

talla final. Diferencias entre subgrupos: el pico de GH tras estímulo farmacológico fue menor en el grupo O vs I (3,7 vs 5,9 ng/ml; p=0,002). Los subgrupos de I y T, iniciaron la terapia con mayor edad.

Entre varones que inician tratamiento después de los 11 años (n: 36), hay mayor proporción de transitorios (89% vs 60% p= 0,046) e idiopáticos (86% vs 52,6% p=0,01) que en el resto. Sin embargo, en relación con la eficacia del tratamiento se comportan como el grupo global.

	Global 89	T (54)	P (16)	O (19)	I (70)	TF≥TD 58%	TF<TD
Edad inicio TTo	11,1±2,6	11,6±0,3	10,1±2,5	10±2,5	11,4±2,6	10,8±2,95	11,6±2,2
T D (SDS)	-1,3±0,97	-1,3±0,86	-0,8±1,2	-1±0,95	-1,4±0,95	-1,6±0,97	-1±0,8
T inicio tto (SDS)	-2,7±1	-2,6±0,6	-2,6±1,2	-2,5±1,3	-2,8±0,87	-2,7±1,2	-2,8±0,6
Talla pubertad (SDS)	-2±0,8	-2±0,8	-1,9±1	-1,7±1	-2,1±0,7	-1,9±0,9	-2,1±0,81
TF (SDS)	-1,3±1	-1,3±0,8	-0,9±1,5	-1,1±1,4	-1,3±0,87	-0,88±0,91	-1,87±0,86
TF-TD (SDS)	0,05±1	-0,01±1	-0,12±1,2	-0,12±1,2	0,1±0,97		

Conclusiones:

La respuesta global es satisfactoria. La elevada proporción de déficit transitorio permite que sospechemos que algunos pacientes han sido pubertades tardías.

Miscelánea

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.190

P1/d3-032

OSTEOPOROSIS EN PACIENTES CON MOVILIDAD REDUCIDA: RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON ALENDRONATO.

E. Palomo Atance⁽¹⁾, E. Martín Campagne⁽²⁾, M.J. Ballester Herrera⁽²⁾, M.J. Sánchez Fernández⁽²⁾, P. Giralt Muiña

⁽¹⁾ Hospital General Universitario de Ciudad Real / Servicio de Pediatría (Consulta de Endocrinología Pediátrica), Ciudad Real; ⁽²⁾ Hospital General Universitario de Ciudad Real

Introducción:

Las enfermedades neuromusculares son una causa conocida de osteoporosis. Aunque su etiología es multifactorial, la disminución de la movilidad es un factor determinante en su desarrollo.

Se ha observado que el tratamiento con alendronato produce un incremento de la densidad mineral ósea (DMO) en estos pacientes, si bien existe poca experiencia en pacientes pediátricos.

Material, métodos y objetivos:

Se recogen 6 pacientes diagnosticados de distintas enfermedades neuromusculares que presentan movilidad reducida y en los que se objetiva osteoporosis (DMO con Z-score inferior a -2) determinada por densitometría radiológica de doble energía (DXA-Hologic). En todos los casos existe antecedente de fracturas patológicas asociadas. Se utilizan como valores de referencia de DMO los de Yeste D *et al* aplicando el factor de corrección correspondiente. Se inicia tratamiento con alendronato oral a 10 mg/día (previo consentimiento como medicamento de uso compasivo), observándose la respuesta clínica y densitométrica a lo largo del tiempo.

Enfermedad neurológica

Enfermedad neurológica	Deambulacion autónoma	Edad inicio alendronato (años)	Tiempo tratamiento (años)	DMO inicial (Z-score)	DMO final (Z-score)
Enfermedad Duchenne	No	10,4	2,4	-2,5 (columna lumbar: L2-L4)	-1,2 (L2-L4)
Enfermedad Duchenne	No	15,8	1,1	-5,2 (L2-L4)	-3,7 (L2-L4)
Enfermedad Duchenne	Parcial (ayuda de ortesis)	8,1	2,5	-2,1 (L2-L4)	-1,1 (L2-L4)
Atrofia muscular espinal tipo II	No	16	2,2	-2,6 (Cuello femoral)	-2,4 (Cuello femoral)
Agnesia cuerpo calloso	No	13,2	2,6	-4,06 (L2-L4)	-3,5 (L2-L4)
Encefalopatía metabólica (citrulinemia)	No	8,1	3,1	-4,5 (L2-L4)	-1,8 (L2-L4)

Resultados:

Durante la evolución ningún paciente presentó fracturas óseas ni se observaron efectos adversos asociados al tratamiento.

