

diagnósticas y terapéuticas. La medición de la talla mediante distancia cubital podría ser una alternativa solo en aquellos casos en los que la medida de la talla presenta una limitación significativa, aunque se necesitarían más estudios para valorar dicha asociación.

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Bibliografía

1. Sorkin JD, Muller DC, Andres R. Longitudinal change in height of men and women: Implications for interpretation of the body mass index: The Baltimore longitudinal study of aging. *Am J Epidemiol*. 1999;150:969–77.
2. Mondal MK, Jana TK, Giri Jana S, Roy H. Height prediction from ulnar length in females: A study in Burdwan district of West Bengal (regression analysis). *J Clin Diagn Res*. 2012;6:1401–4.
3. Compston J, Bowring C, Cooper A, Cooper C, Davies C, Francis R, et al. Diagnosis and management of osteoporosis in postmenopausal women and older men in the UK: National Osteoporosis Guideline Group (NOGG) update 2013. *Maturitas*. 2013;75:392–6.
4. Azagra R, Zwart M, Aguyé A, Encabo G. Precauciones necesarias al utilizar los umbrales predictivos de la herramienta FRAX® en

la población española para decidir la necesidad de solicitar una densitometría ósea axial. *Aten Primaria*. 2012;44:183–4.

5. Abe K, Tamaki J, Kadowaki E, Sato Y, Morita A, Komatsu M, et al. Use of anthropometric indicators in screening for undiagnosed vertebral fractures: A cross-sectional analysis of the Fukui Osteoporosis Cohort (FOC) study. *BMC Musculoskelet Disord*. 2008;9:157.
6. Ofluoglu D, Unlu F, Akyuz G. Relationship between arm span and height in postmenopausal osteoporotic women. *Rheumatol Int*. 2008;28:737–41.
7. Gauld LM, Fracp M, Carlin JB. Height prediction from ulna length. *Dev Med Child Neurol*. 2004;46:475–80.

Georgios Kyriakos<sup>a,\*</sup>, Alfonso Vidal-Casariago<sup>a</sup>, Lourdes Victoria Quiles-Sánchez<sup>b</sup>, Alicia Calleja-Fernández<sup>a</sup> e Isidoro Cano-Rodríguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Sección de Endocrinología y Nutrición, Complejo Asistencial Universitario de León, León, España

<sup>b</sup> Centro de Salud Jesús Marín, Molina de Segura, Murcia, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: giorgos6@yahoo.com (G. Kyriakos).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.endonu.2016.01.002>

## Síndrome de Kocher-Debré-Semelaigne: a propósito de un caso



### Kocher-Debre-Semelaigne's syndrome: A case report

El síndrome de Kocher-Debré-Semelaigne es una entidad poco frecuente cuya característica principal es la presencia de una pseudohipertrofia muscular asociada a hipotiroidismo grave no tratado de larga evolución<sup>1</sup>. Fue descrito por primera vez por Kocher en 1892, y no fue hasta 1934 cuando Debré y Semelaigne pusieron de manifiesto otros 2 casos. La prevalencia es desconocida, pero resulta de vital importancia su identificación por la reversibilidad total del cuadro clínico con el tratamiento sustitutivo<sup>1,2</sup>, y por la potencial gravedad del mismo<sup>3,4</sup>.

Presentamos el caso clínico de un varón de 9 años que fue remitido a la consulta de endocrinología al presentar un aspecto muy musculoso junto a la aparición de un edema supraclavicular bilateral y facial, más evidente en párpados. No refería ganancia ponderal, astenia, retraso del crecimiento, merma del rendimiento escolar, cambios en el comportamiento, ni otra sintomatología acompañante. En la exploración física se evidenció un importante aumento generalizado de la musculatura tanto en tronco como en las 4 extremidades, acompañada de tumefacción facial y supraclavicular bilateral. El resto de la exploración no reveló hallazgos clínicos de interés: pene infantil, testes de 3 ml, no pubarquia ni axilarquia, auscultación cardiaca y pulmonar normal, pulsos normales, peso de 37,5 kg, talla de 140,9 cm,

con un percentil (p) de talla de 62, IMC de 18,90 kg/m<sup>2</sup> (p56), y edad ósea de 8 años.

