



INSTITUTO MODELO
DE CARDIOLOGÍA
PRIVADO S.R.L.



ACC
Accreditation
Services



PRESENTACIÓN INUSUAL DE SÍNDROME DE KLINEFELTER A PARTIR DE UN TUMOR MEDIASTÍNICO.

AUTORES: BENITO VALENTIN, PARRA FRANCO, GUTIÉRREZ JUAN LEONARDO, RABBAT DAMIÁN ERNESTO.

CORDOBA, ARGENTINA

VALENTINBENITO95@GMAIL.COM

PACIENTE MASCULINO DE 16 AÑOS DE EDAD.

ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES: NIEGA.

MOTIVO DE CONSULTA: PACIENTE REFIERE DOLOR TORÁCICO INESPECÍFICO DE ALGUNOS DÍAS DE EVOLUCIÓN, QUE CEDE ESPONTÁNEAMENTE ASOCIADO A PALPITACIONES POR LO QUE CONSULTA POR GUARDIA DONDE SE REALIZA UN ECG QUE SE ENCONTRABA DENTRO DE LÍMITES NORMALES, Y SE INDICAN REALIZAR ESTUDIOS CARDIOVASCULARES.

SE REALIZA ECOCARDIOGRAMA QUE SE INFORMA DENTRO DE LÍMITES NORMALES Y SE SOLICITA HOLTER DONDE SE EVIDENCIAN EPISODIOS DE TAQUICARDIA SINUSAL DE HASTA 170 LPM.

LABORATORIO:

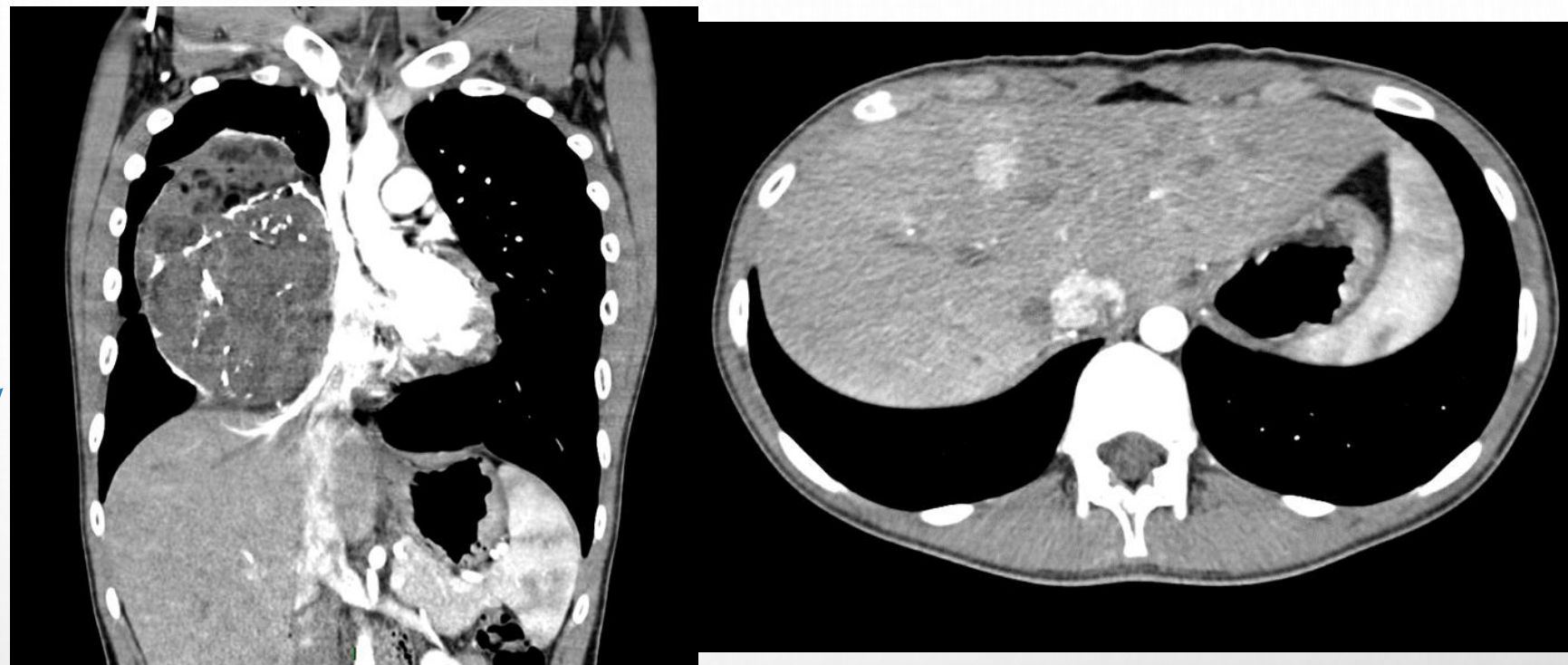
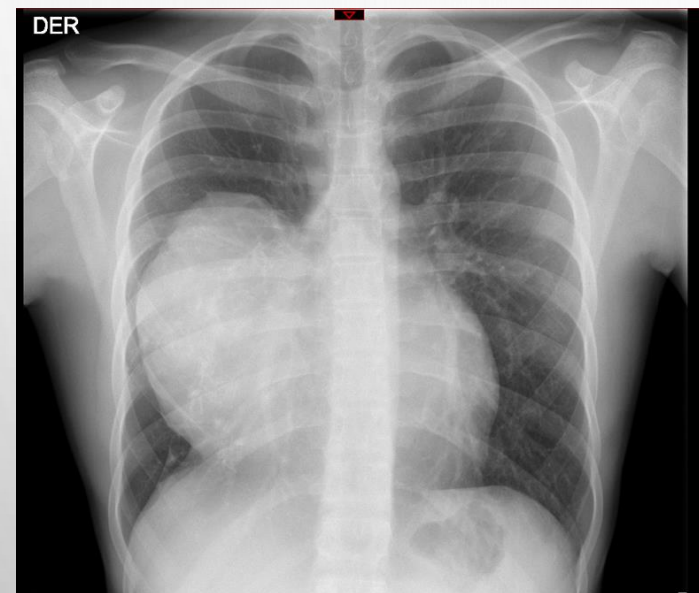
HB, HTO, GB, COLESTEROL, AC URICO, TRIGLICERIDOS, IONOGRAMA, MG, FÓSFORO, HIERRO, TRANSFERRINA, FERRITINA, CPK, HORMONAS TIROIDEAS, SEROTONINA, ORINA COMPLETA

