

# Pubertad y manejo endocrino

en la Distrofia Muscular de  
Duchenne (DMD)

MARZO 2024



**Duchenne**  
PARENT  
PROJECT **España**

[www.duchenne-spain.org](http://www.duchenne-spain.org)

“La pubertad es el período en el que el cuerpo de un niño se convierte en adulto”.

**Autoría:**

**Dra. Marisol Montolio.** Directora Departamento Investigación DPPE

**Dra. Pilar Martínez.** Colaboradora externa del Departamento Investigación DPPE

**Sari Gómez.** Departamento Investigación DPPE

**Pilar Maestre.** Colaboradora externa del Departamento Investigación DPPE

**Carmen Ortiz.** Colaboradora externa del Departamento Investigación DPPE

**Elaborado con la preciada colaboración de:**

**Dr. Eduard Mogas Viñals.** Médico Adjunto Endocrinología Pediátrica,  
Hospital Vall d'Hebrón



[www.desafioduchenne.org](http://www.desafioduchenne.org)  
C/ Casco Antiguo 12, local B  
28032 Madrid  
+34 685 272 794

## ¿Qué es la pubertad?

La pubertad es el período en el que el cuerpo de un niño se convierte en adulto. Este proceso suele durar unos cuatro años y comienza

aproximadamente sobre los 11 años y medio, aunque existe un rango entre los 9 a 14 años.

## ¿Qué cambios se producen en la pubertad?

En este periodo se producen unas hormonas que hacen aumentar el tamaño de los testículos, lo que hará que se produzca la hormona

testosterona. Esta testosterona provocará el crecimiento del vello púbico y axilar y el aumento del tamaño del pene.

### **CAMBIOS DURANTE LA PUBERTAD**

---

- › Crecimiento del pene y testículos
- › Desarrollo del vello púbico y axilar
- › Cambios en la voz
- › Desarrollo de huesos y músculos más fuertes
- › Crecimiento acelerado



## ¿Cómo se ve afectada la pubertad en la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)?

El tratamiento con corticoides es una parte rutinaria del cuidado de la DMD, ya que puede reducir la inflamación muscular y ayudar a mantener la fuerza muscular. Sin embargo, existe una variedad de efectos secundarios, en las hormonas encargadas del inicio de la pubertad, que incluyen un retraso en la misma, y la mayoría de las personas que toman corticoides diarios a largo plazo necesitarán ayuda para avanzar a través de la pubertad, aunque todavía hay mucho que no sabemos sobre esta área.

Una serie de hormonas pueden verse negativamente afectadas por los corticoides que se utilizan para tratar DMD. Más comúnmente, estos influyen en la síntesis de la *hormona del crecimiento*, esto afecta al crecimiento y deriva en baja estatura. Además, disminuye la síntesis de la *testosterona* que lleva a una pubertad tardía.

Los corticoides utilizados en la DMD afectan principalmente a la liberación de las hormonas que inician la pubertad y esto afectará a la producción de testosterona por parte de los testículos.

Si su hijo está tomando corticoides (*Prednisolona o Deflazacort*), es muy probable que se atrase el comienzo de la pubertad o que nunca comience o que no progrese normalmente.

Los niños con DMD también tienen huesos más débiles con un mayor riesgo de fracturas, debido a la afección subyacente y al uso prolongado de corticoides. Las hormonas de la pubertad ayudan a que los huesos sean más gruesos y fuertes. Si la pubertad se retrasa o está ausente, debilitará aún más los huesos del niño.

## ¿Cuándo debo preocuparme por la pubertad de mi hijo?

La baja estatura y la pubertad retrasada pueden ser angustiantes. La baja estatura puede ser un signo de otros problemas médicos y la deficiencia de testosterona puede empeorar la salud ósea, por lo que

es importante llevar un seguimiento por su equipo neuromuscular. A partir de los 12 años de edad, se recomienda examinar a su hijo en busca de signos de pubertad aproximadamente una vez al año.

Su médico puede derivar a su hijo a un especialista llamado endocrinólogo para evaluar su desarrollo. El endocrinólogo puede solicitar análisis de sangre para observar los niveles de las hormonas que controlan la pubertad y una radiografía de la muñeca para determinar el potencial de crecimiento.