Se solicitó analítica de sangre, destacando los siguientes parámetros: TSH 441 mcU/ml, tiroxina libre (T4 libre) 0,1 ng/dl, triyodotironina libre 0,4 nmol/l, anticuerpos anti-tiroglobulina 243 UI/ml, anticuerpos anti-tiroperoxidasa 1.254 UI/ml, creatinfosfoquinasa (CPK) 983 U/l, glutamato-oxalato transaminasa (GOT) 72 U/l, glutamato-piruvato transaminasa (GPT) 44 U/l, colesterol total (CT) 442 mg/dl, colesterol LDL 316 mg/dl, colesterol HDL 104 mg/dl y triglicéridos (TGC) 469 mg/dl. Ante estos hallazgos, se realizó ecografía tiroidea que puso de manifiesto la presencia de un tiroides de tamaño normal, con descenso global en la ecogenicidad glandular y ecotextura «tosca» presentando nódulos milimétricos hipoecoicos de distribución dispersa bilateral.

Con los resultados obtenidos, se llegó al diagnóstico de hipotiroidismo grave secundario a tiroiditis autoinmune, y se inició tratamiento con levotiroxina a dosis de 75 µg/día. A las 6 semanas del tratamiento, se repitió la analítica que mostró los siguientes resultados: TSH 15 mcU/ml, T4 libre 1,4 ng/dl, T3 libre 2 nmol/l, CPK 115 U/l, GOT 23 U/l, GPT 15 U/l, CT 147 mg/dl, LDL 50 mg/dl, HDL 87 mg/dl y TGC 54 mg/dl. La mejoría en los resultados de la analítica coincidió con la normalización del fenotipo, desapareciendo la pseudohipertrofia muscular y el edema supraclavicular y facial.

El síndrome de Kocher-Debré-Semelaigne se presenta generalmente entre los 18 meses y 10 años de edad, sin existir diferencias en cuanto al sexo<sup>1,2</sup>. Existe una amplia gama de síntomas y signos clínicos, fundamentalmente relacionados con el hipotiroidismo: letargia o insomnio, mixedema

facial, macroglosia, aumento de las fontanelas, ictericia mucocutánea, estreñimiento, cambios del estado de ánimo, cabello grueso, retraso del crecimiento y pseudohipertrofia muscular, que afecta preferentemente al tronco y a las 4 extremidades, ofreciendo un aspecto musculoso. No obstante, pese a este aspecto musculoso, suelen manifestar debilidad muscular, que en ocasiones conlleva dificultad para sentarse y para el control de la posición de la cabeza<sup>3,4</sup>. En casos más graves, se ha descrito la aparición de síndrome de coagulación intravascular diseminada<sup>3</sup>, e incluso cardiomiopatías arritmogénicas<sup>4</sup>. Lo que hace novedoso y sorprendente de este caso es la presentación únicamente de pseudohipertrofia, y edema facial y supraclavicular, sin afectación de la edad ósea, y sin aparición de cretinismo ni de otros síntomas característicos de un hipotiroidismo tan severo.

Se desconoce la fisiopatología de la pseudohipertrofia muscular, y por qué unos pacientes la manifiestan y otros empiezan con otra sintomatología, pero se acepta que como consecuencia del hipotiroidismo prolongado existan anomalías oxidativas de glicosaminoglicanos<sup>5</sup>.

El diagnóstico se sospecha mediante los síntomas y signos clínicos anteriormente mencionados. En la analítica de sangre es característica la aparición de un hipotiroidismo primario junto con la elevación de la CPK o cualquier otra enzima muscular debido a la pseudohipertrofia. A su vez, puede existir elevación de parámetros lipídicos debido al hipotiroidismo<sup>6</sup>. Aunque no es necesario para establecer el diagnóstico, se puede realizar un electromiograma que en ocasiones objetiva la presencia de disminución de la amplitud de onda de las unidades motoras de los músculos afectados, una impedanciometría para valorar el tejido adiposo subcutáneo, e incluso una biopsia muscular que muestra la presencia de acúmulo de glucógeno y tejido intersticial, y en casos muy evolucionados, necrosis<sup>6,7</sup>.

