

## Síndrome poliendocrino autoinmune

*Franklyn Gutiérrez, Alexa Hernández, Fabiana Pérez*

Recibido: 8 de Mayo de 2023

Aceptado: 3 de junio de 2023

Los síndromes poliendocrinos autoinmunes comprenden un grupo diverso de condiciones clínicas caracterizadas por el deterioro funcional de múltiples glándulas endocrinas debido a la pérdida de tolerancia inmunológica. Los síndromes poliendocrinos autoinmunes son insidiosos y se caracterizan por autoanticuerpos circulantes e infiltración linfocítica de los tejidos u órganos afectados, lo que finalmente conduce a la insuficiencia orgánica. El componente definitorio del síndrome poliglandular tipo 2 es la enfermedad de Addison, que se encuentra junto con la enfermedad autoinmune de la tiroides o diabetes mellitus tipo 1. Las mujeres se ven más afectadas que los hombres.

Se presenta el caso de paciente femenina de 52 años de edad quien ingresó por cursar con náuseas, vómitos, epigastralgia y astenia, asociándose posteriormente pérdida de la conciencia.

Al examen físico se encontraron áreas de hiperpigmentación y ausencia de vello en miembros inferiores.

Los niveles de anticuerpos anti-tiroglobulinas y anti-peroxidasa, estaban elevados. Además la paciente presentaba clínica compatible con enfermedad de Addison, obteniendo cortisol sérico bajo con niveles de ACTH alto; por lo tanto se concluye

como síndrome poliglandular tipo 2 o enfermedad de Schmidt, el cual mejora tras la administración de hidratación, corrección de trastornos hidroelectrolíticos y cumplimiento de hidrocortisona y levotiroxina.

Los síndromes poliglandulares son un conjunto de entidades nosológicas donde secundario a una respuesta inmunológica sucede la disfunción de órganos endocrinos, algunas ocasiones acompañado de otras patologías de origen autoinmunitario como el vitíligo y la miastenia gravis.<sup>1,2</sup>

Los síndromes poliglandulares pueden clasificarse en tipo 1, tipo 2 e inmunodisregulación, poliendocrinopatía y enteropatía ligadas al cromosoma X (IPEX), siendo el más frecuente el tipo 2; cabe destacar que el grupo etario en que esta entidad se presenta suele oscilar entre los 20 a 40 años, presentándose en mayor proporción en las mujeres; el síndrome poliglandular tipo 1 tiene un inicio más temprano y el IPEX suele presentarse durante la infancia.

### **Presentación del caso.**

Mujer de 52 años de edad, quien refiere vómitos en número de tres al día, post-prandiales precedidos de náuseas, asociados a dolor en epigastrio de leve intensidad, tipo cólico, no irradiado, con hiporexia y astenia progresivas, asociado a mialgias en miembros inferiores que progresan a encamamiento. Siete días previos a su consulta acude a centro médico donde indican paraclínicos y tratamiento antibiótico con ceftriaxone el cual cumple por 72 horas. Cinco días antes de consultar, los vómitos se incrementan en número y una hora previa a su ingreso presenta posterior a la incorporación rápida, pérdida del nivel de conciencia, de un

---

• Servicio y Curso Universitario de Postgrado de Medicina Interna, Hospital Militar Dr. Carlos Arvelo, Caracas, Venezuela  
• Correo: fabi.andreina.p@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.71035/RVMI.2023.39.1.6>

## SÍNDROME POLIENDOCRINO AUTOINMUNE

minuto de duración, con recuperación espontánea, motivo por el cual es ingresada.

Al interrogatorio se destaca bocio multinodular diagnosticado en 2010, inicialmente tratado con metimazol y bisoprolol; en el año 2015 su médico tratante omite el metimazol, e indica levotiroxina 100 mcg OD.

En cuanto al examen funcional, desde hace 4 meses precisa hiperpigmentación cutánea en axilas, manos, región inguinal, hipogastrio, codos y rodillas, no asociada a exposición solar.

