



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 262/129 - HIPOGONADISMO EN ATENCIÓN PRIMARIA DE FORMA TARDÍA

A. Cabetas García-Ruiz<sup>a</sup>, E. Faña Vargas<sup>b</sup>, M. Cano Pérez<sup>c</sup>, A. Ortigoza Gabriele<sup>d</sup>, C. Mateo Pascual<sup>e</sup> y F. Marqués González<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fuencarral. Madrid. <sup>b</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fuencarral. Madrid. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Fuencarral. Madrid. <sup>d</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Fuencarral. Madrid. <sup>e</sup>Médico Residente de 2<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fuencarral. Madrid.

### Resumen

**Descripción del caso:** AP: fumador. AF: neoplasia pulmonar en padre. Varón de 35 años en seguimiento por atención primaria por presentar 3 episodios de neumonía en un año. En radiografía de control se observa resolución del cuadro pero persiste tos con expectoración. Se deriva a unidad de neumología, quién solicita TAC toracoabdominal. Vemos resultados desde nuestra consulta que evidencian: adenopatías adyacentes a tronco celíaco y adenopatías retroperitoneales patológicas; por lo que se decide citar al paciente. Realizamos exploración genital observando testículos pequeños alojados en ambas bolsas escrotales y nódulo testicular izquierdo. Debido al hallazgo, solicitamos analítica que incluya FSH, LH, estradiol y testosterona; derivando también a consulta de urología y endocrinología. Se detectó hipogonadismo primario, pidiéndose cariotipo diagnosticando así síndrome de Klinefelter (47, XXY).

**Exploración y pruebas complementarias:** Aumento de grasa abdominal. Leve ginecomastia. Testículos hipotroáficos.

**Juicio clínico:** Síndrome de Klinefelter (47, XXY).

**Diagnóstico diferencial:** Síndrome de Reifstein. Síndrome de Ullrich-Noonan. Síndrome de células de Sertoli. Deficiencia de 5-alfa reductasa. Feminización testicular. Lesiones destructivas. Enfermedad sistémica (cirrosis hepática, insuficiencia renal crónica, distrofia miotónica).

**Comentario final:** El síndrome de Klinefelter es la causa más frecuente de hipogonadismo primario en varones (prevalencia de 1/660). Por su escasa expresión fenotípica, la mayoría no son diagnosticados (75%) o lo son tarde. Únicamente el 10% se diagnostican antes de la pubertad. Las manifestaciones clínicas más frecuentes son: talla alta, sobrepeso, predominio del segmento inferior, alteraciones neuropsicológicas, microgenitosomía y ginecomastia. Los análisis hormonales y la función endocrinológica son normales hasta mediada la pubertad, cuando aparece los signos de hipogonadismo primario. Es por ello, muy importante, en los niños que inician en la fase de madurez el paso de pediatría al médico de familia, una revisión adecuada del desarrollo puberal. Evitando así la posible aparición de enfermedades autoinmunes como: artritis reumatoide, tiroiditis, lupus eritematoso; alteraciones neurológicas como: ataxia o temblor intencional; endocrinológicas como:

osteopenia y diabetes mellitus tipo II; neoplásicas como: cáncer de mama, pulmón o LNH; entre otros.

### **Bibliografía**

1. López-Siguero JP. Síndrome de Klinefelter. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2014;5(1):85-90.
2. Sotos JF. Genetic disorders associated with overgrowth. Clin Pediatr. 1997;36:39-49.
3. Smyth CM, Bremner WJ. Klinefelter syndrome. Arch Intern Med. 1998;158:1309-14.