

## CASO CLÍNICO

### Otra forma de sospechar una acromegalia

María José Guijarro Sánchez<sup>1</sup>, Lucía Royuela García<sup>2</sup>, Joana Guillén González<sup>1</sup>, Patricia Vanesa Sánchez Llopez<sup>3</sup>, María Amparo Máñez Andrés<sup>4</sup>, Francisco García González<sup>5</sup>

1. Médico adjunto de Medicina Familiar y Comunitaria. CSI Alzira II
2. Médico adjunto de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Catadau
3. Médico adjunto de Medicina Familiar y Comunitaria. Servicio de Urgencias Hospital de Manises
4. Médico adjunto de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Puçol
5. Médico adjunto de Medicina Familiar y Comunitaria. PAS Juan Llorens

Contacto: María José Guijarro Sánchez, [harvy106@hotmail.com](mailto:harvy106@hotmail.com).

Los autores declaran no tener conflicto de interés en la realización del presente estudio.

Citar como: Guijarro Sánchez MJ, Royuela García L, Guillén González J, Sánchez Llopez PV, Mañez Andrés MA, García González F. Otra forma de sospechar una acromegalia. fml. 2021; 26(1):4p

### Resumen

La acromegalia es una enfermedad crónica multisistémica de baja prevalencia con una forma de presentación clínica insidiosa que dificulta habitualmente el diagnóstico precoz.

En ocasiones es el cambio en los rasgos físicos lo que motiva la consulta (pero en otras, como en el caso clínico que se describe a continuación, es a partir de alguno de los procesos patológicos que se asocian a la acromegalia, como finalmente se llega a ésta).

Se expone el caso de una paciente a la que se diagnostica de acromegalia tras iniciarse la sospecha clínica durante el estudio de su apnea del sueño.

### Introducción

La acromegalia es una enfermedad rara que aparece en la edad adulta causada por un adenoma hipofisario productor de hormona de crecimiento en la mayoría de los casos.

Se asocia a un aumento de mortalidad por causa cardiovascular, respiratoria y oncológica.

El diagnóstico clínico es difícil en estadios iniciales, y suele retrasarse varios años.

Causa una sintomatología amplia y variada donde en casi todos los pacientes aparece un aspecto facial característico con aumento del tamaño acral y gradualmente un crecimiento excesivo de huesos, tejidos y órganos.

Otros síntomas comunes son la cefalea, las artralgias y la apnea del sueño, que pueden ser la clave, como en el caso que se expone, para iniciar la sospecha diagnóstica.

### Descripción del caso clínico

#### Motivo de consulta:

Paciente de 49 años que consulta por insomnio, somnolencia diurna, cefalea y mialgias al levantarse y durante el día en contexto de ronquidos nocturnos, sin apneas objetivadas por la pareja. No le cuesta dormirse, pero se despierta muchas veces con inquietud. No clínica de reflujo

gastroesofágico. No tos ni sibilancias. No alteraciones visuales.

#### Antecedentes médicos:

Hipertensión arterial en tratamiento con enalapril 10mg. Fumadora de 1 paquete al día desde los 20 años. Menopausia a los 47 años. No antecedentes familiares de interés.

Profesión: Empleada de hogar.

#### Enfermedad actual:

Además de por los síntomas que consulta como motivo principal, también cuenta clínica de larga evolución de:

- parestesias en ambas manos hasta antebrazos, sin clara distribución metamérica
- cansancio, astenia
- cefaleas frecuentes
- labilidad emocional
- poliartralgias

#### Exploración física:

Cavum estrecho. Mala respiración nasal. Voz ronca y profunda.

Rasgos faciales toscos (orejas grandes, mandíbula, pómulos y arcos supraciliares prominentes, nariz ensanchada, labios gruesos, leve macroglosia, dientes espaciados).

Manos y pies grandes con dedos ensanchados.

Signos de Tinel y Phalen positivos de forma bilateral.

Exploración neurológica básica sin alteraciones.