Al ingreso la paciente se encontraba con presión arterial de 90/60 mmHg, frecuencia cardíaca: 118 lpm, frecuencia respiratoria: 24 rpm, llenado capilar menor a 3 segundos y la glicemia capilar fue de 62 mg/dl. Al examen físico se observaron áreas de hiperpigmentación color marrón oscuro en región facial, axilas, codos, manos, hipogastrio, rodillas y pies; el turgor y elasticidad disminuidos, con signo de pliegue positivo, ausencia de vellos en miembros inferiores y escasos en axilas (ver figura 1,2 y 3).

Figura 1



Se palpó un nódulo de 1x1 cm de diámetro, blando, liso, bordes regulares, no doloroso, en lóbulo tiroideo derecho. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, ruidos hidroaéreos presentes, blando, depresible, doloroso a la palpación profunda en epigastrio, sin signos de irritación

Figura 2

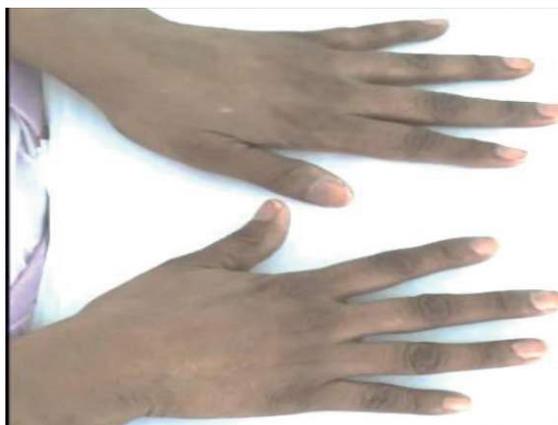


Figura 3



peritoneal, Hepatometría LPED: 8 cm, LMCD 10 cm, LAAD 12 cm. Bazo Bod: 0

Laboratorios al ingreso: hemoglobina: 14 gr/dL, leucocitos: 8.400cel/mm, neutrófilos: 55%, linfocitos: 31%, plaquetas: 280.000 cel/mm<sup>3</sup>, se realiza uroanálisis, coproanálisis, radiografía de tórax sin alteraciones. Se reciben electrolitos séricos con sodio: 121.6 mEq/l, potasio: 6.6 mEq/l, cloro: 98.7 mmol/l, magnesio: 1.6 mg/dl. Se realiza ecosonograma abdominal que fue normal y se realizó ecosonograma doppler tiroideo que reporta "Quiste simple en lóbulo tiroideo derecho". En vista de la emesis y el dolor abdominal, la hipotensión, la hiponatremia, hiperkalemia e hipoglicemia, con la sospecha de insuficiencia suprarrenal, se decide toma de cortisol sérico y ACTH; se inició tratamiento con hidrocortisona; y contando con el antecedente de patología tiroidea diagnosticado en el año 2010, se solicitan hormonas tiroideas,

además de anti-peroxidasa tiroidea y anti-tiroglobulinas.

Durante la evolución intrahospitalaria se corrigieron los trastornos hidroelectrolíticos y se recibieron resultados de, T3 libre: 3.750 pg/ml (VR: 1.710-3710 pg/ml), T4 libre: 1.376 ng/dl (ng/dl), TSH: 2.343 mmol/l (mUI/L), anti-tiroglobulinas: 1,2 (VR: negativo menor a 0.9), anti-peroxidasa: 1.157,67 UI/ml (VR: 0-5.61 mUI/ml); además de cortisol: 39 ng/ml (VR: 50-230 ng/ml), ACTH: 84 pg/ml (VR: hasta 70 pg/ml). La glicemia y la hemoglobina glicosilada fueron normales. El PPD resultó anérgico.

Se realizó ecosonograma abdominal en el cual no se evidenciaron alteraciones a nivel de las glándulas suprarrenales.

Con las evidencias clínicas y paraclínicas se concluye como diagnóstico principal síndrome poliglandular tipo 2, en vista de la tiroiditis autoinmunitaria crónica y enfermedad de Addison. Durante la hospitalización se logró evidenciar mejoría con cumplimiento de hidratación endovenosa, dieta con 5 gramos de sodio al día, hidrocortisona 100 mg EV en bolo, luego 200 mg para 24 horas, una vez estabilizada la paciente se inicia con hidrocortisona 50 mg OD; además de levotiroxina 100 mcg OD.

