

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE DEL CERRO

## Distrofia adiposo-genital (síndrome de Froecllich). Presentación de un caso

Dr. Regino Piñero Lamas\*

Dr. José Álvarez Paz\*\*

Dr. Pedro Flores\*\*\*

Piñero Lamas, R. y otros: *Distrofia adiposo-genital (síndrome de Froecllich). Presentación de un caso.*

Se presenta un niño de 14 años de edad, que tiene las características clínicas del síndrome de Froecllich (distrofia adiposogenital). Se hace revisión del mismo y énfasis en lo raro de la entidad y la frecuencia con que erróneamente se diagnostica este síndrome en niños con obesidad exógena.

La distrofia adiposo-genital (síndrome de Froecllich) es una enfermedad adquirida, relacionada con una afección del sistema hipotálamohipofisario, que se caracteriza principalmente por insuficiencia gonadal y obesidad. La enfermedad aparece con mayor frecuencia en los varones y se manifiesta a la edad de 6 a 7 años, se registra predominantemente entre los 10 y 13 años. Fue descrita por *Pykrants*, en 1889 y por *Foecllich*, en 1901.<sup>1-2</sup> Es una afección rara, *Wilkins*,<sup>2</sup> en 20 años de práctica médica, encontró sólo 2 pacientes, nosotros, en 10 años de trabajo de la Endocrinología Infantil es el primer paciente observado, no obstante lo raro de la afección, es frecuente que muchos médicos diagnostiquen de manera errónea esta afección en niños varones con obesidad exógena, en los cuales, por exceso de grasa suprapúbica, sus genitales externos parecen hipodesarrollados. El motivo de este trabajo es precisar las características del síndrome adiposo-genital, hacer énfasis en que es una afección rara y señalar la frecuencia con que se diagnostica erróneamente este síndrome en niños con obesidad exógena.

### Presentación del caso

Paciente M. P. S. historia clínica No. 22307, color de la piel blanca, del sexo masculino, de 14 años de edad, con antecedentes perinatales norma-

\* Especialista de I Grado en Endocrinología. Jefe del Servicio de Endocrinología del Hospital Docente Pediátrico del Cerro.

\*\* Especialista de I Grado en Neurología. Jefe del Servicio de Neurología del Hospital Docente Pediátrico del Cerro.

\*\*\* Especialista de I grado en Pediatría. Jefe del Servicio de Miscelánea del Hospital Docente Pediátrico del Cerro.

les, en los antecedentes patológicos familiares se recoge un hermano y la madre con tratamiento psiquiátrico; en los antecedentes patológicos personales se encontró varicela a los 4 y medio años, hepatitis viral a los 7 años y glomerulonefritis difusa aguda hipertensiva a los 5 y medio años.

El desarrollo psicomotor se señala que fue normal, actualmente realiza estudios en una escuela especializada por retraso mental.

#### *Historia de la enfermedad actual*

Paciente con antecedentes de ser obeso desde lactante lo cual se ha exagerado de manera notable desde la edad de 11 años y ahora la mamá le nota "poco desarrollo sexual" y que "toma mucha agua y orina mucho" desde hace aproximadamente 2 años. Presenta además, sueño frecuente, no refiere alteraciones visuales pero sí cefaleas frontales frecuentes. Ha tenido tratamiento para su obesidad pero no ha disminuido de peso, se añade porque no realiza la dieta indicada.

#### *Examen físico*

Facies adenoidea, mucosas normocoloreadas, marcha normal y tipo brevilineo.

Peso 56 kg; talla: 142 cm; percentil del peso: 90; percentil de talla: décimo; brazada: 144 cm.

Aparato cardiovascular: latido de la punta no visible ni palpable en tonos rítmicos y bien golpeados y ausencia de soplos.

Tensión arterial: 130/80 y frecuencia cardíaca: 84/min.

Aparato respiratorio: normal y abdomen: no visceromegalia.

Examen endocrino: hipófisis (peso y talla); tiroides: no palpable; paratiroides: no signo de Chvostek; suprarrenales: vello pubiano, estadio 11 de Tanner; genitales externos: pene pequeño de 4 cm de longitud; testes: estadio 11 de Tanner y escroto poco pigmentado.

#### *Estudio complementario*

Hemograma: normal; parcial de orina, normal, colesterol: 230 mg. Índice beta prebeta: 0,5; urea: 19 mg % y creatinina: 1,2 mg %.

Prueba de tolerancia a la glucosa: 80, 105, 92, 86 mg %; glucosuria de 24 horas negativa; rayos X de cráneo y silla turca: normal; rayos X de edad ósea de 11 años; telecardiograma normal; electrocardiograma normal y electroencefalograma: anormal, lento generalizado.

Fondo de ojo: ojo derecho, papila hiperémica con bordes algo borrosos, tortuosidad vascular marcada, no hemorragias ni exudados; ojo izquierdo: papila de bordes borrosos, más que en el ojo derecho, y tortuosidad vascular. No hemorragias ni exudados.

