

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaverl; Katherine Elizabeth Santos-Guerrero; Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes; Diego Eduardo Guato-Canchinia

<https://doi.org/10.35381/s.v.v8i2.4114>

Amenorrea primaria

Primary amenorrhea

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaverl

oa.joshelynaf62@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-0175-9014>

Katherine Elizabeth Santos-Guerrero

katherineesg07@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0009-0007-4252-4741>

Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes

brigittecsf98@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0009-0005-0697-0678>

Diego Eduardo Guato-Canchinia,

ua.eduardogc20@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0001-9121-858X>

Recibido: 15 de diciembre 2023

Revisado: 20 de enero 2024

Aprobado: 15 de marzo 2024

Publicado: 01 de abril 2024

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaveral; Katherine Elizabeth Santos-Guerrero; Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes; Diego Eduardo Guato-Canchinia

RESUMEN

Objetivo: Analizar la amenorrea primaria desde la literatura científica. **Método:** Descriptivo documental. **Conclusión:** La amenorrea primaria es un trastorno ginecológico complejo que requiere un enfoque diagnóstico exhaustivo y personalizado para identificar su etiología subyacente, que puede variar desde anomalías anatómicas hasta disfunciones endocrinas y genéticas. Un diagnóstico temprano y preciso es crucial para prevenir complicaciones a largo plazo, como la infertilidad y problemas psicosociales, y para guiar un tratamiento adecuado, que puede incluir desde modificaciones en el estilo de vida hasta intervenciones quirúrgicas y terapias hormonales.

Descriptores: Amenorrea primaria; diagnóstico diferencial; disfunción endocrina. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: To analyze primary amenorrhea from the scientific literature. **Method:** Descriptive documentary. **Conclusion:** Primary amenorrhea is a complex gynecological disorder that requires a comprehensive and personalized diagnostic approach to identify its underlying etiology, which can range from anatomical abnormalities to endocrine and genetic dysfunctions. Early and accurate diagnosis is crucial to prevent long-term complications, such as infertility and psychosocial problems, and to guide appropriate treatment, which may range from lifestyle modifications to surgical interventions and hormonal therapies.

Descriptors: Primary amenorrhea; differential diagnosis; endocrine dysfunction. (Source: DeCS).

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaverall; Katherine Elizabeth Santos-Guerrero; Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes; Diego Eduardo Guato-Canchinia

INTRODUCCIÓN

La amenorrea primaria es un trastorno ginecológico caracterizado por la ausencia de menstruación en mujeres adolescentes que no han iniciado su ciclo menstrual al alcanzar los 15 años, o a los 13 años en ausencia de desarrollo de caracteres sexuales secundarios. Este fenómeno puede ser un indicador de diversas condiciones subyacentes que abarcan desde anomalías anatómicas y endocrinológicas hasta desórdenes genéticos. La evaluación temprana de la amenorrea primaria es crucial para identificar y tratar estas condiciones de manera oportuna, evitando complicaciones a largo plazo como la infertilidad, osteoporosis y trastornos psicosociales.^{1 2 3 5 7}

La etiología de la amenorrea primaria es compleja y multifactorial. Las causas pueden dividirse ampliamente en problemas centrales, que incluyen alteraciones del eje hipotálamo-hipófisis, y periféricos, relacionados con disfunciones ováricas o anomalías anatómicas del tracto reproductivo. Entre las causas más comunes se encuentran el síndrome de Turner, la disgenesia gonadal, y la insuficiencia ovárica primaria. Además, factores ambientales y conductuales, como el estrés excesivo, trastornos alimentarios y ejercicio extremo, también juegan un papel significativo en la aparición de este trastorno.^{4 6 8 9 10 11}

El abordaje diagnóstico de la amenorrea primaria requiere un enfoque interdisciplinario, que incluye la historia clínica detallada, examen físico exhaustivo y pruebas complementarias específicas, como estudios hormonales, imágenes y, en algunos casos, estudios genéticos. El tratamiento, por su parte, varía según la etiología subyacente, e incluye desde terapias hormonales de reemplazo hasta intervenciones quirúrgicas en casos de malformaciones anatómicas.^{12 13}

Entender las complejidades de la amenorrea primaria es fundamental para ofrecer un manejo clínico efectivo y personalizado, mejorando la calidad de vida de las pacientes afectadas y abordando las implicaciones tanto médicas como psicológicas que este trastorno puede conllevar.^{14 15}

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaverl; Katherine Elizabeth Santos-Guerrero; Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes; Diego Eduardo Guato-Canchinia

Se tiene por objetivo analizar la amenorrea primaria desde la literatura científica.

