

PÓSTERS PREMIADOS

38 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Córdoba, 27 - 29 de abril de 2016

Displasias óseas

PP1/d2-001

VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE LA HIPOFOSFATASIA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: ANÁLISIS DE 4 CASOS CONFIRMADOS GENÉTICAMENTE

GA Martos Moreno¹, J. Martínez-Villanueva², J. Tenorio³, P. Lapunzina³, J. Argente¹

⁽¹⁾Servicio de Endocrinología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, IIS La Princesa. Dpto. Pediatría, Universidad Autónoma Madrid. Ciberobn ISCIII, ⁽²⁾Servicio de Endocrinología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, IIS La Princesa, ⁽³⁾Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Hospital Universitario La Paz.

Introducción:

La hipofosfatasa (HPP) en la edad pediátrica puede presentarse con gravedad y pronóstico muy variables. Las formas tempranas (neonatal/lactante [< 6 meses]) suelen ser graves y la forma juvenil (> 6 meses a edad adulta) se caracteriza por su heterogeneidad fenotípica.

Pacientes:

Caso-1: [ALPL: c.542C>T (p.S181L) + c.644T>C (p.I215T)]. Niño, nacido PEG con deformidad raquíctica costal desde los 4 meses, craneosinostosis coronal izquierda y malformación de Arnold-Chiari tipo 1 a los 10 meses. Durante su infancia presenta retraso pónvero-estatural y psicomotor, hipotonía axial, dolicocefalia, retraso en la dentición, tórax campaniforme, rosario costal, pectus excavatum y ensanchamiento distal de antebrazos, con deflecamiento metafisario radiológico en huesos largos. En su evolución desarrolla deterioro funcional pulmonar (capacidad-vital-forzada 54,2%), pérdida y movilidad de piezas dentarias grave y, patrón característico de la marcha (video y análisis de movi-

miento proyectables). Inició tratamiento con fosfatasa alcalina (FA) recombinante humana en ensayo clínico (Fase II).

Caso-2: [ALPL: c.217-219delCTC (p.L73del), heterocigosis simple]. Niña nacida con antropometría adecuada, asintomática y con crecimiento normal.

Caso-3: [ALPL: c.991G>A; (p.V331M), heterocigosis simple]. Niño nacido con antropometría adecuada, asintomático y estudiado por talla baja armónica.

Caso-4: [ALPL: c.567-568 insT (p.Asn190Stop), heterocigosis simple]. Niño, nacido con antropometría adecuada, afecto de displasia bilateral de caderas (también presente en dos tíos maternos), coxa valga y genu varo progresivo, junto con caries dentales frecuentes durante la adolescencia. El estudio radiológico demostró la presencia de platispondilia leve, bordes vertebrales irregulares y afectación epifisaria. Acompaña hipoacusia, miopía y retraso intelectual (CI 68) junto con atrofia cerebelosa. El estudio genético familiar no mostró co-segregación entre la presencia de la inserción en ALPL y la presencia de la displasia de caderas en los dos tíos afectados.

Resultados:

Las características antropométricas y bioquímicas de los pacientes se reflejan en la TABLA, destacando la presencia en los cuatro casos de niveles reiteradamente bajos de actividad de FA sérica e, invariablemente, elevados de piridoxal-5'-fosfato plasmático.

Conclusiones:

La HPP presenta un amplio espectro genético y clínico en la infancia y su diagnóstico de sospecha puede ser establecido ante niveles séricos eleva-

dos de piridoxina plasmática en presencia de niveles bajos de actividad de FA sérica.

