

Ismael Capel^{a,*}, María Pilar Gil^a, Gabriel Marqués^b,
Santi Barcons^b
y Mercedes Rigla^a

^a Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital de Sabadell-Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell, España

^b Unidad de Cirugía de Cabeza y Cuello, Servicio de Cirugía General, Hospital de Sabadell-Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: icapel@tauli.cat (I. Capel).

doi:10.1016/j.endonu.2011.09.011

Debut de diabetes mellitus en paciente joven: ¿diabetes tipo 1?

Diabetes mellitus onset in young patient: type 1 diabetes?

La diabetes sintomática como manifestación de otro proceso subyacente es un fenómeno infrecuente, y usualmente obedece al empleo de fármacos con potencial hiperglucemiante, o a procesos neoplásicos del área pancreática. Entre los fármacos, destacan por frecuencia los esteroides a dosis elevadas, y, más recientemente y en pacientes jóvenes, los neurolépticos atípicos¹. El debut cardinal de una diabetes mellitus (DM) en un paciente menor de 40 años, sin otra clínica organotópica ni tratamiento concomitante orienta a una diabetes autoinmune (tipo 1A) como primera posibilidad, mientras que en ancianos obliga a descartar un proceso neoplásico subyacente. Aportamos el caso de un aparente debut de DM tipo 1 cuya evaluación posterior demostró un diagnóstico etiológico inesperado y reversible.

Un varón de 38 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, ingresó procedente de urgencias por hiperglucemia con cetosis. El paciente refería un cuadro de poliuria y polidipsia intensa de 3 semanas de evolución, acompañado de la pérdida de 12 Kg en el último año sin disminución de apetito ni otra sintomatología añadida. En el servicio de urgencias destacaba una glucemia 340 mg/dl, cuerpos cetónicos en orina de 50 mg/dl y pH 7,4. El peso era de 56,5 Kg (IMC: 17 Kg/m²), tensión arterial 145/95 mmHg y frecuencia cardíaca de 100 latidos por minuto, sin otros hallazgos en la exploración física. Se pautó insulinoterapia en régimen basal-bolus (glargina y aspart), y educación diabetológica, consiguiendo un buen control glucémico. La hemoglobina glucosilada al debut fue de 13,4%, con anticuerpos anti-IA2 (insulinoma antigen 2) y anti-GAD (descarboxilasa del ácido glutámico) negativos, y un péptido C basal de 2,2 ng/ml, por lo que se desestimó la posibilidad de una DM tipo 1A, y se prosiguió el estudio para descartar causas secundarias.

Las hormonas tiroideas, cortisol, calcitonina, calcio y fósforo eran normales. Una ecografía abdominal objetivó una masa suprarrenal derecha de 7 cm, que en la resonancia magnética se confirmó como una tumoración heterogénea con centro necrótico (fig. 1). La medición de catecolaminas y sus metabolitos en orina de 24 horas arrojaron los siguientes resultados: norepinefrina 767 µg/24 h (normal [N]: 12,1-85,5), epinefrina 270 µg/24 h (N: 1,7-22,4), dopamina 461 µg/24 h (N: 0-498), normetanefrinas 3.245 µg/24 h (N: 88-444) y metanefrinas 2.299 µg/24 h (N: 52-341). Tras la preparación quirúrgica con fenoxibenzamina, sin pre-

cisar betabloqueantes, a las 4 semanas se realizó una suprarrealectomía laparoscópica sin incidencias. El estudio anatopatológico confirmó un feocromocitoma de 7,5 × 5 × 5 cm y 138 g de peso, sin invasión capsular. Tras la cirugía las necesidades de insulina disminuyeron de forma llamativa y a los pocos días no precisaba tratamiento hipoglucemante. En revisiones posteriores hasta la actualidad, el paciente ha persistido asintomático, euglucémico y normotensio, ha recuperado su peso habitual y las determinaciones hormonales han permanecido normales.