Test de pitresín: se comprobó una poliuria de baja densidad (1,000 a 1,002), la cual respondió al pitresín (diabetes insípida pitresín sensible). Tomografía axial computarizada normal. La cromatina en mucosa oral fue negativa.



1. *Paciente que muestra facies adenoidea y adipomastia.*

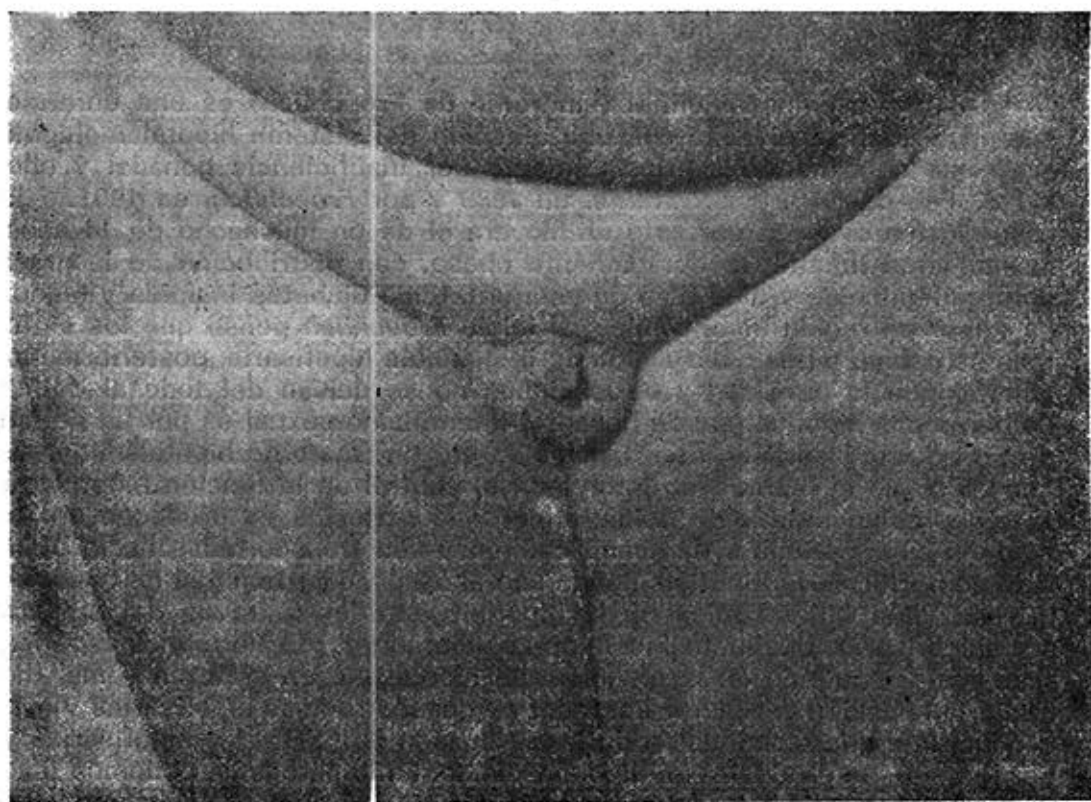


Figura 2. *El desarrollo genital se encuentra afectado; el pene es pequeño y existe poca pigmentación del escroto.*



Figura 3. (Observe el genu valgum posiblemente por el exceso de peso del paciente.

## COMENTARIOS

La distrofia adiposo-genital (síndrome de Frøechlich) es una enfermedad adquirida, relacionada con una afección del sistema hipotálamohipofisario que se caracteriza principalmente por insuficiencia gonadal y obesidad. Fue descrita por *Pykrants*, en 1889 y por *Froechlich*, en 1901.<sup>1-3</sup> El caso clásico descrito por este último era el de un muchacho de 14 años, sexualmente infantil, moderadamente obeso, con distribución de la grasa corporal feminoide y algo bajo de estatura, tenía diabetes insípida y signos de tumor en región hipotalámica, al inicio *Froechlich* pensó que los síntomas se debían a una destrucción de la glándula hipofisaria, posteriormente admitió que la obesidad y otros signos no se debían del todo al déficit de hormonas hipofisarias, de hecho el infantilismo sexual es por un déficit de gonadotropinas hipofisarias inducido por un trastorno hipotalámico. Es conocido que el hipotálamo influye en el control de la función hipofisaria, la vasopresina (hormona antidiurética) y la oxitocina se producen en los núcleos supraópticos y paraventriculares y son transportadas hacia el lóbulo posterior de la hipófisis donde son almacenadas; también es conocida la regulación hipotalámica de la hipófisis anterior a través del sistema portahipofisario, mediante los factores liberadores de hormonas hipofisarias, como resultado de la afección del hipotálamo en este síndrome, disminuiría la acción del factor liberador de gonadotropinas hipofisarias y esto conduciría a una disminución de la producción de FSH y LH hipofisarias y, por lo tanto, se producirá un hipogonadismo. En la patogenia podemos invocar también que la alteración de la región de los núcleos ventromediales

del hipotálamo conduciría al aumento del apetito y el desarrollo de la obesidad, otras manifestaciones de disfunción hipotalámica no estrictamente endocrinas, como los trastornos del sueño, de la conducta y la hipertermia han sido producidos en animales de experimentación y cada uno de ellos se han localizado parcialmente.<sup>4</sup>

