

# Endocrinología **Ginecológica**: Claves para la práctica en la actualidad

## Compiladoras

María Patricia Hormaza Ángel

Laura Isabel Jaramillo Jaramillo



618.1  
H812

Hormaza Ángel, María Patricia, Jaramillo Jaramillo, Laura Isabel, Compiladoras / Endocrinología Ginecológica: Claves para la práctica en la actualidad / María Patricia Hormaza Ángel, Laura Isabel Jaramillo Jaramillo, Compiladoras -- Medellín: UPB, 2024  
317 p.; 16,5x23,5 cm.  
ISBN: 978-628-500-147-5

1. Endocrinología – 2. Ginecología – 3. Ciclo Menstrual – 4. Síndrome del Ovario Poliquístico – 5. Endometriosis – 6. Disfunciones Sexuales Psicológicas

CO-MdUPB / spa / rda  
SCDD 21 / Cutter-Sanborn

© Varios autores  
© Editorial Universidad Pontificia Bolivariana  
Vigilada Mineducación

**Endocrinología Ginecológica: Claves para la práctica en la actualidad**

ISBN: 978-628-500-147-5 (versión digital)  
Primera edición, 2024  
Escuela Ciencias de la Salud

**Gran Canciller UPB y Arzobispo de Medellín:** Mons. Ricardo Tobón Restrepo

**Rector General:** Padre Diego Marulanda Díaz

**Vicerrector Académico:** Álvaro Gómez Fernández

**Decano de la Escuela de Ciencias de la Salud y Director de la Facultad de Medicina:** Marco Antonio González Agudelo

**Coordinadora (e) Editorial:** Maricela Gómez Vargas

**Producción:** Ana Milena Gómez Correa

**Corrección de Estilo:** Alexis Arbey Ramírez López

**Diagramación:** María Isabel Arango Franco

**Imagen portada:** Shutterstock 2231112609

**Dirección Editorial:**

Editorial Universidad Pontificia Bolivariana, 2024

Correo electrónico: [editorial@upb.edu.co](mailto:editorial@upb.edu.co)

[www.upb.edu.co](http://www.upb.edu.co)

Medellín - Colombia

**Radicado:** 2314-18-06-24

Prohibida la reproducción total o parcial, en cualquier medio o para cualquier propósito sin la autorización escrita de la Editorial Universidad Pontificia Bolivariana.



# Enfoque de la amenorrea primaria desde su etiología

**Laura Hurtado Martínez**

Médica Especialista en Ginecología y Obstetricia  
de la Universidad Pontificia Bolivariana.

## Introducción

El término amenorrea se define como la ausencia de menarquia en mujeres en edad reproductiva. La amenorrea no es un síndrome ni un diagnóstico, es la manifestación de múltiples causas. En algunos períodos de la mujer son fisiológicas, como en la infancia, el embarazo, el puerperio, la lactancia y la menopausia. Sin embargo, si se presenta en otras circunstancias durante el período reproductivo, se considera patológica. La amenorrea primaria se define como la imposibilidad de llegar a la menarquia o la ausencia de menstruación de por vida<sup>1</sup>. Está presente en aproximadamente el 0,1% de la población femenina, es poco frecuente, pero con potenciales consecuencias para la paciente si no se hace un adecuado diagnóstico. Se recomienda realizar una evaluación médica si no hay características sexuales secundarias a los 13 años, si la menarquia no ha ocurrido tres años después del desarrollo mamario inicial, o si la paciente tiene 15 años o más<sup>2</sup>.

La amenorrea secundaria se define como el cese de las menstruaciones anteriores durante más de seis meses<sup>3</sup>. Es importante realizar un adecuado enfoque, ya que la amenorrea puede ser la manifestación inicial de muchas otras entidades. El objetivo de este capítulo es dar a conocer el enfoque clínico que se debe realizar en las pacientes con sospecha de amenorrea primaria.