MÉTODO

Descriptivo documental.

Se analizaron 15 artículos científicos publicados en PubMed.

Se aplicó la técnica de análisis documental.

RESULTADOS

El análisis de los estudios revisados sobre amenorrea primaria revela una diversidad de etiologías y enfoques diagnósticos que subrayan la complejidad de esta condición. Entre las causas más prevalentes, las anomalías anatómicas del tracto reproductivo, como el himen imperforado y la ausencia uterina, emergen como factores determinantes en un número significativo de casos. Una visión molecular de estas anomalías destaca la importancia de una evaluación genética detallada en el diagnóstico diferencial. Este hallazgo es corroborado por estudios de casos recientes que han ilustrado cómo estas malformaciones pueden ser identificadas tempranamente mediante imágenes y procedimientos quirúrgicos simples.^{2 7 15}

Además de las anomalías anatómicas, la disfunción endocrina, como el hipotiroidismo y la insuficiencia ovárica primaria, también se identificó como una causa significativa de amenorrea primaria. Se ha documentado cómo el hipotiroidismo puede enmascarse como amenorrea primaria, lo que resalta la necesidad de una evaluación endocrinológica integral en estos casos. De manera similar, se ha demostrado la relevancia del análisis citogenético para detectar condiciones como el síndrome de Swyer, que, aunque raras, deben ser consideradas en el diagnóstico diferencial.^{6 10 14}

El manejo de la amenorrea primaria también varía considerablemente según la etiología subyacente. En casos de amenorrea hipotalámica funcional, el enfoque terapéutico se centra en la modificación del estilo de vida, como la corrección de desequilibrios

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaveral; Katherine Elizabeth Santos-Guerrero; Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes; Diego Eduardo Guato-Canchinia

nutricionales y la reducción del estrés. Por otro lado, en casos donde la causa es anatómica o genética, las intervenciones quirúrgicas o la terapia de reemplazo hormonal pueden ser necesarias para restaurar la función reproductiva o, al menos, mitigar los síntomas.^{1 12 14}

Un hallazgo recurrente en la literatura es la importancia de un diagnóstico temprano y preciso para prevenir complicaciones a largo plazo, como la infertilidad y los problemas psicosociales asociados. La identificación de factores de riesgo y la utilización de pruebas diagnósticas adecuadas son esenciales para un manejo eficaz., se subraya la importancia de un enfoque multidisciplinario en el diagnóstico y tratamiento de la amenorrea primaria, que incluye endocrinólogos, ginecólogos y especialistas en genética.⁵

CONCLUSIONES

La amenorrea primaria es un trastorno ginecológico complejo que requiere un enfoque diagnóstico exhaustivo y personalizado para identificar su etiología subyacente, que puede variar desde anomalías anatómicas hasta disfunciones endocrinas y genéticas. Un diagnóstico temprano y preciso es crucial para prevenir complicaciones a largo plazo, como la infertilidad y problemas psicosociales, y para guiar un tratamiento adecuado, que puede incluir desde modificaciones en el estilo de vida hasta intervenciones quirúrgicas y terapias hormonales. La colaboración interdisciplinaria y el abordaje integral de los aspectos médicos y emocionales de la amenorrea son esenciales para mejorar los resultados en las pacientes afectadas.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaveral; Katherine Elizabeth Santos-Guerrero; Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes; Diego Eduardo Guato-Canchinia

FINANCIAMIENTO

Autofinanciado.