El feocromocitoma es un tumor productor de catecolaminas derivado de las células enterocromafines de la médula adrenal. Es un tumor poco frecuente, diagnosticándose aproximadamente 1-2 casos por 100.000 habitantes y año², aunque su prevalencia es mayor (0,05-0,1%) en estudios post mortem^{3,4}. La presentación clínica puede ser muy variada, desde pacientes asintomáticos hasta crisis hipertensivas severas⁵. Aunque la triada clásica de palpitaciones, cefalea y sudoración es muy específica del diagnóstico, la mayoría de los pacientes presentan hipertensión arterial mantenida o paroxística⁵ sin otro correlato clínico. La prevalencia de algún tipo de alteración del metabolismo hidrocarbonado en los casos de feocromocitoma es muy variable según distintos estudios. En una serie de 60 pacientes, el 24% presentó DM y se observó una clara relación entre los niveles de catecolaminas urinarias y las cifras de glucemia⁶. En otra serie de 191

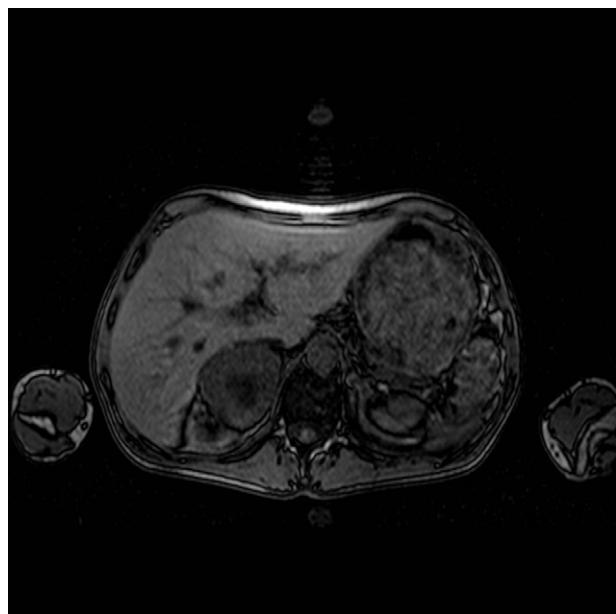


Figura 1 Lesión heterogénea con centro necrótico en adrenal derecha.

pacientes la prevalencia fue algo mayor del 35%⁷. En cambio, en un estudio realizado a 1.093 pacientes diabéticos con ecografía abdominal y prueba de glucagón se diagnosticó de feocromocitoma a 0,96/1.000 pacientes⁸, prevalencia similar a la encontrada en población hipertensa (1/1.000)². A pesar de que la hiperglucemia secundaria a feocromocitoma no sea un hecho infrecuente, es raro el debut con clínica cardinal, y existen solamente 4 casos descritos en la literatura con cetoacidosis⁹. En nuestro caso, aunque no presentó acidosis, la hiperglucemia y la cetosis eran muy importantes y dada la edad del paciente sugería un debut de diabetes tipo 1 clásico. La ausencia de clínica típica de feocromocitoma, aparte de la hipertensión, demoró el diagnóstico final.

En el feocromocitoma, la alteración hidrocarbonada es secundaria a múltiples factores. Por un lado, existe una disminución de la secreción de insulina, aumento de las concentraciones de glucagón y estimulación de la gluconeogénesis secundaria al aumento de norepinefrina y, por otro lado, una disminución de la captación periférica de glucosa y aumento de la gluconeogénesis hepática secundaria al exceso de epinefrina. Tras la exéresis del tumor la mayoría de los pacientes no precisan ningún tratamiento hipoglucemiante¹⁰.

En conclusión, destacamos la variabilidad en la forma de presentación de estos tumores, en este caso únicamente manifiesto por la progresiva pérdida ponderal hasta el debut cardinal de la diabetes mellitus. Por ello, debemos tener presente la posibilidad de un feocromocitoma en pacientes jóvenes con hipertensión arterial y diabetes mellitus no autoinmune^{7,8}.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Newcomer JW. Second-generation (atypical) antipsychotics and metabolic effects: a comprehensive literature review. *CNS Drugs*. 2005;1 Suppl 19:1-93.