## Etiología

La ausencia de la menarquia puede ocurrir por múltiples causas; el clínico debe estar familiarizado con todas las posibles etiologías para poder obtener un adecuado enfoque y diagnóstico. Epidemiológicamente se resalta que la

mayoría de los casos de amenorrea primaria son causados por alteraciones genéticas, disgenesia gonadales, insuficiencias ovéricas primarias, defectos anatómicos, amenorreas hipotalámicas por déficit de la GnRH. Causas como hiperprolactinemia, amenorrea hipotalámica funcional o síndrome de ovario poliquístico (SOP) también puede manifestarse, inicialmente con amenorrea primaria, aunque su presentación más frecuente es como causa de amenorrea secundaria. La disgenesia gonadal incluye más comúnmente el síndrome de Turner, que constituye hasta el 43% de los casos de amenorrea primaria<sup>1,2</sup>. A continuación, enmarcaremos las principales etiologías de la amenorrea primaria en cuatro grupos.

1. **Amenorrea primaria por alteración anatómica:** cuando el útero y la vagina están parcial o completamente ausentes en presencia de características sexuales femeninas normales, el diagnóstico se enmarca en el espectro de anomalías mullerianas, que representan aproximadamente el 10% de los casos de amenorrea primaria. Otros defectos anatómicos incluyen himen imperforado o tabique vaginal transversal, los cuales crean un bloqueo vaginal parcial o completo, limitando la salida de la sangre menstrual<sup>4</sup> y generando la presentación de hematocolpos; en estas pacientes hay dolor abdominal cíclico característico de la ovulación, pero no hay menstruación.
2. **Amenorrea por insuficiencia ovárica primaria:** los niveles elevados de la hormona folículo estimulante (FSH) pueden indicar disfunción gonadal. En las personas cuyo cariotipo es XX, la insuficiencia gonadal se refiere a la insuficiencia ovárica primaria; esta entidad puede ser adquirida (causas autoinmunes, quimioterapia o radiación) o congénita (disgenesia gonadal, síndrome de Turner)<sup>1,2</sup>.
3. **Trastornos hipotalámicos o hipofisarios:** este escenario es amplio y abarca la presencia de enfermedades autoinmunes, radiación cerebral, síndrome de la silla turca vacía, amenorrea funcional (trastornos alimentarios, estrés, actividad física excesiva, pérdida de peso), deficiencia de gonadotropinas (síndrome de Kallmann), hiperprolactinemia (adenoma, prolactinoma, enfermedad renal crónica, uso de medicamentos como antipsicóticos, opiáceos), enfermedades infiltrativas como sarcoidosis, infección como meningitis o tuberculosis o la presencia de tumores (primarios o metástasis)<sup>1,2</sup>.
4. **Otros trastornos de las glándulas endocrinas:** insuficiencia adrenal, tumor secretor de andrógenos, síndrome de Cushing, diabetes no controlada, hiperplasia adrenal congénita de inicio tardío y un fenotipo de síndrome de ovario poliquístico<sup>1</sup>, aunque son causas más frecuentes de amenorrea secundaria.



5. **Secuelas de enfermedades crónicas:** enfermedad celíaca, enfermedad inflamatoria intestinal, enfermedades crónicas<sup>2</sup>.

## ■ Enfoque de primer paso: historia clínica, examen físico y pruebas de laboratorio

- **Historia clínica:** cuando una paciente consulta a su médico por amenorrea primaria es fundamental iniciar el enfoque con un adecuado interrogatorio que le permita al clínico, según la historia clínica y el examen físico, abordar las posibles etiologías. Se debe realizar una historia clínica detallada que incluya historial general, historia personal de desarrollo puberal, edad de desarrollo mamario y salida de vello púbico y corporal; presencia de comorbilidades, indagar por síntomas de virilización, presencia de galactorrea; cambios en estilos de vida, hábitos alimenticios y de ejercicio, factores estresantes psicosociales, uso de medicamentos o sustancias, y presencia de enfermedades crónicas; no se debe olvidar incluir los antecedentes familiares de edad de la menarquia, cualquier antecedente de enfermedad crónica o hereditaria en la familia, indagar por la estatura de las mujeres en su familia (que puede indicar síndrome de Turner o enfermedad hipotalámica hipofisaria) <sup>5</sup>.

