

Presentación de un caso de síndrome de Cooke-Apert-Gallais

Presentation of a case of Cooke-Apert-Gallais syndrome

Alejandro Ramos Robledo^{1*} <https://orcid.org/0000-0003-2239-6520>

Abdel del Busto Mesa² <https://orcid.org/0000-0002-8123-7100>

¹Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad de Ciencias Médicas Dr. Miguel Enríquez, Laboratorio Central de Líquido Cefalorraquídeo (LABCEL). Cuba

²Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad de Ciencias Médicas 10 de Octubre, Hospital Interprovincial Clínico Quirúrgico Diez de Octubre, Laboratorio Central de Líquido Cefalorraquídeo. La Habana, Cuba

* Autor para la correspondencia: aogbc@infomed.sld.cu

RESUMEN

Se estudió una paciente de 47 años de edad con antecedentes de buena salud, sin antecedentes atópicos personales ni familiares, que acude a la consulta de endocrinología por presentar aumento del vello corporal con dos años de evolución. Al examen físico se le constató rubicundez facial, escudo pubiano masculino, predominio de la cintura escapular sobre la cintura abdominal e hipertrofia de 3,5 cm del clítoris. Referente a los exámenes complementarios presentó un marcado aumento de la testosterona en sangre así que se le practicó una histerectomía con doble anisectomía y los resultados de la biopsia fueron: un tumor benigno de células de Leydig. Se concluyó que se trataba de un Síndrome de Cooke-Apert-Gallais por un tumor productor de testosterona en el ovario.

Palabras clave: hiperandrogenismo; hirsutismo; endocrinopatía.

ABSTRACT

A study was conducted of a female 47-year-old patient with a history of good health and no personal or family atopic antecedents, who attends endocrinology consultation due to increased growth of body hair of two years' evolution. Physical examination revealed facial reddishness, a male pubic shield, predominance of the scapular waist over the

abdominal waist, and 3.5 cm hypertrophy of the clitoris. Complementary tests found a marked increase in blood testosterone, which led to the performance of hysterectomy with double adnexectomy. The result of the biopsy was benign Leydig cell tumor. The final diagnosis was Cooke-Apert-Gallais syndrome due to a testosterone-producing tumor in the ovary.

Key words: hyperandrogenism; hirsutism; endocrinopathy.

Recibido: 26/12/2019

Aceptado: 19/01/2020

Introducción

Se le denomina síndrome de Cooke-Apert-Gallais, hipercorticismo androgénico puro o hiperandrogenismo, al conjunto de manifestaciones clínicas que se caracterizan por modificaciones más o menos acentuadas en la esfera sexual del paciente (genital y extragenitales), funcionales y psíquicas, debidas a una hiperfunción de andrógenos por la corteza suprarrenal.⁽¹⁾ La prevalencia de esta enfermedad en el mundo se desvía hacia el sexo femenino y un tercio de las pacientes puede presentar un componente suprarrenal, en Cuba no se han registrado las estadísticas del hiperandrogenismo en el Anuario Estadístico de Salud por la rareza de los casos y su baja incidencia.⁽²⁾ En cuanto a la etiología de dicho síndrome se encuentra: la hiperplasia suprarrenal congénita, la hiperplasia, adenoma o carcinoma productor de andrógenos y las neoplasias ováricas productoras son las más raras.

El hiperandrogenismo puede ser suprarrenal u ovárico. Los pacientes presentan de forma característica una resistencia a la insulina, con sus alteraciones metabólicas y cutáneas asociadas (obesidad, acantosis nigricans, HTA, dislipidemia y alteraciones en el metabolismo), el hirsutismo, la virilización, el aumento del tamaño del clítoris y el aumento del libido.⁽³⁾ En este caso, en opinión del autor, es de vital importancia señalar que esta enfermedad afecta a los pacientes en áreas cruciales de su vida como son: la autoestima, las relaciones personales y la relación con su cónyuge, por lo que debe prestar atención para dispensar el correcto método clínico para diagnosticar una enfermedad tan compleja como es el hiperandrogenismo.

