Rev Esp Endocrinol Pediatr 2012; 3 (Suppl)
doi: 10.3266/Pulso.ed.RevEspEP2012.vol3.SupplCongSEEP

PÓSTERS

XXXIV Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Santander, 9-12 de Mayo de 2012

Suprarrenales

P1d2d3-001
ASOCIACIÓN DE ACALASIA, ALACRIMIA Y SÍNDROME DE ADDISON. SÍNDROME DE ALLGROVE

N. Gilabert Martínez [(1)], S.De Murcia Lemauviel [(1)],C. Buhedo Gordillo [(2)]

[(1)] Hospital de Cartagena, Murcia; [(2)] Hospital de Torrevieja, Alicante

Introducción:
El síndrome de Allgrove (o triple A) es una causa rara de insuficiencia suprarrenal transmitida por herencia autosómica recesiva. Fue descrita por primera vez en 1978 por Allgrove y consiste en la triada de acalasia, alacrimia e insuficiencia suprarrenal. Consideramos de interés científico el caso clínico que presentamos por la baja frecuencia de este síndrome y la forma de presentación.

Caso clínico:
Paciente de 10 años que acude a la consulta de Endocrinología Infantil por hiperpigmentación cutánea, sobre todo en nudillos, de 2 años de evolución. Peso < P3 y talla en P10. Como antecedentes destaca una acalasia del cardias diagnosticada a los 5 años que precisó dilatación y alacrimia desde el nacimiento. Presenta problemas odontológicos por maxilar inferior pequeño. Inteligencia y desarrollo psicomotor normal. Ante la sospecha de insuficiencia suprarrenal se solicita test de ACTH que muestra ACTH basal > 1250 pg/ml (muy elevada) y pico de cortisol máximo de 1.28 µg/dl (muy bajo). Se inició tratamiento con hidrocortisona a dosis sustitutiva (15 mg/m^{2}/día). Se realiza estudio con electromiografía y ecocardiograma normal y estudio oftalmológico que confirma alacrimia y fondo de ojo normal. Presenta evolución favorable con mejoría de la hiperpigmentación y la astenia. No ha presentado déficit de mineralocorticoides hasta el momento. Se realizó estudio genético que confirmó el síndrome por homocigosis en la mutación NM_015665.5:c.1 33 I + I G>A (locus 12q13) siendo ambos padres portadores de dicha mutación.

Conclusiones:
Se debe sospechar síndrome de Allgrove ante la asociación de dos o más síntomas principales. El pronóstico es variable y la clínica heterogénea pudiendo asociar polineuropatia sensitivo-motora, alteraciones del sistema nervioso autónomo a varios niveles, demencia severa y atrofia óptica. La glándula suprarrenal de los pacientes con síndrome triple A no presenta defectos en el receptor de ACTH ni anticuerpos contra el mismo, por lo que la insuficiencia suprarrenal se debe a una disfunción en la misma con atrofia cortical. La mayoría de pacientes presentan un déficit aislado de glucocorticoides pero alrededor del 15% presentan déficit progresivo de mineralocorticoides asociado.

P1d2d3-002
FORMAS INFRECUENTES DE INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA EN LA INFANCIA. CASUÍSTICA DE UN HOSPITAL TERCIARIO EN LOS ÚLTIMOS 25 AÑOS

A.C. Barreda Bonis, J. Guerrero-Fernández, L. Salamanca-Fresno, M.A. Molina Rodríguez, R. Gracia-Bouthelier, I. González Casado

Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Infantil La Paz, Madrid

Introducción:
La insuficiencia suprarrenal primaria (ISP) en la infancia se debe generalmente a defectos congénitos de la esteroidogénesis (hiperplasia suprarrenal congénita -HSC-) o tienen un origen yatrogénico.

Son escasas las casuísticas que valoran etiologías minoritarias como las formas autoinmunes, la resistencia corticotropa u otros defectos genéticos.

Objetivos, material y métodos:
Revisión de los casos de ISP, excluyendo HSC y yatrógenas, diagnosticados en nuestro Servicio en los últimos 25 años. Se recogen los siguientes datos: edad (0-18 años), etiología, clínica y hallazgos analíticos al debut, y evolución.