El tratamiento con testosterona se recomienda a los 14 años de edad, si no hay signos de pubertad. Se puede considerar a partir de los 12 años si además de no presentar estos signos existe sospecha de debilidad ósea.

## ¿Qué pasará si mi hijo comienza a tomar testosterona?

Su hijo se verá más maduro físicamente y su voz se hará más grave con el tiempo. Su estatura también puede aumentar. También puede ayudar a fortalecer sus huesos al estabilizar la densidad ósea.

El médico será el encargado de sugerir el tratamiento con testosterona, si corresponde. La terapia con testosterona puede venir en forma de inyecciones intramusculares, geles o parches y debe iniciarse a dosis bajas y aumentarse lentamente para imitar la pubertad normal. Se deberá llevar un control para evaluar el desarrollo puberal, por lo que se necesitará realizar extracciones de sangre regularmente mientras

toma testosterona y así controlar la respuesta del cuerpo al tratamiento.

Existen posibles efectos secundarios como infección del sitio de inyección, reacción alérgica, cambios de humor y aumento en glóbulos rojos.

Algunos jóvenes con DMD que continúan tomando corticoides no producirán suficiente testosterona y es posible que deban continuar el tratamiento en la edad adulta. Si los corticoides se reducen o se suspenden, pueden desencadenar su propia pubertad. Por lo tanto, la necesidad de un tratamiento continuo con testosterona se revisará periódicamente.



## ¿Qué pasará si mi hijo comienza a tomar *Hormona de Crecimiento*?

También pueden recetar *hormona de crecimiento* para intentar mejorar la baja estatura siempre que se vea que tiene deficiencia en esta hormona. Sin embargo, no hay evidencia científica que evalúe la eficacia y seguridad de la hormona del crecimiento en personas con DMD sin deficiencia en la misma.

Los riesgos potenciales asociados con el uso de la hormona del crecimiento son dolores de cabeza, hipertensión

intracraneal idiopática (presión alta en cerebro y ojos), epífis femorales capitales deslizadas (un trastorno de la cadera que puede causar dolor y puede necesitar cirugía para solucionarlo), empeoramiento de escoliosis y un mayor riesgo de desarrollar diabetes.

Tenga en cuenta que antes de decidir si usar la hormona del crecimiento, su médico debe analizar los posibles riesgos y beneficios del tratamiento.

## ¿Qué es una crisis suprarrenal?

Las glándulas suprarrenales, ubicadas por encima de los riñones, producen una hormona (cortisol) que ayuda al cuerpo a lidiar con el estrés (por ej., enfermedades o lesiones graves). Al tomar corticoides, las glándulas suprarrenales dejan de producir cortisol a lo que se denomina insuficiencia suprarrenal.

Una vez que se suspenden los corticoides, el cuerpo puede tardar semanas o meses en volver a producir cortisol. Sin cortisol, el cuerpo no puede lidiar con el estrés, lo que resulta en una crisis suprarrenal que puede ser mortal.

La insuficiencia y crisis suprarrenal son complicaciones potencialmente mortales del uso de corticoides a largo plazo. Es importante saber que puede estar en riesgo de una crisis suprarrenal si sus corticoides se suspenden repentinamente o si se omiten las dosis debido a una enfermedad u otras razones por más de 24 horas. Todos los pacientes que toman corticoides diarios crónicos deben tener un plan establecido que describa qué hacer en caso de dosis omitidas o en momentos de enfermedad grave o trauma severo, cuando se puedan necesitar dosis adicionales o “dosis de estrés” de corticoides.

## SIGNOS Y SÍNTOMAS DE UNA CRISIS SUPRARRENAL

---

- › Fatiga severa
- › Dolor de cabeza
- › Náusea/vómito
- › Bajo nivel de azúcar en la sangre
- › Presión arterial baja
- › Desmayo

“La falta de pubertad puede afectar la autoestima de su hijo. La baja estatura y pubertad retrasada pueden ser angustiantes”.

¿Cómo puedo obtener más información?

Si desea obtener más información, consulte a su médico para que pueda recomendarle a un endocrinólogo si le preocupa el crecimiento, la pubertad o la insuficiencia suprarrenal.



*Únete al  
#DesafioDuchenne*

[www.desafioduchenne.org](http://www.desafioduchenne.org)