X. Si a través de este análisis se detecta que los signos clínicos del paciente en estudio están presentes en los ancestros y/o hermanos por vía materna se puede especular por ejemplo, que el gen que determina una anomalía de la diferenciación sexual

46,XY es por línea materna, lo que podría sugerir debido a la frecuencia esperada, un síndrome de insensibilidad a los andrógenos.

El registro de los parámetros auxológicos, y el dibujo de la curva de talla o longitud corporal y de peso en función de la edad, son también muy útiles para ayudar al médico pediatra en la orientación diagnóstica. La curva pondoestatural tanto en el período neonatal, primera y segunda infancia y pubertad refleja un mensaje que el pediatra deberá interpretar. Es importante comprender estos mensajes para realizar una adecuada orientación diagnóstica y planificar un adecuado plan de estudios, así como también una correcta derivación a un sub-especialista.

En este volumen de Medicina Infantil se describen múltiples ejemplos sobre la relevancia de evaluar los parámetros auxológicos en las diferentes etapas del niño en crecimiento para orientar la sospecha de la patología endocrina y también para un adecuado manejo de la dosis sustitutiva hormonal.

Por ejemplo, la falta de progreso ponderal durante los primeros días de vida postnatal podría sugerir, entre otras posibilidades, un desbalance en el manejo del agua y electrolitos. El retardo de crecimiento lineal en la 1ª y 2ª infancia o durante la edad puberal podría sugerir el diagnóstico de insuficiencia hipofisaria primaria o secundaria a un tumor localizado de la región selar/supraselar, por lo tanto la insuficiencia hipofisaria debería ser siempre incluida entre los diagnósticos diferenciales.

* Jefa del Servicio de Endocrinología.
Investigadora Principal CONICET.

** Investigador Superior CONICET.
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

El crecimiento rápido también debe ser evaluado con cuidado ya que puede estar vinculado a un desarrollo puberal precoz de diferentes etiologías.

En relación a los pacientes que reciben tratamiento sustitutivo con hormonas tiroideas o con glucocorticoides la presencia de un crecimiento lento podría indicar dosis insuficiente o inadecuada adherencia al tratamiento de hormona tiroidea o un exceso de dosis sustituya de glucocorticoides.

El examen físico del paciente debe realizarse de manera cuidadosa y ordenada. Observar las características de la piel en toda la superficie corporal, por ejemplo la hiperpigmentación de piel y mucosas podría sugerir insuficiencia suprarrenal primaria. Las manchas café con leche en función del número, el tamaño y la localización puede sugerir, entre otros, una neurofibromatosis, o un síndrome de McCune Albright. La temperatura fría de la piel es frecuente en el paciente hipotiroideo y la caliente, en el paciente hipertiroideo. Evaluar si hay signos androgénicos, acné, vello, su distribución, diferenciar el vello sexual del lanugo, son herramientas relevantes para evaluar alteraciones en la función de la corteza suprarrenal y de las gónadas. Analizar las características de la facies, la distribución de la grasa corporal, los miembros, la columna vertebral, las proporciones corporales, entre otros, son elementos que deben ser observados cuidadosamente porque son todos útiles para evaluar los diagnósticos diferenciales.

Es imprescindible realizar en el neonato, antes de la asignación de sexo, una evaluación detallada y precisa de los genitales. También durante los diferentes períodos del niño hasta alcanzar la adultez, los genitales externos deben ser analizados periódicamente como se describe en la revisión del tema de ambigüedad genital. La presencia de un falo con uretra masculina normal no define el sexo masculino. La palpación de las gónadas y documentar la ubicación y el tamaño, es mandatoria. De manera si-

milarse debe documentar la presencia de genitales externos femeninos normales, es decir clítoris de tamaño normal, la presencia del orificio uretral y del orificio vaginal, y la identificación de los labios mayores y menores. Sin embargo, la presencia de hernias inguinales, a pesar de que los genitales externos sean femeninos normales, debe alertar al pediatra sobre una anomalía de la diferenciación sexual. En presencia de genitales externos anormales debe quedar claro el concepto de no asignar sexo hasta comprender con mayor profundidad la problemática del paciente y la familia. Además el neonatólogo o pediatra deberá considerar la derivación a un grupo multidisciplinario experto en esta compleja problemática.

Este comentario editorial intenta enfatizar que aún cuando se disponga de escasos recursos para estudios complementarios, el saber interrogar y el saber examinar permite discriminar al paciente que requiere una intervención urgente que prevenga daños irreparables, tales como, ceguera en un niño con un tumor de localización selar y/o supraselar con compromiso del quiasma óptico, daño neurológico secundario a hipoglucemia sin diagnóstico, solicitud de cambio de sexo en la adultez a pesar de tener genitales externos no compatibles, muerte súbita por insuficiencia adrenal, etc.

Finalmente, cabe señalar que a pesar de que el avance tecnológico ha permitido caracterizar con precisión diferentes enfermedades, encarando una mejor estrategia terapéutica, estas herramientas jamás reemplazan al médico alerta, cuidadoso y puntilloso en la evaluación del paciente.

Reflexionar sobre el rol del clínico pediatra y el endocrinólogo pediatra permite reforzar el concepto, que el avance tecnológico, se amplificará cuando exista para cada niño un pediatra que pueda comprender de manera rigurosa y eficiente los mensajes que transmite el niño, su entorno y los antecedentes familiares.