Resultados:
Encontramos 13 casos de ISP: 5 casos (38%) de etiología autoinmune, 3 (23%) adrenoleucodistrofias ligadas al X, 2 (15%) resistencias a la ACTH - uno confirmado genéticamente-, 2 mutaciones del gen DAX1 (15%) y un paciente con síndrome de Allgrove. Dos de las adrenalitis autoinmunes podrían formar parte de un síndrome poliglandular. La edad media de diagnóstico fue 6.3 años (mediana 7, rango 0-16.8). Desde el punto de vista clínico el debut fue agudo (crisis suprarrenal) en 9 casos: síntomas digestivos con astenia en 6 pacientes, hipotensión en 5 y convulsiones en 3 (dos hipoglucémicas y una hiponatrémica); los 4 restantes debutaron insidiosamente (adrenoleucodistrofias y seguimiento de posible síndrome poliglandular). La hiperpigmentación estuvo presente en el 76%. La hipoglucemia estuvo presente al inicio en 6 casos (46%), la hiponatremia en 10 (76%), la hiperpotasemia en 4 (30%) y acidosis metabólica en 1 caso (7%). El déficit gluco y mineralocorticoideo estuvo presente en aquellas ISP de origen autoinmune (excepto un caso de reciente diagnóstico) y en los casos de mutación de DAX1. El nivel de ACTH al debut superó el valor de 1.000 pg/ml en 9 casos (70%), no lográndose su normalización durante la evolución.

Conclusiones:
- La principal etiología de ISP, excluyendo hiperplasia suprarrenal congénita y formas yatrógenas, es la autoinmune.
- La sospecha clínica de ISP debe estar presente ante cuadros de hipoglucemia e hiponatremia severas y persistentes.
- Durante la terapia sustitutiva corticoidea la normalización de la ACTH no debe ser el objetivo.

P1d2d3-003
FORMAS INUSUALES DE PRESENTACIÓN DE INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA (ISP)
M. Chueca Guindulain, N. Lecumberri García, A. Sagastibeltza Zabaleta, S.Aguilera Albesa, S.Berrade Zubiri, M.Oyarzabal Irigoyen

Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona

Los estudios demuestran que más del 40% de ISP se diagnostican de forma tardía y que su sintomatología no ha sido sospechada.

Objetivos:
Presentar 3 casos de ISP de escasa prevalencia.

Pacientes:
Caso 1: Varón 14 años deportista, remitido por hiperpigmentación generalizada y progresiva desde los 6 años. No astenia, ni pérdida de peso. Peso, Talla y TA normal. Hiperpigmentación generalizada, mayor en mamilas, nudillos, rodillas, codos, y genitales. Análisis: tiroides normal, Cortisol 2.58 µg/dL, Corticotropina, 2333 ng/L, Aldosterona 46 ng/L, ARP 3.7, 17OH-Progesterona normal, Androstendiona 0.6 µg/L, DHEA-S 22.8 µg/dL. **Sospecha déficit familiar glucocorticoides/resistencia ACTH**. Análisis genético receptor ACTH (-).

Caso 2: Varón 7 años, remitido de Neuropediatría por deterioro visual y auditivo hace 5 meses con estrabismo divergente, diplopia y dificultad para la lectura; mal control motor; alteración del comportamiento. Peso, talla y TA normales. Coloración de piel morena (racial) con hiperpigmentación mayor en mamilas, nudillos, rodillas, codos, y genitales. Analitica: Cortisol basal 3.7 µg/dL. 17OH-Progesterona 0.9 µg/dL. DHEA-S 1.38 µg/dL. ACTH 3060 ng/L. Aldosterona 53 ng/L. Renina 16 ng/L. RM cerebral: desmielinización de sustancia blanca parieto-occipitales. Diagnóstico de sospecha **Adrenoleucodistrofia ligada al X**, confirmada con Aumento de AGCML en sangre y mutación p(R66oW)c(1978C-T).

