



SITUACIONES CLÍNICAS

Inapetencia sexual de largo tiempo de evolución

M.C. Martín^{a,*}, P. Gonzalez De Langarica^a, M. Torres^a y M.E. Albarrán^b

^a Centro de Salud Paracuellos del Jarama, Madrid, España

^b Centro de Salud Presentación Sabio, Móstoles, Madrid, España

Recibido el 9 de septiembre de 2009; aceptado el 9 de junio de 2010

Disponible en Internet el 19 de febrero de 2011

PALABRAS CLAVE

Neoplasia endocrina múltiple (MEN);
Glándulas endocrinas;
Inapetencia sexual

KEYWORDS

Multiple endocrine neoplasms (MEN);
Endocrine glands;
Lack of sexual appetite

Resumen Las neoplasias endocrinas múltiples constituyen síndromes con herencia autosómica dominante en los cuales hay afectación tumoral de dos o más glándulas endocrinas. Presentamos un paciente de sexo masculino, de 51 años de edad, con inapetencia sexual, cefalea, pirosis, halitosis y debilidad muscular de 3 años de evolución. Tras el diagnóstico de sospecha por su médico de atención primaria y su posterior ingreso hospitalario se le diagnosticó macroadenoma hipofisario con hiperprolactinemia, hiperparatiroidismo primario y neoplasia renal. Concluyendo, un probable MEN 1. Dada la rareza del caso y que su sospecha se realizó en el ámbito de atención primaria, consideramos oportuna su presentación.

© 2009 Elsevier España, S.L. y SEMERGEN. Todos los derechos reservados.

Long term onset of lack of sexual appetite

Abstract Multiple endocrine neoplasms are a series of autosomal-dominant inherited syndromes with tumour involvement in at least two endocrine glands. We report a case of a 51-year old male who had lack of sexual appetite, headache, heartburn, halitosis and muscle weakness for three years. After suspicion by his family practitioner and his admittance to the hospital he was diagnosed with a pituitary macroadenoma with hyperprolactinemia, primary hyperparathyroidism and a renal neoplasm, hence concluding a likely MEN type 1. Given the peculiarity of this case and its diagnosis in the context of primary care, we believe that this should be reported

© 2009 Elsevier España, S.L. and SEMERGEN. All rights reserved.

Caso clínico

Se trata de un hombre de 51 años, casado, que acude a consulta médica refiriendo inapetencia sexual de 3 años de

evolución que ha ido en aumento. Sin dificultad para la erección.

Al inicio de los síntomas fue valorado por una unidad de salud mental donde no se evidenció patología y por el servicio de urología donde se le realizó un electrocardiograma que no reflejaba patología cardiológica pautándosele citrato de sildenafil (Viagra®). El paciente no llegó a utilizar dicha medicación, pues no tenía problemas de erección.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mcmartimu@gmail.com (M.C. Martín).

Antecedentes personales

No tiene alergias conocidas a agentes extrínsecos ni reacciones adversas a medicamentos.

Tampoco hábitos tóxicos.

Padece cefalea frontal que a veces se generaliza, pirosis asociada a halitosis y debilidad muscular de tres años de evolución.

Sufrió una fractura de húmero por accidente en el año 2004.

Vive con su esposa y sus cinco hijos. Trabaja como funcionario con cargos administrativos, nivel económico y cultural medio, escasas relaciones sociales.

Antecedentes familiares: nada a reseñar.

Exploración

En las entrevistas el paciente presenta buen estado general, muestra empatía, aunque algo de pasividad y desánimo porque "los médicos no me encuentran lo que tengo".

Tensión arterial: 130/80; peso: 76 kg; talla: 170 cm; IMC: 26

Cabeza y cuello: no masas, pulsos carotídeos normales sin soplos.

Auscultación cardiopulmonar normal, abdomen normal.

Miembros inferiores normales.

Exploración de pares craneales: normal.

Pruebas complementarias

Hemograma normal; bioquímica normal, excepto la detección de hipercalcemia (13 mg/dl); PSA libre, TSH y cortisol: en el rango de la normalidad. PTH: 130,7 pg/ml. Prolactina: 150 mu/l.

Con estos resultados se deriva al paciente de forma urgente al especialista en endocrinología que decide su ingreso hospitalario con la sospecha diagnóstica de "hipogonadismo e hiperparatiroidismo" debido a la pérdida de la libido, disfunción sexual y al resultado de la analítica con disminución de testosterona, LH FSH. Se le realiza una analítica general, estudio hormonal, test de estimulación LH-RH, TRH, gastrina, prolactina, estudio de hiperparatiroidismo, ECG, radiografía de tórax, gammagrafía con tecnecio 99 y con sesta-MIBI y resonancia magnética nuclear. En ella se aprecia una lesión ocupante de espacio renal en polo inferior que se extiende al tercio medio del riñón derecho con características topográficas que corresponden a una lesión de tipo neoplasia primaria renal derecha a considerar hipernefroma renal, teniendo en cuenta las características topográficas de la lesión. El riñón izquierdo es de volumen normal y de arquitectura preservada.