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Rango de normalidad
Edad gestacional	38 + 5	38 + 5	40 + 0	40 + 0	No aplicable
Peso neonatal (SDS)	-2,22	+0,44	-0,83	+0,62	No aplicable
Longitud neonatal (SDS)	-2,60	-0,20	-1,15	-0,89	No aplicable
Edad al diagnóstico	17 meses	9 meses	15 a.3 m.	13 a. 2 m.	No aplicable
Talla al diagnóstico (SDS)	-2,65	+0,25	-1,20	-1,01	No aplicable
Fosfatasa alcalina	23 / 31 U/L	75 / 72 / 85 U/L	80 / 83 / 91 U/L	100 / 105	(122-290)
Piridoxina sérica	>300 µg/l	>300 µg/l	>300 µg/l	39,9 µg/l	(4-18)
Calcio total	9,6 mg/dl	9,8 mg/dl	9,6 mg/dl	9,4 mg/dl	(8,8-10,8)
Calcio iónico	1,2 mmol/l	1,3 mmol/l	1,2 mmol/l	1,2 mmol/l	(1,1-1,4)
Magnesio	2,3 mg/dl	2,1 mg/dl	2,2 mg/dl	1,9 mg/dl	(1,5-2,3)
Fósforo	6,5 mg/dl	6,5 mg/dl	4,6 mg/dl	5,2 mg/dl	(4,5-7,5)
25-OH-vitamina D	32,3 ng/ml	26,7 ng/ml	40,7 ng/ml	24,6 ng/ml	(20-100)
PTH intacta	22,3 pg/ml	41,3 pg/ml	46,8 pg/ml	52 pg/ml	(11-27)

Crecimiento

PP1/d2-002

ESTUDIO RETROSPECTIVO DE LA UTILIDAD DE LA VENTANA TERAPEUTICA EN PACIENTES TRATADOS CON GH

M. Martínez Barahona¹, L. Cecenarro², M. Murillo Vallés¹, E. Roper Ramos³, M.L. Granada Ybern¹, J. Bel Comos¹

⁽¹⁾ H Germans Trias i Pujol, ⁽²⁾ H Germans Trias i Pujol. Fundación Leo Messi. Badalona, ⁽³⁾ H Mataró. Mataró

Introducción:

El objetivo del tratamiento con hormona de crecimiento recombinante(rhGH) es alcanzar una talla final normal. Ante una respuesta insuficiente al tratamiento, es necesario revalorar su utilidad. Una alternativa es la suspensión transitoria del mismo ("Ventana Terapéutica" (VT)) y valorar la respuesta clínica y bioquímica para decidir continuar o suspender el tratamiento.

Materiales y métodos:

Se realizó un estudio retrospectivo de pacientes prepúberes sometidos a VT durante los años 2006 a 2015 (previo control de adherencia al tratamiento) en dos hospitales (n: 46).

Objetivo:

Determinar las características de los pacientes sometidos a VT de rhGH y establecer su utilidad clínica.

Resultados:

El 78,2% eran varones. El 71,7% tenía diagnóstico de déficit idiopático de hormona de crecimiento (DiGH) y el 28,3% retraso de crecimiento intrauterino(RCIU). El inicio medio de tratamiento fue a los 7 años ($\pm 2,71$) y el de VT a 10 años ($\pm 2,37$).

La dosis media de rhGH fue de 0,22 mg/ Kg/ semana ($\pm 0,05$). La duración media de la VT fue de 12,4 meses. Se reinstauró tratamiento en el 74% de los pacientes (n: 34) ya que se advirtió un empeoramiento durante la VT respecto al período pre-ventana(PPV), en la velocidad de crecimiento(VC) ($-1,78 \pm 1,4$ SDS vs $0,29 \pm 1,66$ SDS)($P=0,001$), en la talla(H) ($-1,86 \pm 0,87$ SDS vs $-1,67 \pm 0,86$ SDS) ($p=0,001$), y en los niveles de IGF1 ($0,31 \pm 1,02$ SDS vs $1,14 \pm 0,96$ SDS)($p=0,002$). Asimismo se alcanzó una significativa recuperación de los 3 parámetros a los 12 meses de reintroducción del tratamiento. En el grupo restante (26%) no se reinició rhGH ya que no se observaron diferencias significativas de la VC, H e IGF1 respecto al PPV. Este último grupo de pacientes no evidenció características distintivas que explicaran su comportamiento. Buscando un indicador clínico para reiniciar el tratamiento se detectó que una diferencia de VC entre PPV y de VT de -0,97 SDS tendría una sensibilidad del 76% y especificidad del 68% (curvas Roc) de detectar pacientes dependientes de rhGH.