2. Beard CM, Sheps SG, Kurland LT, Carney JA, Lie JT. Occurrence of pheochromocytoma in Rochester, Minnesota, 1950 through 1979. *Mayo Clinic Proc*. 1983;58:802-4.
3. McNeil AR, Blok BH, Koelmeyer TD, Burke MP, Hilton JM. Pheochromocytomas discovered during colonial autopsies in Sydney, Melbourne and Auckland. *Aust N Z J Med*. 2000;30: 648-52.
4. Sutton MG, Sheps SG, Lie JT. Prevalence of clinically unsuspected pheochromocytoma: review of a 50 year autopsy series. *Mayo Clin Proc*. 1981;56:354-60.
5. Young WF, Kaplan NM. Clinical presentation and diagnosis of pheochromocytoma. *UpToDate*. 19.1.
6. Stenstrom G, Sjostrom L, Smith U. Diabetes Mellitus in phaeochromocytoma. Fasting blood glucose levels before and after surgery in 60 patients with phaeochromocytoma. *Acta Endocrinol (Copenh)*. 1984;106:511-5.
7. La Batid- Alanore A, Chatellier G, Plouin PF. Diabetes as a marker of pheochromocytoma in hypertensive patients. *J Hypertens*. 2003;21:1703-7.
8. Uccella R, Franzetti I, Donnini P, Gaiazzi M. Pheochromocytoma. *Diabetes Care*. 1993;16:955-6.
9. Ishii C, Inoue K, Negishi K, Tane N, Awata N, Katayama S. Diabetic ketoacidosis in a case of pheochromocytoma. *Diabetes Res Clin Pract*. 2001;54:137-42.
10. Weisner TD, Blüher M, Windgassen M, Paschke R. Improvement of insulin sensitivity after adrenalectomy in patient with pheochromocytoma. *J Clin Endocrinol Metab*. 2003;88: 3632-6.

Nerea Egaña Zunzunegui^{a,*}, Maite Aramburu Calafell^b,
Alfredo Yoldi Arrieta^b
y Miguel Goena Iglesias^b

^a Servicio de Endocrinología, Hospital Zumárraga, Zumárraga, Guipúzcoa, España

^b Servicio de Endocrinología, Hospital Donostia, Donostia-San Sebastián, Guipúzcoa, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: nereaeaga@yahoo.es

(N. Egaña Zunzunegui).

doi:10.1016/j.endonu.2011.10.007

Síndrome del varón 46 XX

46 XX Male syndrome

El síndrome del varón con cariotipo 46 XX es una enfermedad rara, descrita por De la Chapelle et al en 1964¹, que aparece en uno de cada 20.000-25.000 recién nacidos varones. Clásicamente se han descrito tres grupos según el fenotipo: varones con fenotipo masculino normal, varones con genitales ambiguos y hermafroditas verdaderos². La mayoría presentan fenotipo masculino, testículos pequeños y azoospermia. Pueden asociar ginecomastia en un tercio de los casos y, menos frecuentemente, talla baja, criptorquidia e hipospadias³. El diagnóstico se basa en el cariotipo, en el que se identifica incongruencia entre el sexo cromosómico y el fenotípico y gonadal. A continuación se describe el caso

de un varón de 48 años, 46 XX, diagnosticado a raíz de estudio de infertilidad de 2 años de evolución, tras descartar el factor femenino como causa.

En la evaluación inicial no se detectaron antecedentes personales ni familiares de interés. El paciente había presentado descenso espontáneo de los testículos a bolsa escrotal desde el nacimiento, así como un desarrollo puberal normal. En la anamnesis dirigida niega disminución de la libido, así como anomalías en la erección o la eyaculación. A la exploración física presenta peso de 69,5 Kg, talla de 173 cm, desarrollo normal de caracteres sexuales secundarios, incluyendo distribución y densidad del vello corporal normal y ausencia de ginecomastia. A nivel cardiopulmonar, abdominal y de miembros inferiores no se detectan alteraciones. Se palpan testes en bolsas escrotales, el derecho de 6 cc y el izquierdo de 8 cc con orquidómetro de Prader