Caso 3: Niña 12 años que acude a urgencias por vómitos y dolor abdominal. Refiere astenia, anorexia y pérdida de peso hace 3 meses, motivo por el que se controla en Psicología con diagnóstico de Trastorno de ansiedad-depresión.AP: Dermatitis atópica. AF: madre y rama materna patología tiroidea. Exploración: decaimiento, debilidad muscular, hiperpigmentacion cutánea. Analitica: Glucosa 55 mg/dl, Na 133 mmol/l; K 3,8 mmol/l,pH 7,33; HCO3 14,8 mmol/l; Cortisol basal 3,73 µg/dl, ACTH 380 ng/l, Aldosterona 10 pg/ml, Ac anticápsula suprarrenal (1:20 positivo). TSH 6,5, FT4 1,2, Ac antitiroglobulina 155,7 UI/ml (0-115). AntiGAD y AntiIA2 positivos sin clínica de diabetes. **Sospecha de S. poliglandular A-I tipo 2.**

Conclusiones:
Llamamos la atención sobre la vaguedad de los síntomas de los casos presentados, que originan con frecuencia enfoques diagnósticos erróneos y tardíos. La enfermedad de Addison implica seguimiento a largo plazo por la asociación de otras endocrinopatías. En todos ellos el tratamiento es de urgencia vital.

P1d2d3-004

CASO ÍNDICE: ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA A X: ESTUDIO GENÉTICO Y BIOQUÍMICO FAMILIAR

L. Rey Cordo, Melcón Crespo Cristina, Chamorro Martín Jose Luis,González Lestón Domingo.

Complexo Hospitalario Universitario de Vigo

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X es una enfermedad peroxisomal, producida por el acúmulo anómalo de ácidos grasos de cadena muy larga en los peroxisomas, debido al defecto de la proteína ALDp, codificada por el gen ABCD1. Puede afectar el cerebro, médula espinal, glándulas adrenales y testes.

Caso índice:
Varón 4 años 3 meses. Antecedentes familiares: hermano de 10 años asmático. Antecedentes personales: Ingresos previos por laringoqueobronquitis y sepsis sin confirmación microbiológica.

Ingresa en UCIP por vómitos, afectación del estado general, hipoglucemia, hiponatremia e hipotensión. Coloración oscura de la piel. Analítica: ACTH 3534 pg/mL; Cortisol 2,6µg/dL. Resonancia cerebral, estudio neurofisiología, morfológico de adrenales: normales. Ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML): sugestivos de adrenoleucodistrofia ligada a X.

Rehistoriando antecedentes familiares:
- Rama materna: Tres hermanos varones de bisabuela con hiperpigmentación cutánea, fallecidos en edad temprana. Primo segundo de la madre: fallecido de enfermedad neurodegenerativa.

- Hermano de 10 años: Asmático. No ingresos. Refieren no síntomas neurológicos ni endocrinológicos, salvo hiperactividad. Exploración física: Hiperpigmentación. Desarrollo ponderoestatural normal para su edad. Analítica: ACTH: 577 pg/mL. Cortisol basal: 8µg/dL. AGCML: perfil sugestivo de adrenoleucodistrofia. Resonancia cerebral: afectación corticoespinal bilateral, de predominio izquierdo.

Estudio del gen ABCD 1 de madre y ambos hermanos: Mutación P543L.

Tratamiento de ambos pacientes:
Fludrocortisona e hidrocortisona, dieta exenta en AGCML y aceite de Lorenzo. Se inicia búsqueda de donante de médula no emparentado. Evolución: ambos hermanos afectos de insuficiencia suprarrenal. Caso índice: no sintomatología neurológica. Hermano de 10 años: trastorno de déficit de atención e hiperactividad. Afectación en estudios de imagen por el momento no progresivo.

Conclusiones:
Patología poco frecuente con estudio genético accesible. La instauración precoz del tratamiento con dieta exenta de AGCML y aceite de Lorenzo y trasplante de médula ósea puede prevenir el avance de la sintomatología neurológica.

P1d2d3-005

FEOCROMOCITOMA: CAUSA ENDOCRINOLÓGICA DE HTA Y MIOCARDIOPATÍA DILATADA EN LA INFANCIA

M. López García, M. Cristina Ontoria Betancort, J.L. Castellano Pérez, R. López Almaraz, M.N. González Bravo, J.P. González Díaz

Complejo Hospitalario Universitario de Canarias

Introducción:
El feocromocitoma es una neoplasia derivada de la médula suprarrenal rara en la infancia, que aparece de forma aislada o formando parte de síndromes (MEN 2, von Hippel-Lindau…). Su sintomatología deriva de la hipersecreción de catecolaminas, siendo una de sus complicaciones la miocardiopatía dilatada. En niños hay una mayor incidencia de tumores bilaterales.