Conclusión:

Ante una respuesta insuficiente al tratamiento con rhGH, la VT puede resultar clínicamente útil para decidir continuar o finalizar el tratamiento. De esta manera se reducirían los costes y las molestias de un tratamiento poco efectivo.

Diabetes

PP1/d2-003

EFFECTOS DE UN DERIVADO NATURAL DEL ROMERO EN LA RETINOPATÍA DIABÉTICA. ESTUDIO EN UN MODELO ANIMAL DE DIABETES

L.M Sáez García¹, T. Rezaie², P. Ruiz Ocaña³, A. Prada Oliveira⁴, C. Segundo Iglesias⁵, A.M. Lechuga Sancho⁶

⁽¹⁾Alumna de tercer ciclo Universidad de Cádiz. Departamento materno-infantil y radiología, ⁽²⁾ Sanford-Burnham Institute for biomedical research. La Jolla, CA, USA., ⁽³⁾ UGCI pediatría Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz, ⁽⁴⁾ Universidad de Cádiz, departamento de Anatomía y embriología humana. Cádiz, ⁽⁵⁾ Escuela de enfermería Salus Infirmorum, adscrita a la universidad de Cádiz. Cádiz, ⁽⁶⁾ Universidad de Cádiz, departamento materno-infantil y radiología. Cádiz.

Introducción:

La retinopatía diabética es la principal causa de ceguera en el mundo. Entre los mecanismos que contribuyen a su desarrollo está el estrés oxidativo que lleva a un aumento en la tasa de muerte de las células de las distintas capas de la retina, siendo la más afectada la capa nuclear externa (CNE). El

extracto del romero, objeto de nuestro estudio, ha mostrado su capacidad como agente antioxidante en otras enfermedades.

Objetivos:

Analizar los efectos de la administración crónica de un antioxidante natural derivado del romero en un modelo animal de diabetes mellitus mal controlada.

Material y métodos:

Utilizamos ratas Wistar macho, adultos jóvenes, repartidas en tres grupos. El primer grupo (n=4), recibió tratamiento con el extracto de romero diluido en aceite de colza, a 10 mg/kg (i.p.), dos veces/semana desde una semana antes de la inducción de diabetes. Ésta se indujo mediante inyección de estreptozotocina (STZ). El segundo grupo (n=4) recibió únicamente el vehículo, antes y después de la inducción de diabetes. Por último el grupo control (n=4), recibió únicamente el volumen correspondiente de vehículo sin recibir STZ. Un ojo de cada animal fue fijado e incluido en parafina, cortándose en secciones de 7 micras. Dos cortes de cada animal se tiñeron con hematoxilina-eosina y se analizaron utilizando un microscopio óptico con una cámara asociada. Se midió el grosor de la CNE de la retina cada 500 micras.

Resultados:

El grupo tratado con el antioxidante natural derivado del romero es el que mayor grosor de la CNE presenta y esta diferencia es significativa con respecto al grupo diabético sin tratamiento, pero no con respecto al grupo control sin diabetes. No encontramos diferencias en ninguna de las demás capas de la retina analizadas.

Conclusiones:

El extracto del romero administrado de forma diaria, logra mantener un grosor normal de la capa nuclear externa de la retina, que se ve significativamente disminuido en nuestro modelo animal de diabetes mal controlada.

PP1/d2-004

INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE LA DIABETES TIPO 1 EN POBLACIÓN MENOR DE 15 AÑOS EN SALAMANCA (ESPAÑA) Y REGIONES COLINDANTES DE PORTUGAL

L.M. Márquez dos Santos¹, C. Sánchez-Villares Lorenzo², M Martín Alonso¹, F Manzano Recio¹, P Prieto-Matos¹

⁽¹⁾ Unidad de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario de Salamanca, ⁽²⁾ Servicio de Pediatría. Centro Hospitalar Cova da Beira. Covilhã. Portugal.