En cuanto al diagnóstico diferencial, debe establecerse con otras enfermedades que implican la presencia de debilidad muscular crónica (en los casos en los que aparezca la misma), fundamentalmente si el tratamiento con levotiroxina no mejora la sintomatología, tales como polimiositis, miastenia gravis, distrofia muscular congénita, mielomeningocele y esclerosis lateral amiotrófica. Por otro lado, el síndrome de Hoffman hace referencia a la aparición de pseudohipertrofia en tronco y extremidades, y otros síntomas como consecuencia de un hipotiroidismo grave en la vida adulta<sup>8</sup>.

El tratamiento consiste en la administración de levotiroxina, ajustando la dosis en función de las necesidades. El hipotiroidismo puede ser transitorio o permanente, y su tratamiento y corrección suele producir la reversión de todos los síntomas y signos clínicos, incluido la pseudohipertrofia, en pocas semanas<sup>9,10</sup>. Es por ello, que debe hacerse hincapié

en que debe evaluarse la función tiroidea ante todo niño que consulte por la presencia de cualquier alteración muscular o elevación de la CPK.

## Bibliografía

1. Rajvanshi S, Philip R, Gopal K, Rai K, Gupta K. Kocher-Debré-Semelaigne syndrome. *Thyroid Res Pract.* 2012;9:53-5.
2. Uzun H, Targan S, Çorumlu O, Aktaş A, Athilan F. Report of two cases of Kocher-Debré-Semelaigne syndrome. *Düzce Tıp Kakültes Dersgisi.* 2005;3:25-7.
3. Guimarães N, Espindula AP, Penna A, Pacheco JG, Silva D, Rossi R. Kocher-Debré-Semelaigne syndrome diagnosed by autopsy associated with disseminated intravascular coagulation. *Ann Diagn Pathol.* 2012;16:54-8.
4. Moorthy N, Kumar S, Preeti D, Dabadghao P, Kapoor A. Kocher-Debré-Semelaigne syndrome with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: A hitherto unrecognized association. *Indian J Endocrinol Metab.* 2012;16:1032-4.
5. Agrawal S, Thakur P. Kocher-Debré-Semelaigne syndrome. *BMJ Case Rep.* 2010;2010, pii: bcr0420102877.
6. Finsterer J, Stöllberguer C, Grossegger C, Kroiss A. Hypothyroid myopathy with unusually high serum creatine kinase values. *Horm Res.* 1999;52:205-8.
7. Duyff RF, Bosch JV, Laman DM, Loon BJP, Linszen WHJP. Neuromuscular findings in thyroid dysfunction: A prospective clinical and electrodiagnostic study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2000;68:750-5.
8. Rodríguez-Garrocho A, Jover-Sáenz A, Barcenilla-Gaite F, Porcel-Pérez JM. Síndrome de Hoffman como presentación de una miopatía hipotiroidea. *Med Clin (Barc).* 2010;135:90-4.
9. Klein I, Mantell P, Parker M, Levey GS. Resolution of abnormal muscle enzyme studies in hypothyroidism. *Am J Med Sci.* 1980;279:159-62.
10. Tullu MS, Udgirkar VS, Muranjan MN, Sathe SA, Kamat JR. Kocher-Debré-Semelaigne syndrome: hypothyroidism with muscle pseudohypertrophy. *Indian J Pediatr.* 2003;70:671-3.

Ignacio Jiménez Varo<sup>a,\*</sup>, María González Lavandeira<sup>b</sup>, Macarena Huesa Andrade<sup>b</sup>, María Dolores Falcón Neyra<sup>c</sup> y Emilio García García<sup>c</sup>

<sup>a</sup> *Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Quirón Sagrado Corazón, Sevilla, España*

<sup>b</sup> *Unidad de medicina Familiar y Comunitaria, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España*

<sup>c</sup> *Unidad de Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [ignaciojimenez85@hotmail.com](mailto:ignaciojimenez85@hotmail.com) (I. Jiménez Varo).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.endonu.2015.12.005>