DENTRO DE LÍMITES NORMALES

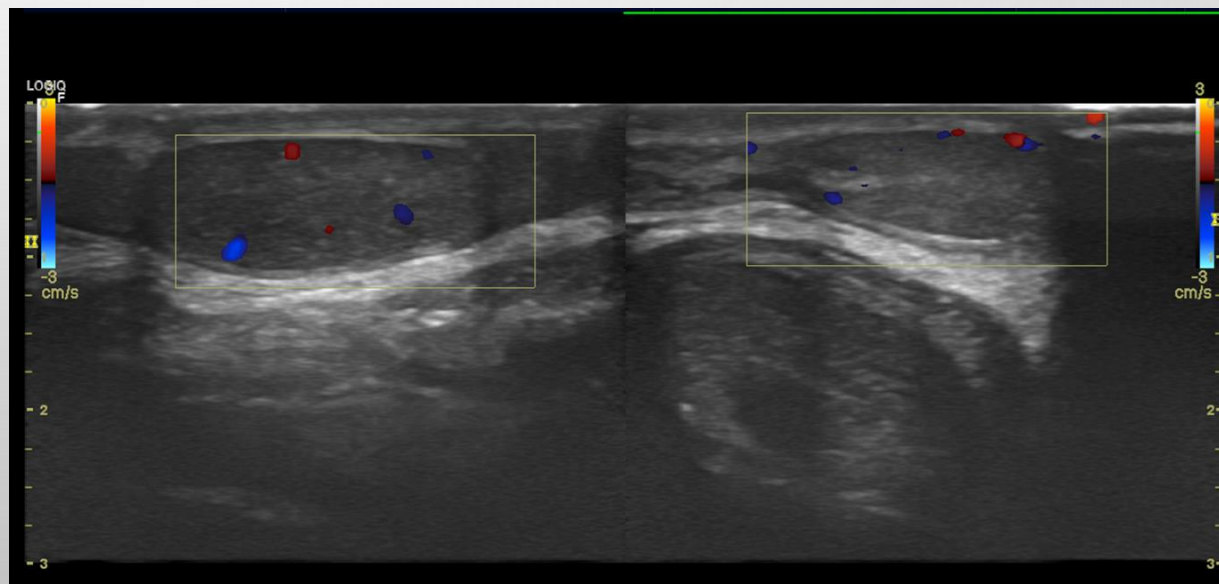
VSG 44

PCR 13

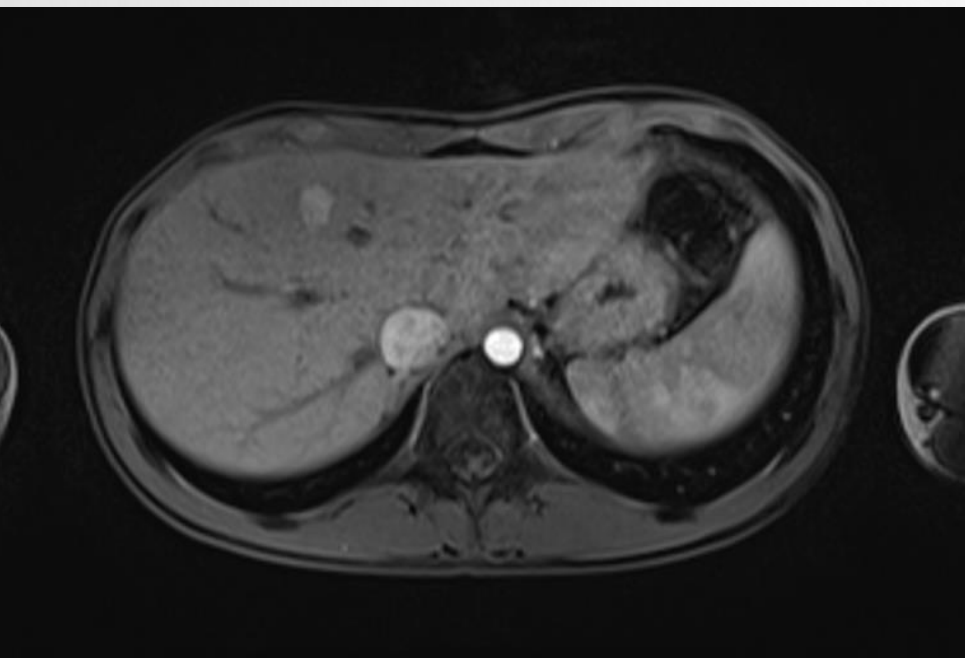
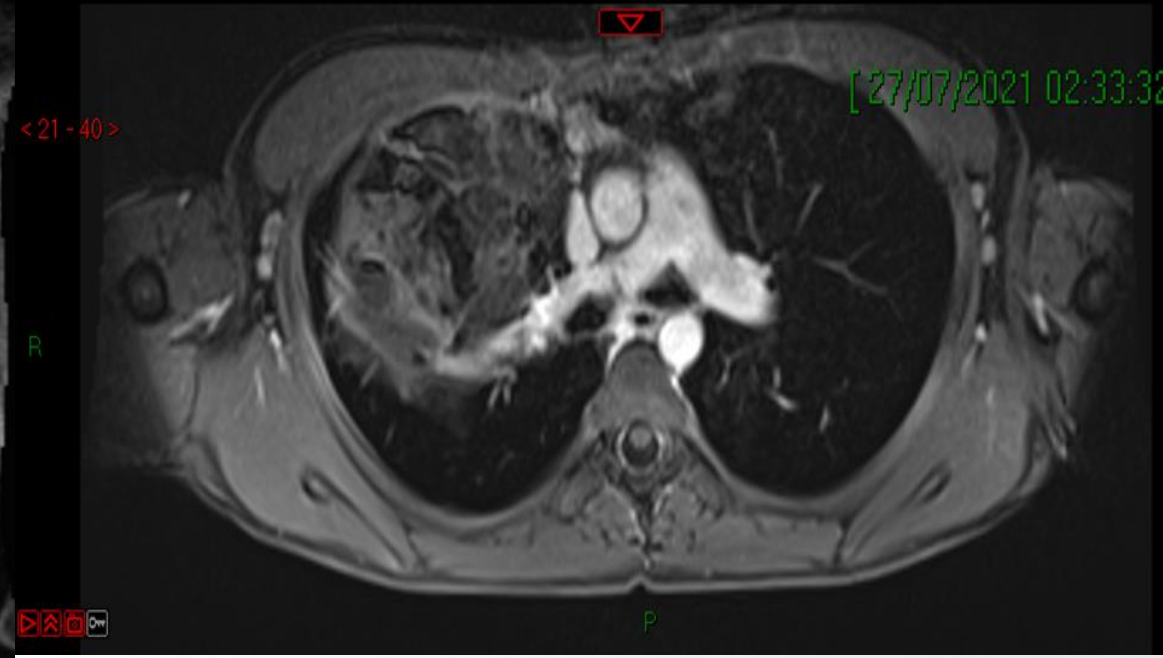
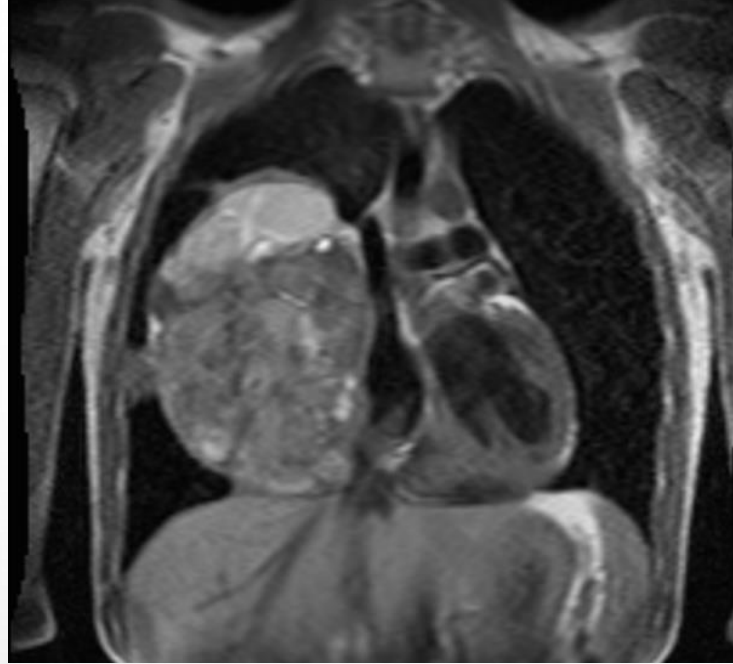
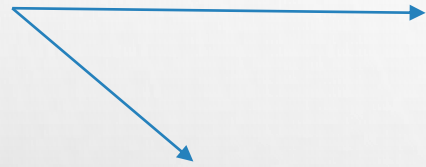
Primer estudio solicitado es RX de tórax donde se observa una masa pulmonar heterogénea con áreas radiopacas sin plano neto de separación con mediastino.