Introducción:

la diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una de las en-

fermedades crónicas más prevalentes en la infancia. Se describen unas incidencias y prevalencias que están aumentando y que son distintas en función de los distintos países.

Objetivos:

conocer las posibles diferencias en la incidencia y en la prevalencia de DM1 en población menor de 15 años en regiones colindantes de distintos países como son Salamanca (España) y Viseu, Guarda y Cova da Beira (Portugal).

Material y métodos:

se incluyen todos los casos de DM1 que debutaron durante el periodo 2000-2014 según criterios de la ADA. Los casos se obtuvieron de múltiples fuentes y se estimaron las incidencias y prevalencias mediante el método captura-recaptura. Se consideró significación estadística una $p < 0,05$. Se comparan los datos con los publicados previamente.

Resultados:

durante el periodo de estudio se notificaron 335 casos de DM1 en menores de 15 años (141 Salamanca y 194 Portugal). La incidencia estimada de Salamanca fue de 22,7/100000/año (IC 95% 19,2-26,8) y en Portugal fue de 18,4/100000/año (IC 95% 15,9-21,2). La mayor incidencia se describe en niños entre 5 y 9 años (31,8/100000/año en Salamanca y 20,3/100000/año en Portugal). No se demuestra mayor incidencia en función del sexo. En Portugal se observa un incremento significativo de la incidencia de DM1 a lo largo del periodo de estudio. La prevalencia de DM1 en diciembre de 2014 en Salamanca y Portugal fue de 1,78/1000 y 1,65/1000 menores de 15 años respectivamente.

Conclusiones:

se demuestra una incidencia de DM1 muy alta en Salamanca según los criterios de la OMS, siendo una de las mayores incidencias descritas en España. La incidencia de DM1 en Portugal es alta, según los criterios de la OMS, y se está incrementando igualándose en los últimos años a la existente en Salamanca.

Metabolismo y Nutrición

PP1/d2-005

EFFECTOS METABÓLICOS A LARGO PLAZO DE LA DIETA MATERNA DURANTE EL EMBARAZO Y LA LACTANCIA SOBRE LA DESCENDENCIA: ACCIÓN MODULADORA DEL RESVERATROL

P. Ros perez¹, F díaz², A freire², P argente², I martos³, JA chowen²

⁽¹⁾ EndocrinologíaPediátrica. Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda, ⁽²⁾ CIBEROBN, Departamento de Endocrinología, Hospital Infantil

La nutrición materna durante el embarazo y la lactancia puede condicionar cambios a largo plazo sobre la homeostasis energética de su descendencia. El Resveratrol (R) ha demostrado acciones antioxidantes y anti-obesogénicas. No obstante, todavía no se conoce el impacto metabólico que tendría sobre la descendencia su asociación con una dieta desfavorable con alto (DAG) o bajo contenido en grasas (DBG) durante la gestación y la lactancia.

Hemos efectuado manipulación nutricional en ratas Wistar gestantes con DBG (3,8 Kcal/g, 10,2% grasa) o DAG (5,1 Kcal/g, 61,6% grasa). La mitad de cada grupo recibió Resveratrol (+R) disuelto en el agua (50 mg/L), desde la primera semana de gestación hasta finalizar la lactancia (2,0-2,5 mg/Kg/día). Los resultados se muestran en la tabla 1. El número de crías por camada fue menor en el grupo de DBG con/sin R frente al grupo de DAG con/sin R. Todas las crías se destetaron en el día posnatal (DPN) 21 con acceso libre a una dieta estándar. Las madres sometidas a DAG ingirieron más kilocalorías (113,1±12,7 Kcal/d) que las sometidas a DBG (82,0±4,7 Kcal/d). La administración de R incrementó la ingesta del grupo de DAG (134,4±7,1 Kcal/d), sin afectar a la ingesta del grupo de DBG (82,1±1,9 Kcal/d). Aunque no hubo diferencias significativas en el peso al nacimiento entre grupos, al destete, las ratas del grupo de madres sometidas a DAG pesaron más que las del grupo de DBG ($p<0,001$), independientemente de recibir o no R. En el DPN120, los M de las madres con DAG pesaban más que los de las madres con DBG ($p<0,01$) y los M del grupo de madres con DAG+R pesaban menos que los de madres con DAG ($p<0,5$). Por el contrario, tanto los M como las H de madres con DBG+R pesaban más que las procedentes de madres con DBG, aunque sin alcanzar significación estadística.