La galactorrea, cefalea, defectos del campo visual y la anosmia pueden indicar una enfermedad hipotalámica o hipofisaria<sup>6</sup> y el acné o el hirsutismo pueden orientar sobre hiperandrogenismo en casos de síndrome de ovario poliquístico<sup>7</sup>. Los síntomas vasomotores, como sofocos o sudores nocturnos son raros en mujeres con amenorrea primaria, es más frecuente en insuficiencia ovárica primaria que se manifiesta como amenorrea secundaria<sup>8</sup>. La presencia de dolor abdominal cíclico o hematocolpos puede indicar la presencia de alteraciones anatómicas, principalmente tabique vaginal transversa<sup>9</sup>.

- **Examen físico:** se debe realizar un examen físico completo que incluya antropometría: estatura, peso, medición de cintura, cadera, índice de masa corporal, relación de segmentos superior-inferior, coeficiente intelectual, palpación de tiroides. Asimismo es necesario llevar a cabo un examen cuidadoso de los genitales, evaluar el tamaño del clítoris, aspecto de los labios mayores y menores, orificio himeneal, realizar un examen de la piel en búsqueda de hirsutismo, acné, estría, hiperpigmentación o vitiligo. El desarrollo mamario normal indica la presencia de estrógenos circulantes. Las mucosas vaginales atróficas sugieren niveles bajos de estrógenos y una vagina acortada puede indicar obstrucción del tracto de salida o agenesia de

Müller como en casos de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser<sup>9</sup>. Los signos de virilización sugieren condiciones hiperandrogénicas<sup>2,8</sup>.

- **Pruebas de laboratorio:** el apoyo en perfil de laboratorio es fundamental después de realizar un adecuado enfoque clínico. Se recomienda inicialmente enfocar según el examen físico y el historial personal de la paciente la probable etiología de la amenorrea primaria y, según esto, solicitar el perfil hormonal acorde al escenario; no obstante, los niveles de FSH, la hormona luteinizante (LH), el estradiol, la prolactina y la hormona estimulante de la tiroides (TSH) identifican la mayoría de las causas endocrinas de amenorrea y pueden ser consideradas importantes<sup>5</sup>. Se pueden obtener los niveles séricos de testosterona libre y total y de sulfato de dehidroepiandrosterona en casos que exista evidencia de hiperandrogenismo clínico. Un nivel de 17-hidroxiprogesterona recolectado a las 8 am y con un adecuado protocolo según el laboratorio evalúa la aparición tardía de hiperplasia suprarrenal congénita. La hormona antimülleriana baja se correlaciona con la reserva ovárica y puede indicar insuficiencia ovárica primaria en casos donde se sospeche esta etiología. Se debe recordar la importancia de realizar cariotipo para descartar síndromes específicos donde se deba diferenciar si se trata de sujetos con cariotipo XX o XY, identificar mutaciones, mosaicismos<sup>2,8</sup>.

## ■ Enfoque de segundo paso: diagnóstico

Después de implementar el primer paso, procedemos entonces a la aplicación del segundo, que consiste en realizar un enfoque diagnóstico y según este poder proceder a las opciones de tratamiento. Para el segundo paso, nos basamos en las recomendaciones dadas en el año 1981 por Mashchak CA y colaboradores; ellos clasificaron la amenorrea de forma clínica según cuatro categorías, de acuerdo con la presencia o ausencia de desarrollo mamario y de la presencia o no de útero.

A continuación, se hace una descripción de las diferentes causas, teniendo en cuenta esta clasificación<sup>10</sup>.

### 1. Mamas ausentes y útero presente (este grupo es el segundo en frecuencia)

#### **Falla hipotalámica:**

Falla hipotalámica causada por la secreción inadecuada de la hormona liberadora de gonadotropina (GnRH); originando la presencia de hipogonadismo



hipogonadotrópico (con bajos niveles de gonadotropinas) y es de causa hipotalámica, porque cuando se intenta realizar un estímulo exógeno con GnRH se presenta una adecuada liberación de gonadotropinas; demostrando la integridad de la hipófisis para responder a la elevación de la GnRH, este grupo de falla hipotalámica está compuesto por un espectro de síndromes poco frecuentes y escasos reportes en la literatura, pero que es importante conocer y tener presente como posibilidad<sup>10</sup>. A continuación se presentan los principales.