Tensión arterial: 145/90. Frecuencia cardíaca: 78 latidos por minuto.

Talla 155 cm. Peso: 65.6 kg. Índice de masa corporal: 27.3.

#### Impresión diagnóstica inicial

- Tabaquismo con sospecha de apnea del sueño.

- Sospecha de síndrome de túnel carpiano bilateral.
- Cefaleas.
- Síntomas psicossomáticos.
- Hipertensión arterial mal controlada.

#### Plan

- Recomendación de dejar de fumar y pérdida de peso. Remisión a la Unidad del Sueño.
- Se recomienda electromiografía para confirmación diagnóstica, pero la paciente prefiere esperar y tratamiento conservador.
- Se solicita calendario de cefaleas y se pautan analgésicos.
- Se solicita analítica general con perfil reumatológico/anemia y función tiroidea.
- Se ajusta tratamiento antihipertensivo, aumentando a enalapril 20mg.

#### 2ª visita:

iHa dejado de fumar!

Resto de sintomatología similar.

Aporta cifras de automedición de cifras tensionales en domicilio: 135/88, 137/87, 135/87.

Resultados analítica: **glucosa 115mg/dL**, no dislipemia, hemograma sin alteraciones, perfil reumatológico negativo, no ferropenia, función tiroidea, renal y hepática sin alteraciones.

Pendiente de cita en la Unidad del sueño la semana próxima.

Se solicita analítica con hemoglobina glicosilada (HbA1c) ante glucemia basal alterada.

#### 3ª visita:

La paciente acude para ver el resultado analítico (HbA1c 5.4% normal) y tras ser valorada en la Unidad del sueño donde comenta que se le ha solicitado una polisomnografía para confirmación diagnóstica de apnea del sueño y le han preguntado si había notado un aumento del tamaño de las

manos y los pies (si podía usar los mismos anillos que hace años y tenía el mismo número de calzado).

La paciente refiere que sí había notado un aumento de sus manos y pies en los últimos 5 - 10 años, pero no le había dado importancia.

A partir de su respuesta, ante su fenotipo característico y la asociación de las distintas condiciones clínicas que se dan en la paciente (apnea del sueño, síntomas de síndrome del túnel carpiano, hipertensión arterial, intolerancia a la glucosa, artralgias, cefaleas, fatiga, síntomas psiquiátricos...) se establece la sospecha diagnóstica de acromegalia.

Se le realiza una interconsulta al servicio de Endocrinología y una nueva analítica con perfil basal hipofisario.

### Diagnóstico diferencial

Entre las patologías con las que se podría hacer un diagnóstico diferencial con la acromegalia se encuentran:

- la paquidermoperiostosis (o artrosis hipertrófica primaria), que es un trastorno genético muy raro, donde se produce un mayor engrosamiento de la piel que en la acromegalia, dedos en palillo de tambor y periostosis de los huesos tubulares.

- pacientes con resistencia grave a la insulina, que además de los rasgos acromegálicos suelen presentar otros signos como acantosis nigricans y lipodistrofia.

### Evolución

La paciente es valorada en el Servicio de Endocrino con los resultados del análisis bioquímico y se confirma el diagnóstico de acromegalia al objetivarse aumento de la concentración sérica de somatotropina (GH) y de IGF-1 (Somatomedina C).

Se realiza resonancia magnética de hipófisis que muestra un macroadenoma hipofisario de 15x14x12 mm con invasión del seno cavernoso derecho.

El principal objetivo terapéutico es erradicar el tumor y normalizar la secreción de GH e IGF-1 por lo que es remitida al Servicio de Neurocirugía que aconseja tratamiento quirúrgico con resección lesional máxima posible, vía transesfenoidal; aunque se le explica a la paciente que no es probable la curación de la enfermedad tras la cirugía, dado el grado de invasión del tumor afectando el seno cavernoso.

Previo al tratamiento quirúrgico se indica tratamiento con octeotride (análogo de la somatostatina) para el alivio de los síntomas.

