

4. Alén JF, Lobato RD, Gómez PA, Boto GR, Lagares A, Ramos A, et al. Intracranial hemangiopericytoma: Study of 12 cases. *Acta Neurochir (Wien)*. 2001;143:575–86.
5. Fountas KN, Kapsalaki E, Kassan M, Feltes CH, Dimopoulos VG, Robinson JS, et al. Management of intracranial hemangiopericytomas: Outcome and experience. *Neurosurg Rev*. 2006;29:145–153.
6. Gutiérrez-González R, Boto GR, Pérez-Zamarrón A, Rivero-García M. Hemangiopericitoma de la fosa posterior: a propósito de un caso. *Neurocirugía*. 2008;19:446–52.
7. Chiechi MV, Smirniotopoulos JG, Mena H. Intracranial hemangiopericytomas: MR and CT features. *AJNR*. 1996;17:1365–71.
8. Cole JC, Naul LG. Intracranial infantil hemangiopericytoma. *Pediatr Radiol*. 2000;30:271–3.
9. Kim JH, Jung HW, Kim YS. Meningeal hemangiopericytomas: Long-term outcome and biological behaviour. *Surg Neurol*. 2003;59:47–54.
10. Soyeur S, Chang EL, Selek U, McCutcheon IE, Maor MH. Intracranial meningeal hemangiopericytoma: The role of radiotherapy: Report of 29 cases and review of the literature. *Cancer*. 2004;100:1491–7.

A. Antuña Ramos*, A. Guillén Quesada, M. Alamar Abril, G. García Fructuoso y J.M. Costa Clara

Servicio de Neurocirugía Pediátrica, Hospital San Juan de Dios, Esplugues de Llobregat, Barcelona, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: aida_ar20@hotmail.com

(A. Antuña Ramos).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.06.031

Macroorquidismo unilateral como presentación de un síndrome de McCune-Albright

Unilateral macroorchidism as a presentation of a McCune-Albright syndrome

Sr. Editor:

El síndrome de McCune-Albright (SMA) es una enfermedad de etiología genética no hereditaria debida a mutaciones en el gen *GNAS1*, localizado en el brazo largo del cromosoma 20 (20q13.2). Clínicamente, suele presentarse con displasia ósea poliostótica, manchas cutáneas café con leche y pubertad precoz periférica. Esta última es rara en los pacientes varones con SMA, que suelen presentar con más frecuencia macroorquidismo aislado¹.

En los prepúberes, se define como macroorquidismo al aumento del volumen testicular por encima de 2 ml.

Presentamos el caso de un niño de 5 años que viene remitido a la consulta de Cirugía Pediátrica para valoración de tamaño testicular.

Entre los antecedentes personales no destacan enfermedades anteriores y es el segundo hijo de padres jóvenes, sanos.

Los padres apreciaban una diferencia del tamaño testicular al observar el teste izquierdo de pequeño tamaño, lo que hizo pensar a su pediatra en una posible atrofia de éste y por ese motivo lo derivó a la consulta de Cirugía Pediátrica.

A la exploración se apreciaba un aumento del tamaño del teste derecho, indoloro, que no concordaba con la edad del niño. El teste derecho tenía un volumen de 15 ml y el teste izquierdo, 2 ml. La trasiluminación escrotal fue normal. No presentaba otros signos de caracteres sexuales secundarios. El tamaño del pene era normal para la edad. En nuestro caso, el paciente no presentaba manchas café con leche, por lo que no cumplía la clásica tríada diagnóstica.

Ante estos hallazgos, se le solicitó una ecografía testicular que informaba de una asimetría importante sin

otras lesiones (teste derecho 2,29 × 1,42 × 2,39 cm y teste izquierdo 1,59 × 1,30 × 0,6 cm).

Para completar el estudio y descartar un tumor gonadal, se le practicó una biopsia testicular que se informó como parénquima testicular con maduración precoz en relación con la edad del paciente, puesto que presentaba epitelio germinal madurado, con notable proliferación de células de Sertoli y aparición en los túbulos de espermatides e incluso espermatozoides. No se encontraron células de Leydig maduras.

Fue derivado a la consulta de Endocrinología Pediátrica, donde se le realizaron estudios hormonales (gonadotropinas, hormonas tiroideas y esteroides sexuales) concordantes con su edad cronológica. La edad ósea era normal.

Con los hallazgos clínicos e histológicos encontrados, se sospechó un SMA. Por esto, se le realizaron radiografías simples y RMN, que detectaron lesiones óseas con patrón mixto (lítico y blástico) en vidrio esmerilado en el anillo pélvico y el fémur derecho. La lesión de mayor tamaño afectaba al hueso iliaco derecho, sin clara rotura cortical. En el cuello, la diáfisis femoral y el acetábulo derecho presentaba lesiones de similares características. El estudio genético realizado en ADN de leucocitos en sangre periférica no fue concluyente para detectar la mutación característica de SMA.

La precocidad sexual en los varones con SMA es rara (15%); es más frecuente, como hemos dicho, el macroorquidismo aislado².

En nuestro caso se dan varias rarezas: aparte de presentarse como macroorquidismo unilateral, que ya es una presentación poco habitual del SMA³, es menos habitual aún el hecho de que histológicamente el testículo de un niño de 5 años complete el proceso de espermatogénesis. Por otra parte, dada la ausencia de manchas café con leche, no se cumple la tríada clásica de SMA, por lo que estaríamos ante una forma parcial de este síndrome.

El macroorquidismo en el SMA se debe a una hiperfunción restringida a las células de Sertoli sin activación de las células de Leydig.