El paciente fue dado de alta hospitalaria con los siguientes diagnósticos:

- Macroadenoma hipofisario con hiperprolactinemia probablemente secundaria a compresión del tallo hipofisario.
- Hiperparatiroidismo primario.
- Neoplasia renal derecha (probable hipernefroma), pendiente de cirugía.
- Probable neoplasia endocrina múltiple de tipo 1 (MEN 1).

Por el momento se le indica tratamiento con: cabergolina 1 comprimido 2 días a la semana (lunes y jueves); derivación a especialista de urología y genética (según lo acordado en el hospital); y acudir a urgencias si apareciera cefalea, alteración visual o náuseas bruscas.

La respuesta al tratamiento mejoró el cuadro de forma significativa y no se realizó cirugía del macroadenoma ni de las glándulas paratiroides. Actualmente está bien controlado y sólo sigue tratamiento con cabergolina a la mitad de dosis del inicio.

Se extirpó el tumor renal, que no requirió ningún tratamiento posterior.

No se ha realizado estudio genético, pero dos de sus cinco hijos están afectados de posible MEN 1.

Discusión

El síndrome de Wermer o MEN 1 es una enfermedad rara. Se hereda con carácter autosómico dominante. El hiperparatiroidismo es la manifestación más frecuente de MEN 1 (HPP) (90-95%), los tumores gastroenteropancreáticos constituyen la segunda manifestación más frecuente y en tercer lugar los tumores hipofisarios, que se presentan en el 65% de los pacientes con MEN 1. Aproximadamente el 60% de estos tumores secretan prolactina, tienden a ser multicéntricos, lo que dificulta su tratamiento quirúrgico. Los más frecuentes son los prolactinomas, que se diagnostican mediante el hallazgo de una concentración plasmática de prolactina mayor de 200 µg/l, con o sin masa hipofisaria detectada mediante resonancia magnética. Los valores inferiores a 200 µg/l pueden deberse a una neoplasia secretora de prolactina o a la compresión del tallo hipofisario por un tipo diferente de tumor hipofisario¹.

El estudio genético permite comprobar el diagnóstico de sospecha de MEN 1; cada hijo nacido de un progenitor afectado presenta un 50% de probabilidad de heredar el gen predisponente. Las mutaciones del gen MEN 1 aparecen en más del 90% de las familias con el síndrome. Se recomienda realizar pruebas genéticas a los individuos de riesgo para el desarrollo de MEN 1, especialmente cuando se conoce la mutación específica, ya que, un estudio genético negativo excluiría la enfermedad casi con el 100% de certeza en los niños con una mutación conocida². En este caso, no se ha realizado aún el estudio genético al paciente ni a sus familiares, existiendo una sospecha del síndrome en dos de sus hijos (mujer de 30 años y varón de 32 años).

La prevalencia de esta enfermedad se cifra en el 0,02-0,2/1.000 habitantes. Con la afectación de dos glándulas es suficiente para establecer el diagnóstico³; en el caso que nos ocupa están afectadas las glándulas paratiroides e hipofisaria.

Algunas características del síndrome tienen importantes implicaciones terapéuticas. La lesión inicial es la hiperplasia, seguida de transformación adenomatosa o carcinomatosa. Un proceso neoplásico localizado en un órgano puede afectar a la evolución de la enfermedad en otro órgano. Por ejemplo, la síntesis ectópica de hormonas hipotalámicas liberadoras de un tumor pancreático puede estimular el crecimiento de un tumor hipofisario. Dado que el síndrome evoluciona en un período de 30 a 40 años, los

síntomas dependerán en gran medida del momento en que se identifica por primera vez⁴.

El tratamiento quirúrgico del hiperparatiroidismo en la MEN 1 requiere un criterio adicional: la asociación de hipercalcemia con niveles altos de gastrina¹. El valor de la gastrina en nuestro paciente es normal y no se ha realizado cirugía.

El tratamiento de los prolactinomas con agonistas dopaminérgicos (bromocriptina, cabergolina, o quinagolida) suele normalizar la concentración plasmática de prolactina y detiene el crecimiento tumoral. La extirpación quirúrgica de un prolactinoma rara vez es curativa, pero puede aliviar el efecto de masa. La resección transesfenoidal es adecuada en neoplasias productoras de ACTH y/o hormona del crecimiento. La radioterapia puede resultar eficaz en el caso de tumores grandes o recurrentes¹. En este paciente el tratamiento con cabergolina está siendo eficaz, por lo que no se ha realizado cirugía.

Bibliografía

1. Powell AC, Libutti SK. Multiple endocrine neoplasia type 1: clinical manifestations and management. *Cancer Treat Res.* 2010;153:287–302.
2. Skandarajah A, Barlier A, Morlet-Barlat N, Sebag F, Enjalbert A, Conte-Devolx B, et al. Should Routine Analysis of the MEN 1 Gene be Performed in all Patients with Primary Hyperparathyroidism Under 40 Years of Age? *World J Surg.* 2010;34:1294–8.
3. Daly AF, Tichomirowa M, Beckers A. The epidemiology and genetics of pituitary adenomas. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2009;23:543–54.
4. Falchetti A, Marini F, Luzi E, Giusti F, Cavalli L, Cavalli T, et al. Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN 1): not only inherited endocrine tumors. *Genet Med.* 2009;11:825–35.