

capaz de detectar ínfimas cantidades de ADN del bacilo de Hansen y, por tanto, muy útil en el diagnóstico de casos subclínicos y paucibacilares<sup>5,6</sup>.

El interés del caso radica en que describimos un caso de lepra en la infancia, hecho éste muy inusual en nuestro país. Según fuentes de la Red Nacional de Vigilancia Epidemiológica no se ha declarado ningún caso de lepra en España en menores de 14 años en los últimos 5 años<sup>7-9</sup>. Por otra parte nuestro caso se trata de un tipo de lepra raro en la infancia que requirió terapia multibacilar. Debemos destacar también el difícil diagnóstico fuera de las áreas endémicas por su rareza y por su amplio abanico de presentaciones clínicas, así como por su largo periodo de incubación, por lo que debemos estar alerta y tener en cuenta esta enfermedad en el diagnóstico diferencial de todo paciente procedente de zonas endémicas con lesiones dérmicas y afectación neurológica.

Así, si bien en nuestro país la lepra ha dejado de ser un problema de salud pública todavía siguen apareciendo casos nuevos motivados sobre todo por el creciente fenómeno de inmigración que está sufriendo Europa durante los últimos años. Es fundamental un diagnóstico y tratamiento precoz, así como un estudio de contactos, para conseguir que esta enfermedad deje por fin de ser un problema de salud pública en todo el mundo.

## Bibliografía

- Rodrigues LC, Locwood DNJ. Leprosy now: epidemiology, progress, challenges, and research gaps. *Lancet Infect Dis*. 2011;11:464-70.
- Rodriguez E, Díaz O, Hernández G. Vigilancia de la lepra. Situación en el mundo y en España, 2010. *Bol Epidemiol Semanal*. 2010;21:201-12.
- Rao AG. Study of leprosy in children. *Indian J Lepr*. 2009;81:195-7.
- Kaur I, Kaur S, Sharma VK, Kumar B. Childhood leprosy in northern India. *Pediatr Dermatol*. 1991;8:21-4.
- Moschella SL. An update on the diagnosis and treatment of leprosy. *J Am Acad Dermatol*. 2004;51:417-26.
- Bang PD, Suzuki K, Phuong LT, Chu TM, Ishii N, Khang TH. Evaluation of polymerase chain reaction-based detection of *Mycobacterium leprae* for the diagnosis of leprosy. *J Dermatol*. 2009;36:269-76.
- Díaz O, Hernández G, Rodríguez E. Vigilancia de la lepra en España, 2004-2006. *Bol Epidemiol Semanal*. 2006;18:205-16.
- Díaz O, Rodríguez E, Hernández G. Vigilancia de la lepra en España, 2007. *Bol Epidemiol Semanal*. 2007;20:229-40.
- Rodríguez E, Díaz O, Hernández G. Vigilancia de la lepra. Situación en el mundo y en España. *Bol Epidemiol Semanal*. 2009;24:277-88.

J. Bernat García<sup>a,\*</sup>, A. Mateu Puchades<sup>a</sup>, M.L. Pérez Ebrí<sup>b</sup>, M.J. Alcaraz Soriano<sup>c</sup> y A. Marquina Vila<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

<sup>b</sup> Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

<sup>c</sup> Servicio de Microbiología, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: josefabernat@hotmail.com

(J. Bernat García).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2011.10.019>

## Síndrome de De la Chapelle

### De la Chapelle syndrome

Sr. Editor:

Presentamos el caso de un niño remitido a la consulta de Endocrinología Infantil por obesidad a los 13 años y 10 meses de edad. No existen antecedentes familiares ni personales de interés. En la exploración física se objetivó un peso de 103,8 kg y una talla de 166,5 cm (+0,38 DE) e IMC de 37,38 (+4,47 DE), acompañado de una acantosis severa. Su fenotipo era masculino normal y presentaba un desarrollo puberal de Tanner G2 (testes de 4 ml) P3 A+, con pene infantil bien conformado, sin alteraciones. No presentaba ginecomastia ni afectación intelectual.

Se realizó estudio hormonal por retraso puberal y posibles alteraciones metabólicas asociadas a su obesidad. En esos primeros resultados se objetivaron niveles bajos de testosterona total y libre, y niveles anormalmente elevados de gonadotropinas para el estadio de Tanner observado.

Ante la sospecha de un hipogonadismo hipergonadotropo, se realiza cariotipo con resultado de 46, XX. Tras confirmación en una segunda determinación se realiza el estudio con PCR que demuestra la presencia de una translocación de la región SRY del cromosoma Y paterno al cromosoma X paterno, estableciéndose con ello el diagnóstico de síndrome de De la Chapelle o varón XX (anomalía de la diferenciación sexual con cariotipo XX por alteración del desarrollo ovárico, según la clasificación internacional vigente desde el año 2006).

Confirmado el diagnóstico, se inicia inducción puberal con testosterona según protocolo, con buena respuesta clínica, sin efectos adversos hasta la actualidad. De forma simultánea, se realiza control dietético, con muy buena respuesta tanto clínica (disminución del IMC y de la acantosis) como analítica.

Actualmente, a la edad de 17 años presenta un peso de 80 kg, una talla de 171,8 cm y un IMC de 27,34 (+1,46 DE), así como un estadio de Tanner G2 P4A+++, con un pene adulto bien conformado. Refiere además presencia de libido y erecciones.

