



## 383 - GINECOMASTIA DE ETIOLOGÍA POCO FRECUENTE

M. Díez Muñoz-Alique, M.D. Andreu Gosálbez, I. Tejado Elviro y J. Pi Barrio

*Endocrinología. Hospital Sierrallana. Torrelavega.*

### Resumen

**Introducción:** La ginecomastia puede estar presente hasta en 30% de los varones. Una causa poco habitual es la atrofia muscular espinobulbar o enfermedad de Kennedy de carácter recesivo ligado al cromosoma X, la cual afecta clínicamente solo a los hombres. Se origina por una mutación en el gen del receptor de andrógenos localizado en Xq11-q12, que consiste en una expansión anormal del triplete citosina-adenina-guanina (CAG) en el exón 1. La clínica neurológica deriva de la degeneración progresiva de las neuronas motoras espinales y las manifestaciones endocrinológicas son consecuencia de la resistencia parcial androgénica. Se ha relacionado un número mayor de repeticiones CAG a menor virilización, azoospermia, infertilidad y ginecomastia.

**Caso clínico:** Varón de 18 años derivado por ginecomastia. En ecografía se confirma aumento glandular bilateral BIRADS 2. A la exploración: fenotipo normal con escaso vello axilar y genital y testes de 15ml en bolsa. En analítica presenta niveles elevados de testosterona, estradiol y CPK. Resto hormonal incluida alfafetoproteína y BHCG normal. Clínicamente refería astenia y cierta debilidad muscular. Historia familiar: 3 tíos maternos con ginecomastia y enfermedad neurológica, padres y hermana sana. Solicitado estudio genético ante sospecha clínica que confirma la mutación en paciente y en madre (portadora heterocigota).

**Discusión:** La mayoría de casos de ginecomastia forman parte de un proceso benigno. Sin embargo, es esencial hacer un buen diagnóstico diferencial, porque algunas pueden ser consecuencia de una enfermedad de familiar como la atrofia muscular espino-bulbar. Este raro trastorno neurodegenerativo suele afectar a varones en edad adulta aunque algunos pueden desarrollar síntomas endocrinológicos, en particular ginecomastia, antes de la clínica neurológica por lo que debe realizarse una adecuada historia familiar y considerar esta patología.