Conclusión:

	GESTACIÓN&LACTANCIA (MADRES)					EVOLUCIÓN PESOS CRÍAS		
	Ingesta(g/d)	Ingesta (Kcal/d)	Incr. Peso (g)	Gestación (%)	N° Crías/Gestación	RN	PN21	PN120
DBG	21,8±1,2	82,0±4,7	35,1±4,8	47	8,4±1,7	M: 6,1±0,1 F: 5,8±0,1	M: 45,1±0,7 F: 43,6±1,0	M: 458,1±9,1 F: 237,7±3,5
DBG+R	21,8±0,5	82,1±1,9	30,6±4,7	60,9	8,5±1,0	M: 6,3±0,1 F: 5,9±0,1	M: 54,4±1,6 F: 53,4±1,0	M: 471,9±7,1 F: 265,5±2,2
DAG	22,2±2,5	113,1±12,7	42,0±5,2	62,5	10,2±0,9	M: 6,2±0,1 F: 5,8±0,1	M: 60,7±0,6 F: 58,4±0,7	M: 486,1±8,5 F: 251,2±2,8
DAG+R	26,3±1,4	134,4±7,1	33,2±3,5	68,7	9,9±0,9	M: 6,2±0,1 F: 5,7±0,1	M: 61,2±1,5 F: 58,3±1,5	M: 467,3±10,3 F: 246,1±2,5

La ingesta de Resveratrol asociada a una dieta desfavorable durante la gestación y la lactancia podría ejercer un efecto modulador, y variable según la dieta, sobre algunos de los efectos metabólicos a largo plazo en la descendencia.

Genética

PP1/d2-006

LA ALTERACIÓN DE LA METILACIÓN PLACENTARIA EN LOS GENES SLC13A5, NKX6-1, ATG2B Y GRP120 SE ASOCIA AL CRECIMIENTO FETAL Y COMPOSICIÓN CORPORAL DEL RECIÉN NACIDO

M. Díaz Silva¹, Cristina García Beltrán², Giorgia Sebastian², Abel López-Bermejo³, Laura Almeida Toledo⁴, Lourdes Ibáñez Toda²

⁽¹⁾ Unidad de Endocrinología, Hospital Sant Joan de Déu, ⁽²⁾ Unidad de Endocrinología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, ⁽³⁾ Unidad de Pediatría, Hospital Dr. Josep Trueta, Girona. Girona Institute for Biomedical Research, Girona, Spain, ⁽⁴⁾ Unidad de Obstetricia y Ginecología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona

Antecedentes:

El crecimiento fetal y las patologías metabólicas del adulto podrían estar regulados por factores epigenéticos. Estudios previos muestran la asociación entre alteraciones en la metilación de ciertos genes placentarios con diabetes gestacional, preeclampsia y prematuridad. Sin embargo, todavía no se han esclarecido los mecanismos epigenéticos subyacentes al crecimiento fetal restringido en embarazos no complicados.

Objetivo:

Determinar la metilación global en placenta y sangre de cordón umbilical en recién nacidos con bajo peso y con peso adecuado para la edad gestacional para identificar nuevos genes candidatos del crecimiento fetal.

Diseño y pacientes:

Se recogieron placentas y sangre de cordón de embarazos a término (N=51), de recién nacidos con peso adecuado [AEG; entre -1.1 y 1.1 DE; N=30] o bajo para la edad gestacional [BPEG; <-2DE; N=21]. A los 15 días de vida se realizó estudio de la composición corporal por absorciometría de doble energía (DXA). El perfil de metilación en placenta se realizó mediante array de ADN (Agilent DNA Methylation array) diseñado para cuantificar la metilación de islas CpG situadas en los promotores génicos. Los resultados del array se validaron en 51 placentas mediante pirosecuenciación de bisulfato (BSP).

