

Síndrome de Hoffman como forma de presentación del hipotiroidismo. Informe de caso

Hoffman syndrome as a presentation of hypothyroidism. Case report

Jaime Anibal Lorenzo Benavides¹ <https://orcid.org/0009-0008-8843-8109>

¹ Hospital General 17 de Septiembre, Sumbe, Cuanza Sul, Angola.

* Autor para la correspondencia: jameaniballorenzobenavides.92@gmail.com

Recibido: 16/09/2024

Aprobado: 16/03/2025

RESUMEN

Introducción: el hipotiroidismo primario constituye la enfermedad más frecuente entre las tiroideas. Se presenta con muchas manifestaciones clínicas, entre ellas la debilidad simétrica proximal y la hipertrofia muscular, síntomas que se observan sólo en el 10% de casos, por lo que realizar el diagnóstico diferencial es de vital importancia.

Información del paciente: paciente de 53 años que presenta debilidad muscular proximal progresiva, mialgias, bradilalia y somnolencia; durante su ingreso fue diagnosticada con hipotiroidismo y miopatía hipotiroidea como forma de presentación del adulto.

Conclusiones: el caso que se presentó constituye un ejemplo característico del síndrome de Hoffmann al presentarse con un trastorno endocrino producido por un déficit de hormonas tiroideas en conjunto con el cuadro clínico en el que se evidencia la manifestación del hipotiroidismo.

Palabras clave: síndrome de Hoffman; hipotiroidismo; miopatía

ABSTRACT

Introduction: Primary hypothyroidism is the most common thyroid disease. It presents with many clinical manifestations, including proximal symmetrical weakness and muscle hypertrophy, symptoms observed in only 10% of cases, making differential diagnosis vital.

Patient information: A 53-year-old patient presented with progressive proximal muscle weakness, myalgia, bradylalia, and drowsiness. During her admission, she was diagnosed with hypothyroidism and hypothyroid myopathy as an adult presentation.

Conclusions: This case is a characteristic example of Hoffmann syndrome, presenting with an endocrine disorder caused by a deficiency of thyroid hormones in conjunction with the clinical picture demonstrating hypothyroidism.

Key words: Hoffman syndrome; hypothyroidism; myopathy

INTRODUCCIÓN

Las hormonas tiroideas son indispensables para el metabolismo celular; el hipotiroidismo es una enfermedad multisistémica de inicio insidioso con consecuencias severas a largo plazo. El hipotiroidismo primario constituye la enfermedad más frecuente de las enfermedades tiroideas. Se presenta con

Esta revista está bajo una licencia Creative Commons Atribución/Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional — CC BY-NC 4.0

muchas manifestaciones clínicas, entre ellas la debilidad simétrica proximal y la hipertrofia muscular, estos síntomas se observan sólo en el 10% de casos, por lo que realizar el diagnóstico diferencial es de vital importancia.⁽¹⁾

Entre las diversas formas de afección muscular existe, en raras ocasiones, una miopatía hipertrófica. En el hipotiroidismo adquirido existe también una forma hipertrófica, conocida como síndrome de Hoffman, que se caracteriza, además de la hipertrofia muscular, principalmente de las extremidades, por debilidad muscular y aumento de la consistencia y el dolor a nivel de las masas musculares. Esta forma de miopatía tiroidea es rara y generalmente acompaña a los pacientes con hipotiroidismos severos y de larga fecha. El síndrome de Hoffman es una rara forma de miopatía hipertrófica presente en el hipotiroidismo, por lo que, ante el desarrollo de debilidad muscular con niveles elevados de creatinafosfocinasa (CPK, por sus siglas en inglés) se recomienda descartar una disfunción tiroidea.^(1,2)

El síndrome de Hoffman, más allá de su baja prevalencia, entraña un reto diagnóstico importante porque existen múltiples factores asociados a miopatías en los pacientes típicamente afectados por el síndrome.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Paciente femenina de 53 años, con antecedentes de diabetes mellitus tipo 2 e hipertensión arterial, para las que mantiene tratamiento regular. Acudió al Cuerpo de Guardia del Hospital Geral "17 de Setembro", de Sumbe, Cuanza Sul, Angola, por presentar un cuadro clínico de aproximadamente dos meses de evolución, caracterizado por debilidad muscular proximal y progresiva que se acompaña de mialgias en las extremidades superiores e inferiores. Una semana antes se le imposibilitó la marcha y necesitó ayuda de los familiares. El día anterior a su ingreso le era imposible mantenerse de pie; además comenzó con bradilalia y leve somnolencia.