AGRADECIMIENTO

A todos los agentes sociales involucrados en el proceso investigativo.

REFERENCIAS

1. Sophie Gibson ME, Fleming N, Zuidwijk C, Dumont T. Where Have the Periods Gone? The Evaluation and Management of Functional Hypothalamic Amenorrhea. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2020;12(Suppl 1):18-27. <http://dx.doi.org/10.4274/jcrpe.galenos.2019.2019.S0178>
2. Kapczuk K, Kędzia W. Primary Amenorrhea Due to Anatomical Abnormalities of the Reproductive Tract: Molecular Insight. *Int J Mol Sci.* 2021;22(21):11495. <http://dx.doi.org/10.3390/ijms222111495>
3. Nawaz G, Rogol AD, Jenkins SM. Amenorrhea. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024.
4. Gasner A, Rehman A. Primary Amenorrhea. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.
5. Seppä S, Kuiri-Hänninen T, Holopainen E, Voutilainen R. MANAGEMENT OF ENDOCRINE DISEASE: Diagnosis and management of primary amenorrhea and female delayed puberty. *Eur J Endocrinol.* 2021;184(6):R225-R242. <http://dx.doi.org/10.1530/EJE-20-1487>
6. Alvi AM, Siddiqi AI, Azmat U, Shafiq W, Khan SA. Primary Amenorrhea With Hypothyroidism: Finding the Cause. *Cureus.* 2021;13(12):e20285. <http://dx.doi.org/10.7759/cureus.20285>
7. Ramdani H, Benbrahim FZ, Jidal M, et al. Primary amenorrhea secondary to imperforate hymen. *Clin Case Rep.* 2022;10(4):e05786. <http://dx.doi.org/10.1002/ccr3.5786>
8. Nawaz G, Rogol AD, Jenkins SM, Kuehl D. Amenorrhea (Nursing).

Joshelyn Aracely Fernández-Cañaverall; Katherine Elizabeth Santos-Guerrero; Brigitte Carolina Santacruz-Fuentes; Diego Eduardo Guato-Canchinia

In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024.

9. Cipres DT, Khaja A, Shim J, Grimstad FW. A 13-Year-Old Girl with Primary Amenorrhea. *NEJM Evid.* 2022;1(4):EVIDmr2200001. <http://dx.doi.org/10.1056/EVIDmr2200001>
10. Soltani N, Mirzaei F, Ayatollahi H. Cytogenetic Study of Patients with Primary Amenorrhea in the Northeast of Iran. *Iran J Pathol.* 2021;16(1):57-61. <http://dx.doi.org/10.30699/ijp.2020.115747.2258>
11. Stuenkel CA, Gompel A, Davis SR, Pinkerton JV, Lumsden MA, Santen RJ. Approach to the Patient With New-Onset Secondary Amenorrhea: Is This Primary Ovarian Insufficiency?. *J Clin Endocrinol Metab.* 2022;107(3):825-835. <http://dx.doi.org/10.1210/clinem/dgab766>
12. Burns AD, Taylor NF, Taylor DR, Bhake RC, Rahman F. A Curious Case of Primary Amenorrhea. *Clin Chem.* 2020;66(9):1150-1154. <http://dx.doi.org/10.1093/clinchem/hvaa083>
13. Chreitah A, Ibrahim N, Eid M, et al. Primary amenorrhea in a 17-year and 6-month old girl due to celiac disease: A case report. *Ann Med Surg (Lond).* 2022;84:104831. <http://dx.doi.org/10.1016/j.amsu.2022.104831>
14. Cherukuri S, Jajoo SS, Dewani D, Andela M. The Mysteries of Primary Amenorrhea: Swyer Syndrome. *Cureus.* 2022;14(8):e28170. <http://dx.doi.org/10.7759/cureus.28170>
15. Porsius E, Spath M, Kluivers K, Klein W, Claahsen-van der Grinten H. Primary Amenorrhea with Apparently Absent Uterus: A Report of Three Cases. *J Clin Med.* 2022;11(15):4305. <http://dx.doi.org/10.3390/jcm11154305>