- Síntesis inadecuada de GnRH idiopática por talasemia mayor.
- Neoplasias como craneofaringioma, estos son tumores raros, con una presentación aproximada de 0,5-2 casos por millón de personas/año, son tumores epiteliales con manifestaciones clínicas principalmente entre los 5 y 15 años de edad, dadas por retardo en el crecimiento, defectos en campos visuales, ceguera permanente por efecto de masa sobre el nervio óptico, y a nivel endocrinológico se ha asociado con diabetes insípida, hipogonadismo y amenorrea primaria<sup>11</sup>.
- Síndrome de Kallman, ocurre de 1 en 10000 a 1 en 86000 nacidos vivos, genera, como ya mencionamos, hipogonadismo hipogonadotrópico y su característica es que está asociado con anosmia y agenesia del bulbo olfatorio. Hay algunos genes investigados como mutación y son principalmente KAL1, NSMF, FGFR1 y FGF8, se diferencia hipogonadismo hipogonadotrópico idiopático por la presencia de anosmia<sup>12</sup>.
- Síndrome de Prader-Labhart-Willi: es un trastorno genético raro que resulta de la falta de expresión del cromosoma paterno 15q11-q13. Es muy poco frecuente y no está bien establecida su etiología ni su epidemiología exacta; la entidad fue descrita por primera vez por Andrea Prader, Alexis Labhart y Heinrich Willi en 1956 y se denominó síndrome de Prader-Labhart-Willi. Las manifestaciones clínicas van desde los primeros meses de vida con hipotonía, pobre succión, pobre crecimiento, letargia durante los primeros años; en la vida adulta se presenta reducción del tono muscular, baja estatura, osteoporosis, estrabismo, escoliosis, cifosis, discapacidad intelectual, problemas de conducta, disfunción hipotalámica y dismorfismos específicos. La disfunción hipotalámica provoca una desregulación del equilibrio energético y deficiencias endocrinas, incluido el hipogonadismo<sup>13</sup>.
- Síndrome Laurence-Moon-Biedl: se caracteriza por talla baja, retinitis pigmentosa, sordera, paraplejía espástica, polidactilia, sindactilia, obesidad, hipogonadismo y retardo mental. Hasta el año 1973 se han descrito aproximadamente 400 casos<sup>14</sup>.

### **Falla hipofisiaria como causa de amenorrea primaria:**

Estas pacientes no tienen una adecuada respuesta de secreción de LH y FSH al realizar estimulación con GnRH. En este grupo se identifican principalmente la insuficiencia aislada de gonadotropinas que pueden ser heredadas con un gen autosómico dominante, autosómico recesivo o rasgo ligado al cromosoma X<sup>15</sup>.

### **Falla gonadal:**

En este grupo se presenta principalmente el hipogonadismo hipergonadotrópico.

- **Síndrome de Turner**

El síndrome de Turner es una condición rara que afecta a 1 de cada 2500 nacimientos de mujeres, sin embargo, es la anomalía cromosómica sexual más común en esta población. Descrito por primera vez en 1930 por el pediatra alemán Otto Ullrich y en 1938 por el endocrinólogo estadounidense Henry Turner. Se caracteriza por la ausencia o la falta parcial de un cromosoma X (principalmente 45 X), la relevancia de los casos donde el cariotipo incluye un cromosoma Y (como mosaicismo 45, X / 46, XY) radica en un mayor riesgo de gonadoblastoma<sup>16</sup>. Este síndrome puede heredarse del óvulo o el espermatozoide, pero en su mayoría es un evento aleatorio con una prevalencia similar en todos los grupos étnicos y países. Lo que ocurre a nivel ovárico es una apoptosis acelerada de los ovocitos y los folículos, asimismo, los ovarios son reemplazados por tejido fibroso y pierden la capacidad de secretar estrógenos, induciendo entonces hipoestrogenemia generalizada; los genitales externos, el útero y las trompas de Falopio se desarrollan normalmente hasta la pubertad, cuando no se produce la maduración inducida por los estrógenos. Las manifestaciones clínicas son cuello palmeado, pezones muy espaciados, cubito valgo, línea de implantación de pabellones baja, paladar arqueado alto, nevus pigmentados, metacarpianos cortos<sup>17</sup>.