Al examen físico todos los parámetros vitales se encontraron dentro de los valores normales; se constató la piel seca y descamada, con alopecia en algunas zonas del cuerpo. A la auscultación los ruidos cardíacos estaban bradicárdicos, rítmicos y sin soplos; murmullo vesicular conservado en ambos campos pulmonares y sin estertores. Las extremidades eran simétricas y sin edemas, con hipertrofia muscular y dolor a la compresión en brazos, antebrazos, muslos y pantorrillas de ambos lados. La Figura 1 muestra lo descrito.



Fig. 1. Hipertrofia muscular de ambos miembros inferiores y superiores

Desde el punto de vista neurológico se encontraba somnolienta, pupilas en 5 mm, isocóricas reactivas, motilidad pasiva normal, cuadriparesia proximal y marcada hipertrofia dolorosa a la compresión a nivel de extremidades inferiores, sin movimientos anormales, reflejos osteotendinosos disminuidos, sensibilidad superficial y profunda conservada, lenguaje bradilálico. Los pares craneales, la motilidad activa, la taxia y la praxia no pudieron ser examinados por el nivel de conciencia.

Se solicitaron exámenes de laboratorio (se muestran solo los que tenían los parámetros alterados):

*Eritrocitos: $3,03 \times 10^{12}/$

el dolor y la rigidez, así como una disminución de la velocidad de los reflejos osteotendinosos, sobre todo a nivel aquiliano, por retraso en la fase de relajación.⁽²⁾ Analíticamente, se acompaña de una disminución en el título de hormonas tiroideas y un aumento de la hormona tirotrópica (TSH) y de las enzimas musculares. La elevación de las enzimas musculares puede estar presente antes de que aparezcan las manifestaciones del hipotiroidismo. Entre un 57 y un 90% de los pacientes hipotiroideos presenta niveles séricos de CPK alterados, que pudieran alcanzar hasta diez veces el nivel normal. Aunque parece existir una relación directa entre los niveles de CPK y los de TSH, la cifra de CPK no se correlaciona claramente con la gravedad de la afectación muscular y su elevación puede encontrarse presente, incluso, años antes de aparecer las primeras manifestaciones clínicas del hipotiroidismo.⁽³⁾

El síndrome de Hoffman es una enfermedad poco prevalente entre los pacientes con hipotiroidismo. La asociación de hipertrofia con debilidad proximal es característica del Hoffman y se informa en menos del 10% de los pacientes. Los mismos típicamente refieren rigidez luego del ejercicio y dolor muscular en los hombros y la pelvis. Además de presentar enlentecimiento de sus funciones cognitivas y motoras. Los signos clásicos del síndrome son las mialgias, el mixedema y la hiporreflexia. La patogenia de la miopatía hipotiroidea aún no se comprende con exactitud.⁽⁴⁾ Se ha sugerido que la deficiencia de tiroxina conduce a una glucogenólisis anormal y a trastornos metabólicos en el metabolismo oxidativo mitocondrial y lipoideo, lo que deteriora la función muscular. Las bases de la hipertrofia son desconocidas, no parece ser debida a hipertrofia de la fibra muscular o a exceso de acumulación de glucógeno o glucoproteínas. Las biopsias musculares realizadas muestran cambios inespecíficos, incluida la atrofia de las fibras de tipo II.⁽⁵⁾

La elevación de las enzimas musculares en una paciente con sospecha de enfermedad muscular y bocio orientó el diagnóstico hacia una enfermedad tiroidea, que fue confirmado con las alteraciones de las TSH, T4 y T3. Los estudios de neurofisiología no son específicos ni relevantes en estos casos por lo variables que son sus resultados. No se realizó biopsia de músculo por no ser necesaria para el diagnóstico y tener poca especificidad en estos casos, lo que coincidió con otras investigaciones.⁽⁶⁾