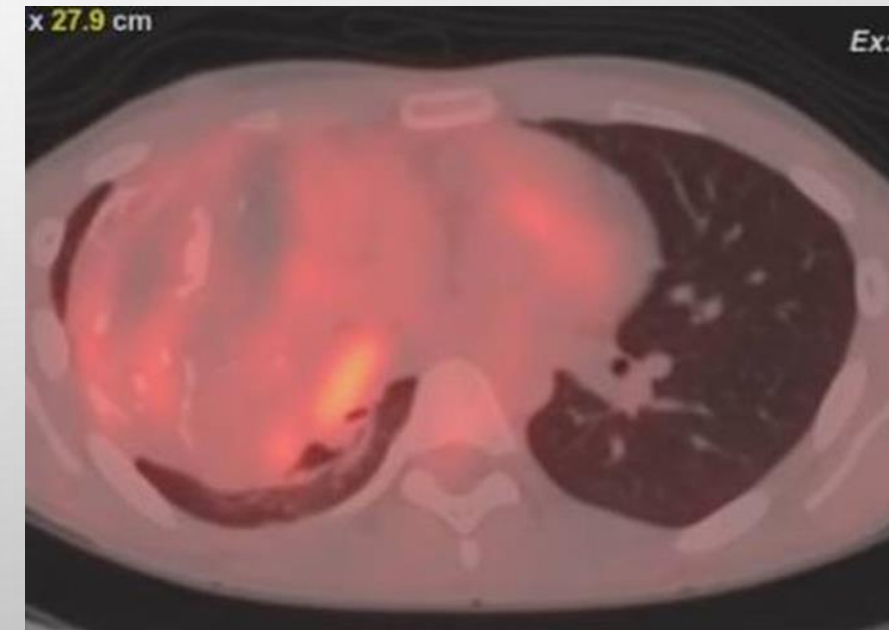
SIMULTÁNEAMENTE SE SOLICITAN TCMC DE TÓRAX PARA MEJOR VALORACIÓN DIAGNÓSTICA Y SE OBSERVA UNA IMAGEN NODULAR HIPERVASCULAR A NIVEL HEPÁTICO Y ECOGRAFÍA TESTICULAR EN BUSCA DE POSIBLES TUMOR PRIMARIO DONDE SE OBSERVAN HIPERECOGÉNICOS Y DISMINUIDOS DE TAMAÑO.