- **Síndrome de Noonan**

Consiste en un síndrome predominantemente hereditario que afecta a 1:1000 a 1:2500 nacidos vivos. El fenotipo varía en severidad y puede involucrar múltiples sistemas de órganos a lo largo de la vida del paciente. El diagnóstico se basa en una combinación de características, que incluyen rasgos faciales típicos, baja estatura, anomalías esqueléticas, presencia de defectos cardíacos, retraso leve en el desarrollo, displasia linfática y antecedentes familiares de síndrome nefrótico<sup>18</sup>.

- **Disgenesia gonadal pura**

Este término se refiere a las mujeres cuyo cariotipo es 46, XX o 46, XY y tienen bandas gonadales. Estas pacientes tienen características sexuales



infantiles, estatura normal y no presentan anomalías adicionales. Cuando ocurre disgenesia gonadal en individuos 46, XY, se denomina síndrome de Swyer-James, fue descrito por primera vez en 1955 y se han reportado 62 pacientes en la literatura hasta 1994<sup>19</sup>. Este puede heredarse como rasgo autosómico recesivo o ligado al cromosoma X, en caso de disgenesia gonadal XY o síndrome de Swyer-James; la importancia de diagnosticar este síndrome consiste en poder ofrecer tempranamente la gonadectomía, ya que se sabe que existe un riesgo importante de malignización de dicha gónada primitiva. Los tumores más frecuentes son el gonadoblastoma en el 75% de los casos y el disgerminoma<sup>20</sup>.

- **Deficiencia de 17-hidroxilasa con cariotipo 46, XX**

Esta enzima se encarga de la conversión de pregnenolona en 17 hidroxipregnenolona y de progesterona en 17-hidroxiprogesterona. Esta alteración cursa con disminución de cortisol, que causa aumento de ACTH y de la producción de mineralocorticoides, ocasionando retención de sodio, hipertensión y pérdida de potasio. Las pacientes con déficit de esta enzima presentan niveles bajos de 17-alfa hidroxiprogesterona (menor de 0,2 ng/mL) a pesar de la administración de ACTH<sup>15</sup>.

## 2. Mamas presentes y útero ausente

- **Síndrome de insensibilidad a los andrógenos**

En 1953, el ginecólogo John Morris proporcionó la primera descripción completa de lo que denominó "síndrome de feminización testicular", basada en 82 casos compilados de la literatura médica, en este escenario se hace referencia a la presencia de testículos y fenotipo femenino, ausencia de vello púbico y axilar; y se presenta carencia de receptores androgénicos o defectos en el funcionamiento normal, presentes en el citosol o núcleo de las células blanco. Los ovarios, útero y trompas están ausentes, porque los testículos secretan normalmente factor inhibidor mülleriano (MIF), el cual no requiere receptores para su acción. El testículo produce normalmente testosterona y estradiol, por lo tanto, el perfil hormonal evidencia incremento de la LH con niveles de FSH normal y niveles bajos de estradiol (<30 pg/mL) debido a la oposición androgénica; la pequeña cantidad de estrógenos secretados por los testículos y adrenales son producidos por la conversión periférica de androstenediona a estrona y estradiol y la testosterona sérica está en valores masculinos (>3 ng/dl). Sus manifestaciones clínicas pueden variar y cubrir una amplia gama de síntomas clínicos. En su forma

más grave, el síndrome causa insensibilidad total a los andrógenos donde el recién nacido presenta genitales externos femeninos normales y pueden tener testículos abdominales, mientras que la insensibilidad parcial a los andrógenos da como resultado diversos grados de masculinización deficiente con desarrollo incompleto de los genitales externos masculinos. La afección es una de las causas más comunes de género poco claro al nacer. Se estima que la insensibilidad a los andrógenos ocurre en su forma completa con una incidencia de aproximadamente 1:20000 recién nacidos con cariotipo XY. Estas pacientes también requieren remoción gonadal por el aumento de malignidad, aunque esta se presenta más tardíamente, al contrario de la disgenesia gonadal pura XY<sup>21</sup>.