Las manifestaciones de hipotiroidismo que llevan a distintos tipos de neuropatía y miopatía son responsables, únicamente, del 5% de todas las miopatías adquiridas. Por lo que el diagnóstico diferencial debe incluir las principales causas de debilidad muscular (ver los resultados reflejados en la Figura 3).⁽⁴⁾

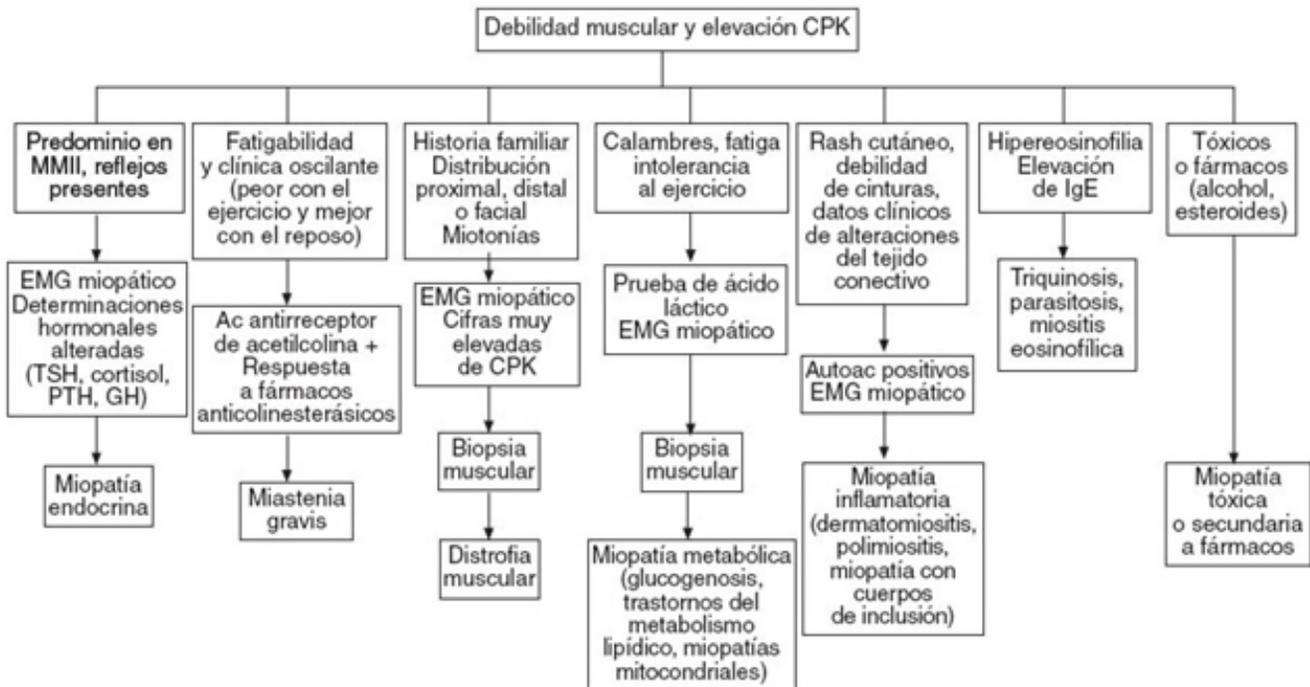


Fig. 3. Algoritmo diagnóstico ante un paciente con debilidad muscular y elevación de creatinfosfokinasa (CPK)