Resultados:

Los genes SLC13A5, NKX6-1 y ATG2B se encontraron hipermetilados en placenta ($P<0.0001$, $P=0.008$ y $P=0.02$, respectivamente) y en sangre de cordón ($P<0.0001$) en BPEG, mientras que GPR120 se halló hipometilado en placenta ($P=0.0006$) e hipermetilado en sangre de cordón ($P<0.0001$). El peso y la

longitud al nacimiento se asociaron negativamente con el grado de metilación de los cuatro genes ($P < 0.007$). La adiponectina de alto peso molecular se asoció positivamente con ATG2B ($P = 0.03$), e IGF-I y HOMA-IR negativamente con SLC13A5, NKX6-1 y GPR120 ($P < 0.002$). La grasa total y abdominal presentaron una correlación negativa con la metilación de SLC13A5, NKX6-1 y ATG2B ($P < 0.02$) y positiva con GPR120 ($P < 0.007$).

Conclusión:

Diversos genes implicados en la regulación del metabolismo energético se encuentran diferencialmente metilados en placentas y sangre de cordón de niños BPEG, y se asocian con un menor peso al nacimiento y menor grasa total y abdominal a los 15 días de vida.

Suprarrenales

PP1/d2-007

FUNCIÓN ADRENAL MEDULAR Y CRISIS ADRENAALES EN PACIENTES CON 21-OHD. ¿EXISTE ASOCIACIÓN?

M. Echevarría Fernández¹, P. BELLO GUTIERREZ¹, A. Huidobro fernandez², D. Rodríguez arnao³, B. Ezquieta zubicaray³, A. Rodríguez sanchez³

⁽¹⁾ Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles, ⁽²⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, ⁽³⁾ Hospital Universitario Gregorio Marañón, Madrid

Introducción:

Pacientes con las formas más graves de 21-OHD presentan, no sólo disfunción de la corteza suprarrenal, sino de la médula. En la práctica clínica se observa que algunos con las formas más graves presentan numerosas descompensaciones en respuesta a una situación de estrés a pesar de un adecuado tratamiento.

Material y métodos:

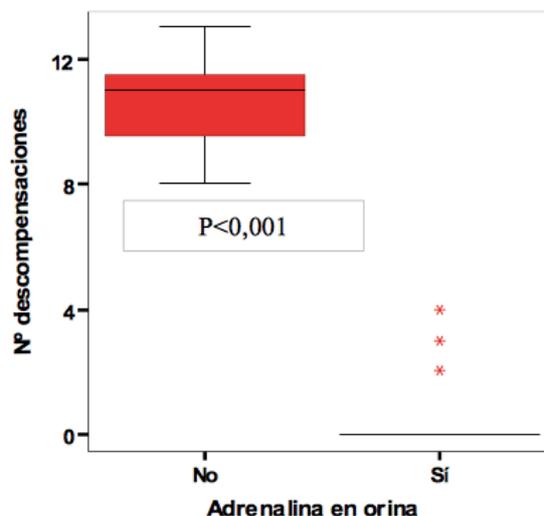
Estudiamos la función adrenal medular mediante la determinación de adrenalina en orina de 24 horas de 29 pacientes con la forma clásica de 21-OHD (8 niñas, 21 niños; edad media $8,31 \pm 6,41$ años; 21 pierde sal (PS) y 8 virilizante simple (VS)), y lo relacionamos con el número de crisis adrenales y con el genotipo. Se clasificó a los pacientes en 4 grupos en función de la actividad in vitro de CYP21A2.

Resultados:

11 niños PS presentaron valores "indetectables" de adrenalina en orina. El resto de niños PS y VS presentaron niveles de adrenalina en el rango de la normalidad.

14 de los 21 niños PS, presentaron episodios de descompensación (11 de ellos tuvieron > 8 , mientras que los otros 3 tuvieron < 4 crisis adrenales).