Caso clínico:
Paciente varón de 9 años remitido desde Oftalmología para estudio de una retinopatía hipertensiva grado IV. Presenta desde hace un año cefalea frontal y periorbitaria, de intensidad moderada, con pérdida ponderal de 4 Kg, hiporexia, astenia y sudoración intermitente. Asocia cifras de tensión arterial elevadas.

Exploración física:
Peso 29 Kg (P 10), talla 136 cm (P 10), IMC 15.68 (P 15), TAS 120 mmHg (P 97), TAD 80 mmHg (P 97). Palidez cutánea. Efélides y nevus menores de 0.5 cm en toda la economía corporal.

Pruebas complementarias:
M.A.P.A: TAS media 149 mmHg (P >99), TAD media 108 mmHg (P > 99). Sangre: ECA 85 U/L, actividad renina basal 2.43 ng/mL/h, aldosterona basal 268 pg/mL. Orina 24 horas: catecolaminas: noradrenalina 4.703 mcgr, adrenalina y dopamina normales, ácido vanilmandélico 28.5 mg, ácido homovalínico 5.43 mg. Ecografía abdominal e iRM: dos imágenes nodulares en la suprarrenal derecha y otra en la izquierda, sugestivas de feocromocitoma bilateral. Estudio de extensión (TC corporal total, MIBG-I123 e iRM cerebral): negativo. Estudio genético de von Hippel-Lindau: Heterocigosis p.Thr124Ile (p.T124I).

Evolución:
Se inicia preoperatoriamente alfa-bloqueo con fenoxibenzamina. Coincidiendo con una infección

respiratoria alta por VRS, presenta cuadro de dolor abdominal intenso y hematuria, ingresando en UCIP. Se evidencia un infarto renal y cerebral, así como trombosis en el ventrículo izquierdo, secundarios a una miocardiopatía dilatada debida a la toxicidad adrenérgica del feocromocitoma. Fallece en el postoperatorio precoz tras suprarrenalectomía bilateral, en el contexto de un shock cardiogénico y hemorrágico.

Comentarios:
1. El feocromocitoma es una neoplasia endocrina que, aunque rara en la infancia, debe ser incluida en el diagnóstico diferencial de la HTA en la edad pediátrica. 2. Ante este hallazgo diagnóstico, resulta importante realizar una valoración cardiológica sistemática dada la posibilidad de complicaciones graves como en nuestro caso.

P1d2d3-006
TUMORES CÓRTICOADRENALES: ESTUDIO DE 7 PACIENTES PEDIÁTRICOS

L. Bilbao Gassó, D.M. Bareño Campos, M. Clemente León, D. Yeste Fernández, M. Gussinyer Canadell, A. Carrascosa Lezcano

Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción:
Los tumores córticoadrenales aunque tienen una baja prevalencia en la edad pediátrica, deben considerarse en el diagnóstico diferencial del niño que manifiesta clínica de hiperandrogenismo y/o hipercortisolismo, especialmente cuando su inicio y progresión es rápido.

Pacientes y método:
Análisis retrospectivo de las características clínicas, de la forma de presentación, de las alteraciones hormonales, del tamaño del tumor, de la histologia y la evolución de 7 pacientes diagnosticados de tumor córticoadrenal (3 hombres y 4 mujeres). La edad media al diagnóstico fue de 4.2 años (rango 14 meses -10 años). La forma de presentación fue: virilización rápida e intensa en 4 pacientes, síndrome de Cushing en 2 pacientes y metrorragia en una niña de 8 años. El diagnóstico se estableció mediante prueba de imagen (ecografia y/o RM abdominal) en todos ellos. Las concentraciones plasmáticas de los andrógenos suprarrenales estaban muy aumentadas en cuatro pacientes : testosterona media de 259,6 ng/dl (rango 109,1 – 436ng/dl), androstendiona media de 339,4 ng/dl (rango 100-605 ng/dl) y DHEAS media de 228,3 ug/dl (rango 19,3-673 ug/dl) ; en dos pacientes la cortisoluria elevada fue la única alteración hormonal documentada, y en la paciente que debuta con metrorragia la concentracion plasmática de estradiol fue de 231 pg/ml y de testosterona 274 ng/dl. Todos los pacientes estuvieron sujetos a exéresis quirúrgica del tumor que transcurrió sin complicaciones operatorias. Un paciente con extensión tumoral a vena cava inferior tuvo una evolución desfavorable, siendo *exitus*. El tamaño medio tumoral fue de 3,9 cm (rango 2,5-5 cm). La anatomía patológica confirmó 5 carcinomas (tumores secretores de andrógenos suprarrenales) y 2 adenomas (secretores exclusivos de cortisol).