### **Discusión.**

Los síndromes poliendocrinos autoinmunes comprenden un grupo diverso de condiciones clínicas caracterizadas por el deterioro funcional de múltiples glándulas endocrinas debido a la pérdida de tolerancia inmunológica. Estos síndromes también incluyen con frecuencia condiciones como alopecia, vitíligo, enfermedad celíaca y gastritis autoinmune con deficiencia de vitamina B 12 que afecta órganos no endocrinos.<sup>1</sup> Bajo la denominación del síndrome poliglandular autoinmune (SPA) se define el raro desorden caracterizado por la coexistencia de por lo menos dos insuficiencias glandulares mediado por mecanismos inmunitarios.<sup>2</sup> Los síndromes incluyen trastornos monogénicos como síndrome poliglandular tipo 1 e IPEX (disfunción inmunitaria, poliendocrinopatía, ligada al

cromosoma X), así como trastornos genéticos complejos, tales como síndrome poliglandular tipo 2.<sup>3</sup>

Los síndromes poliendocrinos autoinmunes son insidiosos y se caracterizan por autoanticuerpos circulantes e infiltración linfocítica de los tejidos u órganos afectados, lo que finalmente conduce a la insuficiencia orgánica. Los síndromes pueden ocurrir en pacientes desde la primera infancia hasta la vejez, y pueden aparecer nuevos componentes de un síndrome determinado a lo largo de la vida. Existe una marcada variación en las frecuencias y patrones de autoinmunidad en los pacientes afectados y sus familias, y el riesgo de desarrollar varias enfermedades autoinmunes específicas de órganos probablemente se deba a una combinación de susceptibilidad genética y factores ambientales.<sup>1</sup>

Es importante para el médico el reconocimiento clínico del síndrome poliglandular, ya que la falta de éste puede llevar al subdiagnóstico; en este sentido la detección precoz llevaría a un adecuado remplazo hormonal, el cual es de vital importancia particularmente cuando se asocia a insuficiencia adrenal o tiroidea. Una identificación rápida también llevaría a seguimiento familiar estrecho, dado el patrón de herencia que presentan variantes de dicho síndrome.<sup>1,2</sup>

El síndrome poliendocrino tipo 1, también denominada poliendocrinopatía autoinmune-candidiasis-distrofia ectodérmica, es una rara enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen regulador autoinmune (AIRE). La prevalencia estimada es de aproximadamente 1:100 000 en la mayoría de los países, con una prevalencia más alta en algunos países como Finlandia (1:25 000) y Cerdeña (1:14 000) y entre los judíos persas que viven en Israel (1:9000).<sup>1</sup>

El síndrome poliglandular tipo 2, también conocido como síndrome de Schmidt, es el más frecuente. El componente definitorio del síndrome poliglandular tipo 2 es la enfermedad de Addison, que se encuentra junto con la tiroiditis autoinmunitaria crónica o diabetes mellitus tipo 1.<sup>2</sup> Las mujeres se ven más afectadas que los hombres. Un estudio de 10 familias con síndrome poliglandular tipo

---

## SÍNDROME POLIENDOCRINO AUTOINMUNE

2 descubrió que uno de cada siete familiares tenía una enfermedad autoinmune no diagnosticada, siendo la más frecuente enfermedad tiroidea autoinmune.<sup>1</sup>

El tratamiento de APS-2 debe centrarse en el reemplazo de las hormonas faltantes de acuerdo con las pautas actuales para tratar los componentes principales de APS-2. Los médicos deben ser particularmente conscientes de que un paciente con APS-2 tiene un mayor riesgo de desarrollar otra enfermedad autoinmune específica de órgano.<sup>1,3</sup>

### Referencias

1. Husebye E, Anderson M, Kämpe O. Autoimmune Polyendocrine Syndromes. *N Engl J Med* 2018; 378:1132-1141. DOI: 10.1056/NEJMra1713301
2. Navarrete T. Síndrome poliglandular autoinmune. *Revista Médica del Hospital General de México* 2013; Vol. 76. Núm. 3. pag 143-152.
3. Michels A, Gottlieb P. Autoimmune polyglandular syndromes. *Nat Rev Endocrinol* 2010, (6) 270-277.