El síndrome de varón XX, también conocido como síndrome de De la Chapelle, es una alteración de la diferenciación sexual (ADS) incluida en la clasificación

internacional vigente desde el año 2006, poco frecuente, que afecta a 1/20.000 hombres y representa el 2% de los casos de infertilidad masculina. El fenotipo más frecuente es el de un varón normal, con testículos pequeños, pero también puede presentarse como un varón con genitales ambiguos e incluso feminización. De forma constante, cursa con atrofia testicular y azoospermia con infertilidad; en ocasiones, asocia ginecomastia, obesidad o fallo de descenso testicular. El cociente intelectual no se encuentra alterado<sup>1,2</sup>.

El 80-90% de los casos son SRY-positivos<sup>3</sup>. La presencia del gen SRY translocado desde el cromosoma Y al brazo corto del X conduce a la diferenciación testicular, si bien la falta de la región del cromosoma Y que regula la diferenciación posterior de las células de Sertoli conducen a una atrofia testicular. En un 10-20% de los casos no existe gen SRY, en cuyo caso se acompañan de anomalías más severas del desarrollo sexual<sup>4</sup>.

No está indicada la realización de biopsia testicular, siendo suficiente el diagnóstico citogenético<sup>5</sup>.

El diagnóstico diferencial se debe realizar principalmente con el síndrome de Klinefelter.

Aunque la mayoría de los casos son esporádicos, también se han publicado casos familiares, siendo preciso realizar una historia familiar adecuada tras el diagnóstico.

El tratamiento consiste en la administración progresiva de testosterona para evitar las consecuencias del déficit hormonal, tales como escasa virilización, reducción de la libido u osteopenia, entre otros.

Es siempre necesario un asesoramiento genético adecuado, así como la valoración psicológica en los pacientes que lo precisen.

Con un tratamiento hormonal adecuado el pronóstico, a excepción de la infertilidad, en la vida adulta es excelente.

## Bibliografía recomendada

1. De la Chapelle A, Hortling H, Niemi M, Wennstroem J. XX sex chromosomes in a human male. First Case Acta Med Scan. 1964;175 Suppl. 412:25-8.
2. De la Chapelle A. The Y-chromosomal and autosomal testis determining genes. Dev Suppl. 1987;101:33-8.
3. Damiani D, Guedes DR, Damiani D, Dichtchehenian V, Coelho Neto JR, Maciel-Guerra AT, et al. XX male: 3 case reports during childhood. Arq Bras Endocrinol Metabol. 2005;49:79-82.
4. Abusheikha N, Lass A, Brinsden P. XX males without SRY gene and with infertility: Case report. Hum Reprod. 2001;16:717-8.
5. Wang T, Liu JH, Yang J, Chen J, Ye ZQ. 46 XX male sex reversal syndrome: a case report and review of the genetic basis. Andrologia. 2009;41:59-62.

D. Natera-de Benito<sup>a,\*</sup>, C. Bezanilla-López<sup>a</sup>, L. Izquierdo-López<sup>b</sup> y M. Espino-Hernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón, Madrid, España

<sup>b</sup> Centro de Investigaciones Genéticas, Madrid, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: daninatera@hotmail.com

(D. Natera-de Benito).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2012.06.003>

## Seudohipoparatiroidismo tipo 1b: una causa rara de síncope

### Type 1b pseudohyperparathyroidism: a rare cause of syncope

Sr. Editor:

El síncope es un fenómeno común en la edad pediátrica, de origen mayoritariamente benigno<sup>1</sup>. A pesar de que la anamnesis y el examen objetivo a menudo permiten excluir situaciones de mayor gravedad, actualmente se recomienda la realización de un electrocardiograma (ECG) al constatar un primer episodio, esencial para la identificación de arritmias que, aunque raras, pueden ser potencialmente muy graves<sup>2</sup>. La prolongación del intervalo QT (QTc > 044) es un ejemplo de arritmia que puede ocasionar síncope y muerte prematura. Puede ser congénita (síndrome de QT largo), resultante de alteraciones de los canales de sodio y de potasio de la membrana de las células miocárdicas, o adquirida, mediada por medicamentos o drogas, isquemia miocárdica, neuropatía autonómica, hipotiroidismo, accidentes cerebrovasculares y alteraciones electrolíticas, especialmente hipocalcemia, hipomagnesemia y, con menos frecuencia, hipocalcemia<sup>3</sup>.

Se presenta el caso de un adolescente de sexo masculino, de 15 años de edad, con múltiples ingresos por síncope. Los episodios de pérdida de consciencia eran descritos como breves, sin pródromo ni movimientos de los miembros o incontinencia, y no tenían relación aparente con situaciones de estrés o mayor actividad física. Se rechazaron antecedentes patológicos relevantes y el consumo de medicamentos o drogas. El examen objetivo era normal. Fue orientado a consulta de Cardiología, donde se diagnosticó prolongación del intervalo QTc en lo ECG (512 ms), iniciándose tratamiento betabloqueador (atenolol, 100 mg/día).

Cerca de 2 meses después, tenía un nuevo síncope y el ECG mostraba persistencia de la prolongación del intervalo QT (fig. 1). Se efectuó un estudio analítico que reveló hipocalcemia (calcio total 4,8 mg/dl [N 8,4 a 10,2]; calcio ionizado 0,31 mmol/l [N 1,2 a 1,38]); hiperfosfatemia (77,4 mg/l [N 27 a 45]) e hipomagnesemia (1,42 mEq/l [N 1,55 a 2,05]), estando dentro de la normalidad los restantes parámetros analizados.

Con la administración por vía intravenosa de calcio y magnesio, y después de calcio, magnesio y calcitriol por vía oral, se experimentó una progresiva reducción del intervalo QT. El estudio complementario mostró un marcado aumento del valor de parathormona (PTH) (357 pg/ml [N -10 a 65]), con función renal y dosificación de 1,25-dihidroxitamina D