El reemplazamiento hormonal revierte, rápidamente, tanto los síntomas como los cambios enzimáticos, lo que es suficiente para llegar al diagnóstico sin que sea necesaria la realización de un estudio electromiográfico (por lo general normal o con un patrón ligeramente miopático), ni una biopsia muscular en la mayor parte de los pacientes. Hacia las dos semanas de tratamiento con tiroxina se normalizan los niveles de CPK4; por tanto, el tratamiento adecuado de la miopatía relacionada con el hipotiroidismo es garantizar la idoneidad de la sustitución de tiroxina.⁽⁷⁾ El reemplazo con levotiroxina se realiza a razón de 100 a 200 mcg/día y permite la recuperación de las alteraciones bioquímicas y clínicas. Las enzimas musculares retornan a la normalidad luego de semanas de tratamiento, incluso antes que la TSH recupere sus valores habituales. La debilidad muscular se recupera más lentamente a lo largo de meses o incluso año; sin embargo, aproximadamente el 50% de los pacientes tienen anomalías residuales persistentes si son rebiopsiados luego de la restitución hormonal.⁽⁸⁾ La paciente presentada constituye un ejemplo característico del síndrome de Hoffman, forma rara de miopatía hipotiroidea, pero que puede constituir, como en ella, la forma de presentación de una hipofunción tiroidea.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Duyff RF, Van den Bosch J, Laman DM, Van Loon BJ, Linssen WH. Neuromuscular findings in thyroid dysfunction: A prospective clinical and electrodiagnostic study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* [Internet]. 2000 [citado 12/03/2019]; 68(6): [aprox. 6 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10811699/> <https://doi.org/10.1136/jnnp.68.6.750>
2. Bouzas-Senande E, Menéndez-Gómez JL, Cerrada-Cerrada E, López-Olmeda C, Ruiz-Ginés MA. Debilidad e hipertrofia muscular como forma de presentación de un hipotiroidismo: síndrome de Hoffman. *Semergen* [Internet]. 2008 [citado 12/03/2020]; 10: [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=3732862>
3. Giampietro O, Clerico A, Buzzigoli G, Chicca MG, Boni C, Carpi A. Detection of hypothyroid myopathy by measurement of various serum muscle markers: myoglobin, creatine kinase, lactate dehydrogenase and their isoenzymes. *Horm Res* [Internet], 19(4): [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/6745844/> <https://doi.org/10.1159/000179893>
4. Lama Rivera G, Guzmán Adum I, Flor Rodríguez M, Mariani Carrera R. Síndrome de Hoffman: reporte de un caso de miopatía tiroidea. *Rev Med UCSG* [Internet]. 2020 [citado 10/12/2020]; 21(2): [aprox. 3p.]. Disponible en: <https://rmedicina.ucsg.edu.ec/index.php/ucsg-medicina/article/view/671> <https://doi.org/10.23878/medicina.v19i3.671>
5. Arpa Gámez Á, González Sotolongo O. Síndrome de Hoffmann. *Rev Cub Med Mil* [Internet]. 2002 [citado 15/09/ 2024]; 31(4): [aprox. 3p.]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-65572002000400013&lng=es.
6. Ramos Cabrera A, Cula Pérez A, Rodríguez Sánchez Y, Gregori Caballero A. Síndrome de Hoffmann, manifestación de hipotiroidismo: presentación de un caso. *AMC* [Internet]. 2019 [citado 20/12/2020]; 23(2): [aprox. 2p.]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1025-02552019000200249
7. García Sainz-Pardo C, Morales Moreno L, Tardío López M, Sáez Martínez FJ. Miopatía hipotiroidea. *Med Gen y Fam (digial)*. [Internet]. 2012 [citado 20/12/2020]; 1(1): [aprox. 2p.]. Disponible en: https://mgyf.org/wp-content/uploads/2017/revistas_antes/V1_N1_V_N1_54_56.pdf
8. Jami Suárez GM, Altamirano Duque KE, Sosa Pico LM, López Mariño MD. Actualización en el diagnóstico y tratamiento de hipotiroidismo en el adulto y paciente pediátrico. *Polo del Conocimiento* [Internet]. 2023 [citado 29/12/2023]; 8(6): [aprox. 2p.]. Disponible en: <https://polodelconocimiento.com/ojs/index.php/es/article/view/5768>

Conflicto de intereses

El autor no declara conflicto de intereses

Contribución de autores

JALB: Conceptualización, análisis formal, investigación, metodología, visualización, redacción del borrador inicial del manuscrito, redacción final