Conclusiones:
La virilización y el síndrome de Cushing son la forma de presentación más frecuente de los tumores córticoadrenales. En nuestra serie, el perfil secretor hormonal de los adenomas se limita a un incremento de cortisol, mientras que los tumores virilizantes con elevación de andrógenos suprarrenales corresponden a carcinomas.

P1d2d3-007
ADENOMA SUPRARRENAL VIRILIZANTE EN PACIENTE CON MUTACIÓN TP53

M.P. Bahillo Curieses [(1)], M.P. García Gutiérrez [(1)], J.C. Hernando Mayor [(2)], F. Hermoso López [(1)], R.C. Ribeiro [(3)], M.J. Martínez Sopena [(1)]

[(1)] Hospital Clínico Universitario de Valladolid, [(2)] Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid, [(3)] St Jude Children´s Research Hospital, Memphis, EE.UU.

Introducción:
Los tumores adrenocorticales son raros en la infancia, y en la mayoría de los casos cursan con clínica de virilización. La resección quirúrgica completa es la base del tratamiento y uno de los factores pronósticos más importantes, junto con el tamaño tumoral.

Caso clínico:
Niña remitida a los 7 años 7 meses por pubarquia, axilarquia y sudoración apocrina iniciada a los 6 años 11 meses. Ausencia de antecedentes personales de interés. Antecedentes en rama materna de neoplasias de mama, útero y cerebral.

Exploración física:
Talla 136,1 cm (+1,93 DE); IMC: 18,79 kg/m^2 (+0,64 DE).Tensión arterial normal. Vello pubiano y axilar estadio Tanner II-III, con ausencia de desarrollo mamario; resto de la exploración normal.

Exploraciones complementarias:
Edad ósea 12 años (TW2RUS). Analítica sanguínea: Testosterona total: 1,28 ng/ml (0,06-0,2), dehidroepiandrosterona sulfato (DHEAS) 5,41 mcg/ml (0,18-1,6), androstendiona 7,40 ng/ml (0,13-1,24), ACTH 67,17 pg/ml (< 59,3), con resto de sistemático, bioquímica y hormonas sexuales y suprarrenales normales. Test ACTH: 17 OH progesterona y 11 desoxicortisol basales, 1,08 ng/ml y 2.8 ng/ml respectivamente; a los 60 minutos: 17 OH proges-

terona, 8 ng/ml; 11 desoxicortisol 5.2 ng/ml. Cortisol libre urinario normal. Ritmo de cortisol y ACTH normales. TAC abdominal: Masa retroperitoneal en glándula suprarrenal derecha de 5,4 x 5 x 5,6 cm, con impronta en vena cava inferior. Ante diagnóstico de masa suprarrenal virilizante se realizan marcadores tumorales, catecolaminas en orina y estudio de extensión, siendo negativos. Se realiza tratamiento perioperatorio con hidrocortisona y exéresis quirúrgica completa de la masa (92 g). Se envía muestra al Registro Internacional de Tumores Suprarrenales (IPACTR-2); el estudio anatomopatológico ha sido compatible con adenoma suprarrenal y el estudio genético muestra la mutación TP53 R273H en células somáticas. La evolución clínica es favorable con: normalización hormonal a la semana, RMN a los 6 meses sin recidiva y enlentecimiento del desarrollo puberal y del ritmo de crecimiento.

Conclusión:
Debido a la baja prevalencia de los tumores adrenocorticales, la creación de un Registro ha permitido conocer más datos clínicos y evolutivos sobre los mismos, así como la contribución de ciertos genes en su etiopatogenia.