Los 11 niños con valores indetectables de adrenalina en orina son aquellos que tuvieron > 8 descompensaciones (Fig 1.).



Cuando se compararon niños PS con y sin déficit de adrenalina en orina, no se observaron diferencias en la dosis de hidrocortisona ($16,08 \pm 3,4$ vs $16,98 \pm 5,01$ mg/m²/día) ni de 9a-fluorhidrocortisona ($0,094 \pm 0,08$ vs $0,087 \pm 0,11$ mg/día). Los valores de cortisol basal (0 (0-0) vs $2,08$ (1,1-2-8; $P = 0,002$) mcg/dl, androstendiona (0 (0-0,4) vs $2,6$ (0-5,3) ng/ml $p = 0,01$) y aldosterona (50 (50-50) vs 50 (50-244) pg/ml; $P = 0,008$) son significativamente menores en pacientes con déficit de adrenalina que en aquellos sin déficit. No se observaron diferencias en los valores de 17-OHP, ACTH, ARP ni testosterona.

Los 11 niños con déficit de adrenalina presentan mutaciones con nula actividad enzimática ($N = 3$) o son heterocigotos compuestos para mutaciones del intrón 2 ($N = 8$).

Conclusión:

La determinación de adrenalina en orina puede ser útil para predecir la gravedad clínica del 21-OHP: pacientes sin adrenalina en orina presentan más crisis adrenales que aquellos con adrenalina en orina.

Hipotálamo-Hipófisis

PP1/d2-008

SÍNDROME DE LA TRIADA HIPOTALÁMICA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE UNA SERIE DE 23 CASOS

ME. Rueda Valencia, E González Ruiz de Leon, M Sanz Fernández, MD Rodríguez Sánchez, MD Rodríguez Arnao

Hospital Gregorio Marañón

Introducción:

El síndrome de la triada hipotalámica (TH) consiste en hipoplasia hipofisaria, neurohipófisis ectópica e interrupción del tallo hipofisario. Realizamos un análisis descriptivo y retrospectivo de las características clínicas, analíticas y radiológicas de 23 casos diagnosticados en este nuestro centro en los últimos 20 años.

Resultados:

La mediana de edad al diagnóstico fue de 2.83 años (rango 0-15 años). El 52% fueron varones. Cuatro de los casos eran hermanos, de dos familias diferentes en las que no se encontraron alteraciones en los genes Prop-1 y Pit-1. Todos los pacientes nacieron tras embarazos a término: 65.21% parto eutócico, 26% cesárea, 8.7% instrumental. La talla baja fue el motivo de consulta más frecuente (69.5%), encontrándose el 95.6% de los casos por debajo de 2 DE con edad ósea generalmente retrasada. Tras un año de tratamiento con hormona de crecimiento recombinante (rGH) a dosis de 0.025 mcg/kg/día, la ganancia media de talla fue de 11.03 cm. La prevalencia de deficiencias de hormona de crecimiento,

tirotropina, corticotropina y gonadotropinas fue de 100%, 39.13%, 34.78% y 26% respectivamente. Todos los pacientes estudiados tenían déficit de GH al diagnóstico. La mediana de edad de presentación de déficit de tirotropina fue de 7.41 años, y de gonadotropinas de 13.25. El 55% de los que tenían déficit de corticotropina la manifestaron en los primeros 3 meses de vida, el resto a una mediana de edad de 12.8 años. El 35% presentaron deficiencias de tres o más hormonas hipofisarias. Ningún paciente tuvo alteraciones en la función de la hipófisis posterior. El 21.7% de los pacientes presentaron, además, malformaciones de la línea media.

En conclusión, los datos obtenidos no difieren en gran medida con los descritos en la literatura. La talla baja es la causa de presentación inicial en todos los pacientes de esta serie, diagnosticados de TH. Es necesario realizar resonancia magnética en los pacientes con TH para posible diagnóstico de patología orgánica. En estos pacientes el posible hipopituitarismo múltiple debe ser controlado a lo largo de su evolución para iniciar otros tratamientos hormonales sustitutivos.