Presentación del caso

Paciente femenina de 47 años, de piel blanca (Fig. 1), que acude a consulta porque hace dos años, desde que tuvo su segundo hijo, comenzó a aumentarle el vello corporal, que era pigmentado y se distribuía fundamentalmente en la región del labio superior (barba y bigote). Además refirió pérdida del cabello en la región frontotemporal con predominio frontal (Fig. 2), aumento de tamaño del clítoris y gran apetito sexual.



Fig. 1 - La paciente antes del diagnóstico de hiperandrogenismo.



Fig. 2 - La imagen muestra la alopecia frontotemporal de la paciente, manifiesta al poco tiempo del diagnóstico.

– **Examen físico positivo**

Piel: rubicundez facial

Faneras: vello corporal abundante y pigmentado en las regiones del labio y la cara, las líneas intermamarias, el abdomen y ambas piernas. Presentó escudo pubiano masculino (Fig. 3).



Fig. 3 - El escudo pubiano de la paciente se caracteriza por su distribución al del sexo masculino.

Soma: predominio de la cintura escapular sobre la cintura abdominal.

Aparato ginecológico: hipertrofia del clítoris de 3,5cm.

– **Exámenes complementarios**

- Hemograma: Linfocitos: $1,6 \times 10^9/L$
Leucocitos: $5,8 \times 10^9/L$
Granulocitos: 65,9 %
Plaquetas: $174 \times 10^9/L$
Hemoglobina: 162g/L
Eritrosedimentación: 10 mm/L
- Hemoquímicas: Glucemia: 6,95mmol/L
Creatinina: 68 mmol/L
Colesterol: 4,19mmol/L
Triglicéridos: 1,34 19mmol/L
TGP: 39 U/L
TGO: 25 U/L
FALC: 148 U/L
GGT: 20 U/L
- Dosificación Hormonal: Prolactina: 175 mmol/L
ACTH: 3,6 mmol/L
Testosterona: 12,5 mmol/L
Cortisol: 44,5 mmol/L
- Estudios radiológicos: se encontraron negativos para tumoración o foco productor de testosterona.

Conducta a seguir y resultado histológico

Por todos los argumentos anteriores y con el fin de disminuir los niveles de testosterona, se le realizó a la paciente una histerectomía con doble anisectomía y los resultados de la biopsia del Departamento de Anatomía Patológica fueron: un tumor benigno de células de Leydig productor de testosterona, en el ovario.

Discusión

Se estudió minuciosamente el caso y se revisaron todas las posibilidades etiológica de un hiperandrogenismo, que es una enfermedad muy difícil de detectar. En este caso, las manifestaciones de los síntomas y signos cénicos se corresponden con el diagnóstico y anunciaron precozmente el proceso patológico de la paciente.

Actualmente, seguimos la evolución de la paciente, con el tratamiento adecuado hasta el momento, está compensada de su hiperandrogenismo y el hirsutismo y virilismo han disminuido progresivamente.

De este caso concluimos que es importante estudiar exhaustivamente a los pacientes, si no se hubiese realizado un buen examen físico y las investigaciones paraclínicas correspondientes, el hiperandrogenismo hubiera desencadenado complicaciones crónicas.

Recordar siempre que ante un hirsutismo hay que buscar las enfermedades endocrinas que tienen su origen en las glándulas suprarrenales y los ovarios, y se les da mayor valor diagnóstico cuando estos signos acompañen a los cambios en el paciente tanto físico como mentales.

Referencias bibliográficas

1. Llanio Navarro R, Perdomo Gonzáles G, Propedéutica clínica y semiología médica (Tomo 1).La Habana, Cuba: Editorial Ecimed; 2003.
2. Endocrinología y metabolismo. Manual CTO de Medicina y Cirugía. Colectivo de autores. España: Madrid; 2014; Editorial CTO.
3. Escobar-Morreale HF, Carmina E, Dewailly D, Gambineri A, Kelestimur F, Moghetti P, *et al.* Epidemiology, diagnosis and management of hirsutism: a consensus statement by the Androgen Excess and Polycystic Ovary Syndrome Society. Hum Reprod Update. 2012; 18(2):146-70.