P1d2d3-008
PRESENTACIÓN CLÍNICA Y EVOLUCIÓN DE DOS CASOS DE TUMOR ADRENOCORTICAL.
E. Pozo García, M. González García, M. Álvarez Polo, M. Rivero Falero, J.M. Rial Rodríguez

Hospital Nª Sª Candelaria, Servicio de Pediatría, Tenerife

Introducción:
Los tumores de la corteza suprarrenal son poco frecuentes en la infancia, con una prevalencia de 0,4 casos/millón, predominando en menores de 4 años, en el sexo femenino y siendo su forma de presentación habitual la virilización, aunque ocasionalmente se dan signos y síntomas por exceso de gluco- o de mineralocorticoides. Algunos tumores de la corteza suprarrenal pueden asociarse a síndromes (Li Fraumeni, Beckwith Wiedeman). El diagnóstico diferencial se establece con otros cuadros de hiper-androgenismo, como la hiperplasia suprarrenal congénita o los tumores gonadales. Presentamos dos pacientes con hiperandrogenismo ocasionado por tumores adrenocorticales.

Casos clinicos:
Caso 1: Paciente mujer de 9 años y medio que presenta desde los 7 años vello púbico, acné facial y seborrea. Menarquia materna a los 9 años. A la exploración se aprecia pubarquia Tanner 4, acné facial y en esclavina, sin telarquia. Los niveles de DHEAS se encontraban muy elevados para su edad y estadio puberal. En la TAC se evidenció masa suprarrenal izquierda 6,6 x 4,7 cm, con componente graso e hipovascular tras el contraste. Se realiza extirpación completa vía laparoscópica sin incidencias. El diagnóstico anatomopatológico fue de adenoma suprarrenal izquierdo. Los valores hormonales se normalizaron tras la intervención.

Caso 2: Paciente mujer de 16 meses que presenta desde los 7 meses de vida vello púbico. Hipotiroidismo no filiado en rama materna. Clínicamente presenta pubarquia Tanner 3. Los niveles de DHEA-S superaban los 800 mcg/dl. La TAC mostró una masa suprarrenal izquierda de 5 x 5 cm multilobular que rechaza estructuras sin invadirlas. Se realiza la extirpación por laparotomía sin complicaciones. El diagnóstico anatomopatológico fue de carcinoma suprarrenal izquierdo. En el seguimiento mantiene cifras hormonales dentro de la normalidad, sin recurrencia del tumor en los cinco años siguientes.

Conclusiones:
Los tumores adrenocorticales son una patología poco frecuente, que es preciso sospechar en los casos de hiperandrogenismo. Los valores extremadamente elevados de los andrógenos suprarrenales obligan a realizar exploraciones adicionales (TAC; RNM) para localizar la tumoración. La extirpación radical y un seguimiento riguroso son necesarios, dado el pronóstico incierto de estos tumores.

P1d2d3-009
HIPERPLASIA LIPOIDEA CONGÉNITA: ENTIDAD DE DIFICIL DIAGNÓSTICO QUE ES NECESARIO SOSPECHAR
A. Mª Ortega Morales, A Ruiz López, R. Romero García, E. Narbona López, Mª J. Miras Baldo, J. M. Fernandez García

UGC Hospital Universitario San Cecilio, Granada

Introducción:
La hiperplasia lipoidea congénita es una forma rara de hiperplasia suprarrenal congénita en la que se afecta la proteína STAR encargada del transporte de colesterol en la membrana mitocondrial de la célula esteroidogénica. Produce un acúmulo de colesterol que es tóxico para la célula produciendo citolisis e insuficiencia suprarrenal aguda en los primeros días de vida. Existe un déficit total de la esteroidogénesis: mineralcorticoide, glucocorticoide y androgénico.

Caso clínico:
Mujer de raza negra recién nacida con 12h de vida que ingresa en Neonatología desde la Unidad de Obstetricia por posible crisis de atragantamiento con hipotonía. No antecedentes obstétricos, perinatales ni familiares de interés salvo madre AgSVHB positivo. Dos hermanos, uno varón y otro mujer, sa-

nos. A la exploración no se observan alteraciones evidentes. Durante su ingreso en sala se detectó hiponatremia, hiperpotasemia e hipoglucemia y se observa una deshidratación moderada a la exploración que no se corrige con fluidoterapia. Resto de exploración normal con genitales femeninos normales. Se desconoce hiperpigmentación. Se sospecha hiperplasia suprrarenal congénita por lo que se inicia estudio:

- Eje suprarrenal: Descenso de Cortisol, aldosterona, 17OH progesterona, DHEAs y androstendiona. Aumento de ACTH y ARP.
- Despistaje genético formas más frecuentes HSC: Mutación p.Val1281Leu en la posición 844 del exón 7 del gen CYP21A2 en heterocigosis. No responsable de clínica
- Anticuerpos anticapsula suprarrenal negativos.
- RMN abdominal: Glándulas suprarrenales normales.
- Análisis de los genes MC2R (receptor ACTH), MRAP (proteína asociada al receptor), StAR, CYP11A1 (colesterol desmolasa): Mutación en Homocigosis de la proteína StAR a nivel del primer nucleótido del intrón 4: cambio de G por A (c.466-1G>A homo)

Se inicio tratamiento sustitutivo con fludrocortisona, hidrocortisona y suplemento de ClNa con normalización de las cifras de sodio, potasio, glucemia y ACTH. Actualmente pendiente de estudio de familiares con buena evolución en seguimiento por Atención Temprana y Endocrinología Pediátrica.

Conclusión:
Gran dificultad en el diagnóstico en nuestro caso debido a la normalidad de los antecedentes familiares y a la baja prevalencia de la alteración. Sospechar ante la presencia de signos de insuficiencia suprarrenal con déficit manifiesto de todos los productos de la esteroidogénesis y aumento de ACTH.

P1d2d3-010
CALCIFICACIONES SUPRARRENALES BILATERALES. ¿ES NECESARIO REALIZAR SEGUIMIENTO EN PACIENTES ASINTOMÁTICOS?

M.J. Olmos Jimenez, E. Bragado Alcaraz, F. Chicano Marín, C. Contessotto Spadetto, J. Valverde Molina, P. Díez Lorenzo

Hospital Universitario Los Arcos del Mar Menor, Murcia

Introducción:
La presencia de calcificaciones suprarrenales unilaterales es un hallazgo accidental relativamente frecuente. Menos común es encontrar ambas suprarrenales calcificadas en pacientes asintomáticos. No existen directrices acerca de que pruebas complementarias se deben realizar a estos pacientes, ni con qué frecuencia. Presentamos el caso de un paciente de 5 años asintomático con ambas suprarrenales calcificadas y una actividad de renina plasmática elevada.

Caso clínico:
Niño de 5 años sin antecedentes familiares de interés que consulta por calcificaciones suprarrenales bilaterales detectadas de forma accidental al realizar Rx de tórax por síndrome febril. Aporta TAC abdominal donde informan de calcificación intensa, grosera de ambas glándulas suprarrenales, que ocupan prácticamente la totalidad del parénquima. El paciente se encuentra asintomático, no refiere astenia, ni pérdida de peso, TA normal y sin hiperpigmentación cutánea. Entre los antecedentes personales destaca historia compatible con sufrimiento fetal: RPT 36+5 sem. PRN 2.900 gramos. Vuelta de cordón. Apgar 3/7/8. Hipotonía y pobre reflejo de succión al nacimiento, recibió alimentación por sonda los primeros días de vida. Ictericia que precisa fototerapia 5-6 días. En contraposición posee informe de ecografía abdominal realizada a los 3 meses que informa de glándulas suprarrenales normales. Exploraciones complementarias: iones, función renal y hepática normal. Mantoux negativo. Hemograma normal. Test de synacthen cortisol basal 19.6 mcg/dL, cortisol a los 30 minutos 24.9 mcg/dl y 60 min 34.6 mcg/dl. ACTH 20.1 pg/ml, Aldosterona 146 pg/ml y actividad de renina plasmática 12.7 ng/ml/h (VN 0.8-2.1)

Conclusiones:
Aunque nuestro paciente se encuentra asintomático llama la atención la presencia de una actividad de renina plasmática elevada, que podría considerarse un marcador precoz de fallo suprarrenal. En la literatura se describen pacientes con calcificaciones suprarrenales en edad escolar diagnosticados a raíz de crisis suprarrenales. Aunque no existen protocolos acerca del seguimiento de estos pacientes, consideramos que ante un hallazgo de este tipo debe realizarse un seguimiento clínico estrecho y dar a la familia información escrita acerca de los síntomas y actitud a seguir en caso de sospecha de insuficiencia suprarrenal.

Gónadas

P1d2d3-011
NUESTRA POBLACIÓN CON PUBERTAD TEMPRANA

G. Grau Bolado, S. Rubio Marcos, A. Aguayo Calcena, A. Rodríguez Estevez, A. Vela Desojo, I. Rica Etxebarria

Sección de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, Bizkaia