Existen diversas explicaciones para la restricción de la hiperfunción a las células de Sertoli⁴. Una posibilidad es que la mutación del gen *Gs-alfa* ocurra en las células de Sertoli pero no en las de Leydig.

La proteína Gs-alfa está implicada en la cascada de señales de numerosos receptores de membrana, incluyendo receptores de diversas hormonas, como la LH y la FSH. Las mutaciones de este gen están relacionadas con diferentes expresiones clínicas del SMA⁵. Otra explicación podría derivar de un efecto inhibitorio de la hormona antimülleriana sobre las células de Leydig⁶.

Como conclusión, el SMA, incluso en sus formas parciales, debería tenerse en cuenta a la hora de la valoración clínica en un niño con macroorquidismo unilateral, entre otros diagnósticos⁷, ya que un aumento de tamaño testicular puede ser la única manifestación externamente visible de esta enfermedad.

Agradecimientos

Al Dr. Juan Antonio Ortega, por sus atentas correcciones y colaboración.

Bibliografía

1. Rey R, Venara M, Coutant R, Trabut JB, Rouleau S, Lahlou N, et al. Unexpected mosaicism of R201H-GNAS1 mutant-bearing cells in the testes underlie macro-orchidism without sexual precocity in McCune-Albright syndrome. *Hum Mol Genet.* 2006;15:3538–43.
2. Ringel MD, Schwindinger WF, Levine MA. Clinical implications of genetic defects in G proteins. The molecular basis of McCune-Albright syndrome and Albright hereditary osteodystrophy. *Medicine.* 1996;75:171–84.
3. Arrigo T, Pirazzoli P, De Sanctis L, Leone O, Wasniewska M, Mesina MF, et al. McCune-Albright syndrome in a boy may present with a

monolateral macroorchidism as an early and isolated clinical manifestation. *Horm Res.* 2006;65:114–9.

4. Coutant R, Lumbroso S, Rey R, Lahlou N, Venara M, Rouleau S, et al. Macroorchidism due to autonomous hyperfunction of Sertoli cells and G(s)alfa gene mutation: An unusual expression of McCune-Albright syndrome in a prepubertal boy. *J Clin Endocrinol Metab.* 2001;86:1778–1781.
5. Spiegel AM, Weinstein LS. Inherited diseases involving G proteins and G protein coupled receptors. *Annu Rev Med.* 2004;55:27–39.
6. Behringer RR, Cate LL, Froelick GJ, Palmiter RD, Brinster RL. Abnormal sexual development in transgenic mice chronically expressing Müllerian inhibiting substance. *Nature.* 1990;345:167–170.
7. Henderson CG, Pohl H, Schwartz R. Unilateral benign testicular macro-orchidism in a child: Decisions and dilemmas. *Clin Pediatr.* 2006;45:765–7.

O. Girón Vallejo^{a,*}, J.F. Bueno Ruiz^a,
G. Zambudio Carmona^a, J.I. Ruiz Jiménez^a y
Gutiérrez Macías^b

^aServicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^bUnidad de Endocrinología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: oscargironvallejo@hotmail.com
(O. Girón Vallejo).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.07.003

Síndrome del cabello anágeno suelto

Loose anagen hair syndrome

Sr. Editor

El síndrome del cabello anágeno suelto (SCAS) es un tipo de alopecia infantil que se caracteriza por la extracción fácil y sin dolor de los cabellos. Describimos un caso típico de SCAS con el objeto de recordar este proceso benigno y auto-limitado:

Niña de 4 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acudió a nuestra consulta por presentar alopecia difusa y escaso crecimiento del cabello. Según la madre, la pérdida de cabello se había iniciado aproximadamente un mes antes sin ningún desencadenante identificado. Asimismo, refería que le cortaba el pelo a la niña con menos frecuencia que a sus otros hermanos, ya que apenas le crecía en longitud.

En la exploración física se observaba una niña sana, de pelo castaño, con una discreta disminución de la densidad del cabello en toda la cabeza y áreas localizadas de alopecia en la zona interparietal posterior (fig. 1). El cuero cabelludo presentaba apariencia normal. En la pilotracción se obtenían fácilmente entre 10 a 15 pelos sin causar dolor. El examen del cabello con el microscopio óptico demostró

bulbos pilosos anormales, con curvatura de la raíz del pelo, acanalamiento de la parte distal del tallo y desflecamiento de la cutícula (fig. 2).

Nodl et al describieron el SCAS¹ y lo identificaron como un cabello, débil, delgado, opaco e inmanejable. La mayoría de

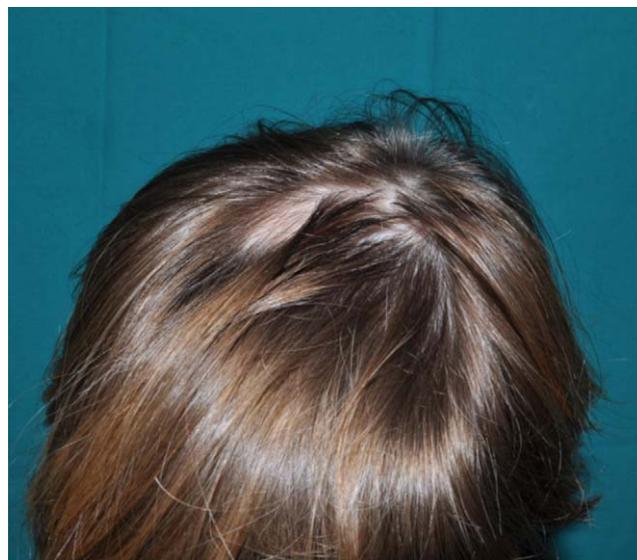


Figura 1 Áreas alopécicas de límites mal definidos en la zona interparietal posterior.