- **Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser**

Se define como la ausencia congénita de útero y tercio superior de la vagina en mujeres con características sexuales secundarias normales y un cariotipo femenino normal (46,XX), y tiene una prevalencia estimada de 1 en 5000 nacimientos de mujeres. Este síndrome se puede clasificar como tipo I (aplasia útero vaginal aislada) o tipo II (asociado a manifestaciones extragenitales dentro de las que se encuentran principalmente renales, esqueléticas, del oído o cardíacas). El objetivo terapéutico de estas pacientes es poder lograr la creación de un canal vaginal que les permita tener coito con normalidad, para esto se ofrecen métodos de tratamiento quirúrgicos como la neovagina o no quirúrgicos como las dilataciones; se debe individualizar según las expectativas de la paciente y el escenario clínico cuál alternativa ofrecer. El manejo quirúrgico debe mantenerse con dilatación durante toda la vida. Otro aspecto importante de estas pacientes es la fertilidad, el síndrome MRKH implica la infertilidad absoluta del factor uterino y, hasta hace poco tiempo, la única opción para que las pacientes logaran la maternidad biológica era a través de la subrogación gestacional, que está prohibida en algunos países. Se han descrito casos en la literatura de trasplante de útero, un equipo sueco logró el primer nacimiento vivo en septiembre de 2014; este procedimiento se encuentra en investigación actualmente y aun no hace parte de algún paradigma de tratamiento<sup>22, 23</sup>.

### 3. Mamas y útero ausentes

Es uno de los grupos menos frecuente, el cariotipo es masculino y los niveles de gonadotropinas elevados.



En este se mencionan etiologías muy infrecuentes, con escasos datos reportados en la literatura, principalmente la deficiencia enzimática de la 17,20 desmolasa o la deficiencia de la 17 alfa hidroxilasa con cariotipo XY, la diferencia entre ambas es la presión arterial que está normal en el primer grupo y elevada en el segundo <sup>24</sup>.

#### **4. Mamas y útero presentes**

Es el grupo más frecuente y comprende entre un 40% de los casos de amenorrea primaria, de estos un 25% corresponden a adenoma hipofisiario (se diferencia por la presencia de galactorrea, prolactina elevada y tomografía de silla turca compatible) y el otro 75% corresponde a casos de síndrome de ovario poliquístico (se correlaciona dentro de uno de los fenotipos que reporta la literatura), hiperplasias suprarrenales y falla ovárica por ooforitis autoinmune, por quimioterapia o radioterapia<sup>11</sup>.

### **■ Enfoque de tercer paso: Ítems a considerar para tratamiento**

Al hablar de amenorrea primaria nos enfrentamos a una gran cantidad de posibles etiologías; cada una de ellas constituye un escenario de tratamiento que se debe individualizar, pero siempre se recomienda seguir los principios básicos de beneficencia para la paciente.

Recordemos que es fundamental realizar un adecuado enfoque diagnóstico porque de esto van a depender las opciones de tratamiento a ofrecer.

- Todas las pacientes deben ser vistas por un grupo multidisciplinario con el objetivo de velar por su salud general, deben ser instruidas en implementación de estilos de vida saludables, actividad física, control de peso y salud general.
- El acompañamiento por psicología siempre debe ofrecerse y psiquiatría en casos de ser necesario y se debe evitar implementar términos como hermafroditismo u otros adicionales que la literatura actual no menciona. Es necesario implementar herramientas para que la paciente conozca su enfermedad y pueda entenderla; de esta forma se mejorará positivamente la adherencia al tratamiento y la salud mental general.