PARA CONTINUAR CON LA CARACTERIZACIÓN DE LA IMAGEN Y TOMAR UNA CONDUCTA QUIRÚRGICA-TERAPÉUTICA SE SOLICITA RMN DE TORAX Y ABDOMEN CON CTE EV DONDE SE OBSERVAN ÁREAS INTRATUMORAL HIPERVASCULARES Y A NIVEL HEPÁTICO SE VISUALIZA LA LESIÓN NODULAR HIPERVASCULAR QUE SE INTERPRETA COMO HIPERPLASIA NODULAR FOCAL.



Se solicita PET-SCAN CT donde la lesión presenta alto metabolismo glucídico en sus regiones periféricas posteriores.



DISCUSIÓN: SE SOLICITARON HCG-BETA 38 MUI/ML (VN: MENOR A 2), ALFA-FETOPROTEINA 446 NG/DL (VN: MENOR A 10), SE LOGRÓ LA RESECCIÓN TUMORAL CON UN DIAGNOSTICO ANATOMOPATOLOGICO DE TUMOR DE CÉLULAS GERMINALES MIXTAS, SE LE SOLICITARON HORMONAS FSH Y LH AMBAS ELEVADAS, SE REALIZÓ CARIOTIPO CON DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE KLINEFELTER, FORMA DE HIPOGONADISMO MASCULINO DEBIDO A ESCLEROHIALINOSIS TESTICULAR CON ATROFIA Y AZOOSPERMIA, GINECOMASTIA Y TASA ELEVADA DE GONADOTROPINAS. ENTRE SUS MANIFESTACIONES CLÍNICAS SE PRESENTA CON TESTÍCULOS NORMALES ANTES DE LA PUBERTAD Y PEQUEÑOS EN LOS TESTÍCULOS POSPÚBERES; GINECOMASTIA, ESCASO VELLO FACIAL Y AXILAR, ESTATURA ALTA, NIVELES ELEVADOS DE HORMONAS LH Y FSH. SE RELACIONA CON TUMORES GERMINALES PRINCIPALMENTE DEL MEDIASTINO E HIPERPLASIA NODULAR FOCAL Y ADENOMAS HEPÁTICOS.

CONCLUSIÓN: LOS TUMORES MEDIASTÍNICOS DE CÉLULAS GERMINALES ESTÁN DESCRITOS CON UN RIESGO ENTRE 50 Y 66 VECES SUPERIOR EN LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE KLINEFELTER QUE EN LA POBLACIÓN GENERAL, POR LO QUE ES IMPORTANTE REALIZAR UN CARIOTIPO EN ESTOS PACIENTE, MÁS AUN SI SE RELACIONAN CON HIPERSECRECIÓN HORMONAL (LH Y FSH), DISMINUCIÓN DEL VOLUMEN TESTICULAR E HIPERPLASIA NODULAR FOCAL DENTRO DE LO POSIBLES HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS.

BIBLIOGRAFÍA:

BONOMI M, ET AL. 2017, KLINEFELTER SYNDROME (KS): GENETICS, CLINICAL PHENOTYPE AND HYPOGONADISM, EN J ENDOCRINO INVSET, VOL 40 : 123-134. RECUPERADO DE: [HTTPS://LINK.SPRINGER.COM/ARTICLE/10.1007/S40618-016-0541-6](https://link.springer.com/article/10.1007/s40618-016-0541-6)

CARRIEL MANSILLA J, ET AL. 2019, SÍNDROME DE KLINEFELTER DIAGNOSTICADO EN UN ADULTO A RAÍZ DEL ESTUDIO DE INFECCIÓN RESPIRATORIA RECURRENTE Y MASA MEDIASTÍNICA. CASO CLÍNICO, EN REVISTA MEDICA CHILE, VOL 147, N 40. RECUPERADO DE: [HTTPS://WWW.SCIELO.CL/SCIELO.PHP?SCRIPT=SCI_ABSTRACT&PID=S0034-98872019000400518&LNG=ES&NRM=ISO&TLNG=EN](https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0034-98872019000400518&lng=es&nrm=iso&tlng=en)

SANTARELLI L, ET AL. 2003, ASSOCIATION BETWEEN KLINEFELTER SYNDROME AND FOCAL NODULAR HYPERPLASIA, EN JOURNAL OF CLINICAL GASTROENTEROLOGY, VOL 37: 189-191. RECUPERADO DE: [HTTPS://JOURNALS.LWW.COM/JCGE/ABSTRACT/2003/08000/ASSOCIATION BETWEEN KLINEFELTER SYNDROME AND FOCAL.20.ASPX](https://journals.lww.com/jcge/abstract/2003/08000/association_between_klinefelter_syndrome_and_focal.20.aspx)