Los pacientes con distrofia adiposo genital se quejan frecuentemente de cansancio, somnolencia, la piel es frecuentemente pálida seca, cara redonda, existe con frecuencia *genu valgum*, posiblemente por el exceso de peso, en los varones la grasa se deposita del tipo femenino, hay ausencia del vello de la cara en los mayores, siendo frecuente el retraso del crecimiento. (A veces alta talla por el hipogonadismo hipogonadotrópico.) El escroto, pene y testes son pequeños y las características sexuales secundarias ausentes. En la niña, hay amenorrea, el útero y el ovario están poco desarrollados.

La distrofia adiposogenital puede desarrollarse como consecuencia de una infección intrauterina (toxoplasmosis), traumatismos durante el parto, infecciones agudas (escarlatina, tifus y procesos víricos) y crónicas (tuberculosis, sífilis) y lesiones traumáticas del encéfalo en la primera infancia, otra causa puede ser; tumoral (craneofaringiomas y adenomas cromó-fobos) hidrocefalia del III ventrículo, trombosis y hemorragias, muchas veces no se logra establecer la causa de la enfermedad.<sup>1,5-7</sup>

*Sardiñas*,<sup>8</sup> en nuestro medio informó un niño con síndrome hipotalámico postraumático, el cual presentaba trastornos de la temperatura corporal, hiperfagia, obesidad, hipersomnia, signos de insuficiencia suprarrenal e hipotiroidismo, no se señala en este niño la presencia de hipogonadismo. En nuestro paciente comprobamos las características clínicas clásicas descritas por *Froehlich*; en relación con el diagnóstico etiológico, a pesar de que tenía una diabetes insípida pitresín sensible, un fondo de ojo con borramiento de la papila, la tomografía axial computarizada fue normal. En estos momentos, es sometido a observación médica periódica con tratamiento dietético e inyecciones de pitresín oleoso.

### Agradecimiento

Se reconoce la cooperación de la Instructora no Graduada María Caridad Duarte.

### SUMMARY

Piñero Lamas, R. et al. *Adiposogenital dystrophy (Fröhlich's syndrome). Presentation of a case.*

The case of a 14 year old child with clinical characteristics of Fröhlich's syndrome (adiposogenital dystrophy) is presented. The case is reviewed and rarity of this entity and frequency of erroneous diagnosis of this syndrome in children with exogenous obesity is emphasized.

## RÉSUMÉ

Piñero Lamas, R. et al. *Dystrophie adipo-génitale (syndrome de Froecllich). A propos d'un cas.*

Il s'agit d'un enfant âgé de 14 ans ayant les caractéristiques cliniques du syndrome de Froecllich (dystrophie adipo-génitale). Les auteurs font une revue de celui-ci et mettent l'accent sur la rareté de l'entité, ainsi que sur la fréquence avec laquelle on diagnostique erronément ce syndrome chez des enfants atteints d'une obésité exogène.

## BIBLIOGRAFIA

1. *Potiomkin, V. V.*: Endocrinología. Moscú, Editorial MIR, 1981. P. 23.
2. *Wilkins, L.*: Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades endocrinas en la infancia y la adolescencia. Barcelona, Ed. Espaxs, 1965.
3. *Prader, A.*: "Growth and development". In: Labhart, A. (ed.): *Clinical Endocrinology (Theory and practice)*. Berlin, 1974.
4. *Labhart, A.*: Hypothalamus. In: Labhart, A. (ed.): *Clinical Endocrinology (Theory and practice)* Berlin, 1974. P. 27.
5. *Ford, R. R.*: Enfermedades del sistema nervioso en la infancia, 2da. Ed. La Habana. Instituto Cubano del Libro, 1971. P. 969.
6. *Nelson, W. y colaboradores*: Tratado de Pediatría. 6ta. Ed. T. II. Barcelona, Salvat, 1976.
7. *Pascualini, R.*: Endocrinología. 2da Ed. Buenos Aires, 1951. P. 159.
8. *Sardiñas, N. y colaboradores*: Síndrome hipotalámico postraumático, presentación de un caso. Rev Cub Ped 55: 338, 1983.

Recibido: 16 de marzo de 1984

Aprobado: 25 de mayo de 1984

Dr. Regino Piñero Lamas  
Hospital Pediátrico del Cerro  
Calzada del Cerro 2002  
Municipio Cerro  
Ciudad de La Habana  
Cuba