- La recomendación de llevar estilos de vida saludables con realización de actividad física regular; evitar el consumo de drogas de abuso, el tabaquismo, y el cuidado de la salud mental debe ser integral para estas pacientes.
- Para los casos más frecuentes de anormalidades mullerianas, por ejemplo, tabiques vaginales transversos, su resección es fundamental para permitir el paso de la sangre menstrual y evitar la presentación de hematocolpos o dolor abdominal cíclico; la resección histeroscópica constituye una opción de tratamiento eficaz.
- En casos de pacientes con ausencia congénita del útero y el tercio superior de la vagina o síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser; el tratamiento va enfocado a la reconstrucción vaginal que permita a la paciente tener actividad sexual con penetración vaginal placentera; la neovagina se recomienda como opción de manejo quirúrgico y esta debe mantenerse a lo largo del tiempo, ya sea con el coito o con dilatadores artificiales para evitar su estenosis. La subrogación gestacional constituye una opción para los casos donde se desee fertilidad<sup>25</sup>.
- depara las pacientes con síndrome de insensibilidad a los andrógenos y la disgenesia gonadal XY o síndrome de Swyer-James; el tratamiento va enfocado a garantizar la realización de gonadectomía, para prevenir la transformación a neoplasias con malignidad de la gónada primitiva<sup>26</sup>.
- Para los casos de síndrome de Turner e insuficiencias ováricas se debe siempre, según sea el escenario, considerar la administración de terapia de reemplazo hormonal como principio fundamental de tratamiento para impactar sobre la salud ósea, evitar la osteoporosis a temprana edad, así como impactar la salud general, el estado de ánimo y el riesgo cardiovascular<sup>27</sup>.
- A las pacientes que tienen ovarios normales y útero, como el síndrome de Kallman y el déficit aislado de GnRH, y desean quedar embarazadas, se les puede ofrecer la inducción de la ovulación con GnRH en los países donde está disponible o se hace la inducción con FSH recombinante o gonadotropinas menopáusicas humanas y gonadotropina coriónica<sup>12</sup>.
- Las pacientes con disgenesia gonadal y útero pueden recurrir a la donación de oocitos para lograr un embarazo; las pacientes con ausencia de útero pueden considerar la subrogación gestacional. Deben recibir asesoría por un grupo experto en fertilidad<sup>15</sup>.



## ■ Conclusiones

La amenorrea primaria obedece a un espectro de etiologías que van desde causas como alteraciones anatómicas, insuficiencia ovárica primaria, trastornos hipotalámicos o hipofisarios y otras enfermedades endocrinológicas. Se recomienda a los lectores realizar un abordaje sistemático que inicia con la historia clínica y el examen físico y continuar con ayudas diagnósticas, según sea la sospecha clínica de la causa de la amenorrea; en este capítulo se brindan herramientas para un adecuado enfoque. Se recalca la importancia de ofrecer un tratamiento adecuado, según sea la etiología e individualizado acorde con los deseos de la paciente en cuanto a fertilidad futura, actividad sexual y salud general.

## ■ Referencias bibliográficas

1. Klein DA, Poth MA. Amenorrhea: an approach to diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2013;87(11):781-788.
2. Klein DA, Paradise SL, Reeder RM. Amenorrhea: A Systematic Approach to Diagnosis and Management. *Am Fam Physician*. 2019;100(1):39-48.
3. Gasner A, Rehman A. Primary Amenorrhea [Internet]. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 [citado 20/09/2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554469/>.
4. Practice Committee of American Society for Reproductive Medicine. Current evaluation of amenorrhea. *Fertil Steril*. Nov 2008;90(5 Suppl):S219-25.
5. Gordon CM, Ackerman KE, Berga SL, Kaplan JR, Mastorakos G, Misra M, et al. Functional hypothalamic amenorrhea: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2017;102(5):1413-1439.
6. Molitch ME. Diagnosis and treatment of pituitary adenomas: a review. *JAMA*. 2017;317(5):516-524.
7. Martin KA, Anderson RR, Chang RJ, Ehrmann DA, Lobo RA, Murad MH, et al. Evaluation and treatment of hirsutism in premenopausal women: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018;103(4):1233-1257.
8. Committee opinion no. 605: primary ovarian insufficiency in adolescents and young women. *Obstet Gynecol*. 2014;124(1):193-197.
9. Klein DA, Emerick JE, Sylvester JE, Vogt KS. Disorders of puberty: an approach to diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2017;96(9):590-599.
10. Mashchak AC, Kletzky OA, Davajan V, Mishell DR Jr. Clinical and laboratory evaluation of patients with primary amenorrhea. *Obstet Gynecol*. 1981;57:715-21.