Dado que la acromegalia se asocia a un aumento de mortalidad por causa cardiovascular, respiratoria y oncológica, se realizan pruebas complementarias para valorar el grado de afectación sistémica:

- -Ecocardiograma: descarta cardiopatía.
- -Colonoscopia: pólipos colónicos hiperplásicos.
- -Ecografía tiroidea: nódulos benignos tras punción aspiración aguja fina (PAAF).
- -Mamografías sin signos de malignidad.

La paciente se encuentra pendiente en la actualidad de tratamiento quirúrgico, pero desde el inicio del tratamiento con octeotride y el sistema de presión positiva continua en la vía respiratoria (CPAP) refiere gran mejoría de la clínica de apnea del sueño, las parestesias en manos, poliartralgias y el cansancio general. Su labilidad emocional inicial también ha mejorado al ser diagnosticada y entender la enfermedad y su sintomatología.

### Discusión

La acromegalia es una enfermedad incapacitante poco frecuente y subdiagnosticada.

Es importante que los médicos de atención primaria y la propia sociedad la conozcan, para ayudar a su diagnóstico precoz, ya que se trata de una enfermedad con morbilidad y mortalidad elevadas si el diagnóstico se hace en estadios avanzados, pero que puede

tratarse y curarse si se diagnostica en fases iniciales.

La paciente del caso presenta rasgos acromegálicos que pasan inicialmente desapercibidos a su médico de familia, probablemente por no ser ninguno de los múltiples motivos por los que la paciente consulta o, quizá al presuponerlos como rasgos característicos familiares y no como consecuencia de cambios que ha podido experimentar la paciente en los últimos años.

De los síntomas por los que consulta la paciente, su médico de familia prioriza los relacionados con la apnea del sueño, la cefalea y el control de los factores de riesgo cardiovascular (tensión arterial, tabaquismo, peso, alteración glucémica).

Debido a la amplia gama de manifestaciones sistémicas de la enfermedad, la sospecha inicial de acromegalia también puede partir de otros profesionales como los odontólogos (crecimiento mandibular), los traumatólogos (deformidades y engrosamiento en manos y pies), los neurólogos (cefaleas por el tumor hipofisario), los neumólogos (apnea del sueño) y por supuesto los endocrinos (alteraciones metabólicas y del eje hipofisario).

En este caso no se realizó la sospecha clínica inicial de la enfermedad desde Atención Primaria, sino posteriormente tras la derivación de la paciente por la clínica de apnea del sueño que presentaba.

Debido habitualmente al desconocimiento en la práctica clínica, el principal reto para el

médico de familia es saber sospechar de manera precoz una enfermedad rara, como es la acromegalia, a partir del fenotipo del paciente y las comorbilidades que aparecen a lo largo de la evolución de ésta.

Este caso pretende ayudar a visibilizar la enfermedad de la acromegalia al médico de familia, y colaborar en aumentar la alerta de esta enfermedad insidiosa en la que el diagnóstico precoz sigue siendo una asignatura pendiente.

## Bibliografía

1. Calderón MR, Delgado E, García Campos F. Acromegalia y tumores asociados: ¿qué debemos saber los gastroenterólogos? Gastroenterol Hepatol. 2017;40(1):41-47
2. Mestrón Arroyo, SM. Webb. Concepto, epidemiología, morbilidad y mortalidad de la acromegalia. La epidemiología de la acromegalia en España. EndocrinolNutr., 52 (2005), 2-6
3. López-Macia AA., Picó-Alfonso A. Clínica de la acromegalia: presentación, cuadro clínico y comorbilidades. EndocrinolNutr., 52 (2005), 18-22
4. Katznelson, L. US Endocrinology. 2014; 10 (2), 120-123
5. Pereira Despaigne OL, Palay Despaigne MS, Rodríguez Cascaret A. Acromegalia: diagnóstico y tratamiento. MEDISAN [Internet]. 2015 Mar [citado 2019 Dic 03] ; 19 (3): 403 - 416. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?>