11. Venegas E, Concepcion B, Martin T, Soto A. Guía práctica del manejo y tratamiento de los craneofaringiomas y otras lesiones paraselares. *Endocrinología y Nutrición*. 2015;62(1): e1–e13.doi:10.1016/j.endonu.2014.05.0
12. Stamou MI, Georgopoulos NA. Kallmann syndrome: phenotype and genotype of hypogonadotropic hypogonadism. *Metabolism*. 2018;86:124-134. doi: 10.1016/j.metabol.2017.10.012.
13. Noordam C, Höybye C, Eiholzer U. Prader-Willi Syndrome and Hypogonadism: A Review Article. *Int J Mol Sci*. Mar 2021;22(5):2705. doi: 10.3390/ijms22052705.
14. WilhelmV, Pacheco V. Síndrome de Laurence - Moon – Biedl. *Revista chilena de pediatría* [Internet] 1979 [Citado 24/09/23];50(1):77-80. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v50n1/art13.pdf>
15. Sepúlveda-Agudelo J, Alarcón-Nivia MA, Jaimes-Carvajal H. Artículo de revisión AMENORREA PRIMARIA. Primary amenorrea. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*. 2009;60(1):57-67.
16. Jivraj S, Stillwell S. Turner syndrome through the lens of a gynaecologist. *Post Reprod Health*. Jun 2021;27(2):98-108. doi: 10.1177/2053369120958593.
17. Deligeoroglou E, Athanasopoulos N, Tsimaris P, Dimopoulos KD, Vrachnis N, Creatsas G. Evaluation and management of adolescent amenorrhea. *Ann N Y Acad Sci*. 2010;1205:23-32
18. Zenker M, Edouard T, Blair JC, Cappa M. Noonan syndrome: improving recognition and diagnosis. *Arch Dis Child*. Mar 2022:archdischild-2021-322858. doi: 10.1136/archdischild-2021-322858.
19. Villegas JD, Cuevas R, Barón G. Disgenesia gonadal pura: síndrome de Swyer-James. Presentación de un caso y revisión de la literatura. *Rev Colomb Obstet Ginecol* 1998;49:41-5.
20. Patnayak R, Suresh V, Jena A, Rajagolap G, Vijayalakshmi B, Reddy AP, et al. Swyer syndrome: a case report with literature review. *JNMA J Nepal Med Assoc*. 2012;52(186):72-74.
21. Bianca S, Cataliotti A, Bartoloni G, Torrente I, Barrano B, Boemi G, et al. Prenatal Diagnosis of Androgen Insensitivity Syndrome. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2009; 26(3):167–169.
22. Herlin MK, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):214.
23. Dietrich JE, Millar DM, Quint EH. Obstructive reproductive tract anomalies. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2014;27(6):396-402. doi:10.1016/j.jpag.2014.09.001
24. Scherzer WJ, McClamrock H. Amenorrea. En: Berek J, Hillard PA, Adashi EY. *Ginecología de Novak*. 12a ed. México DF: McGraw-Hill. Interamericana; 1997. p. 809-32.



25. Committee on Adolescent Health Care. ACOG Committee Opinion No. 728: Müllerian Agenesis: Diagnosis, Management, And Treatment. *Obstet Gynecol.* 2018;131(1):e35-e42.
26. Omar M, Saeed MA, Patil A. Swyer-James-Macleod Syndrome: Case Report and Brief Literature Review. *S D Med.* 2019;72(11):518-520.
27. Gravholt CH, Viuff MH, Brun S, Stochholm K, Andersen NH. Turner syndrome: mechanisms and management. *Nat Rev Endocrinol.* 2019;15(10):601-614.