Conclusiones:

1- Se debe estudiar la presencia de osteoporosis en pacientes con enfermedades neuromusculares y movilidad reducida, dadas las complicaciones que conlleva en estos pacientes (fracturas patológicas y dolor óseo incapacitante).

2- El tratamiento con alendronato muestra una mejoría clínica en estos pacientes con un incremento variable de la DMO, sin presentar efectos adversos a corto plazo y con buena tolerancia. Asimismo, no precisa ingreso hospitalario a diferencia del tratamiento con bifosfonatos intravenosos.

3- Debido a su experiencia limitada, el tratamiento con alendronato debe restringirse a aquellos pacientes con osteoporosis y síntomas asociados.

Crecimiento

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.186

P1/d3-033

EVALUACIÓN DEL EJE SOMATOTROPO EN UN GRUPO DE PACIENTES CON SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

M.A. Vicente Gabás⁽¹⁾, C. Baquero Montoya⁽²⁾, M.C. Gil Rodríguez⁽²⁾, M. Hernández Marcos⁽²⁾, M.E. Teresa Rodrigo⁽²⁾, B. Puisac Uriol⁽²⁾, I. Bueno Martínez^(2,3), J. Pié Juste⁽²⁾, J. Garagorri Otero⁽³⁾, F. J. Ramos Fuentes^(2,3), G. Bueno Lozano⁽³⁾

pérdidas. El 72,2% están motivados y satisfechos, aunque el 50% cree que no está creciendo bien. Al 66,7% les gusta el dispositivo por no ver la aguja, ser de fácil manejo y poder comprobar las dosis.

Conclusiones:

Según muestra el dispositivo electrónico la adherencia al tratamiento es claramente mejorable. Una información inicial exhaustiva es el 1er paso para mejorarla. Durante la pubertad y adolescencia los que se autoinyectan pierden muchas dosis. La personalidad a esas edades, el haber alcanzado una talla aceptable o próxima a la talla adulta, entre otras, explicarían las pérdidas. Los de clase social media baja muestran mejor adherencia.

Miscelánea

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.190

P1/d3-035

EFFECTOS DE LOS CORTICOIDES INHALADOS (CI) SOBRE LA DENSIDAD MINERAL ÓSEA EN NIÑOS CON ASMA BRONQUIAL

A.K. Córdova Salas⁽¹⁾, I. Guallar Abadía⁽²⁾, C. Martín Vicente⁽²⁾, C. Rueda Caballero⁽³⁾, J. I. Labarta Aizpun⁽²⁾, A. Beisti Ortego⁽²⁾

⁽¹⁾ Hospital Miguel Servet/ Endocrinología Pediátrica, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Miguel Servet. Zaragoza; ⁽³⁾ Hospital Miguel Servet. Zaragoza; ⁽³⁾ Centro Andrea Prader, Gobierno de Aragón

Introducción y objetivos:

Los corticoides inhalados (CI) son actualmente el tratamiento de primera línea en el asma. El objetivo del estudio fue valorar si existe afectación en la densidad mineral ósea en niños con tratamiento con CI continuos.

Pacientes y métodos:

Se realizó un estudio descriptivo-analítico, transversal, en niños con asma bronquial, sin otra patología crónica, en tratamiento con CI mayor de 1 año que acudieron a las consultas de Neumología y Alergología Pediátrica en el periodo de 2011-12. Muestra: 36 niños con diagnóstico de asma bronquial, 28 fueron de sexo masculino (77,78%) y 8 de sexo femenino (22,22%), la edad media de estudio fue de 8,63 años, la edad media de inicio de tratamiento con CI fue de 4,77 años; con duración media del tratamiento de 3,8 años. Parámetros analizados: duración CI, tipo de CI, dosis recibidas, talla, edad, peso, IMC, estadio puberal, estudio de la densidad ósea utilizando los métodos de ultrasonido (US) y DXA (absortimetría dual de rayos X) lumbar con consentimiento de la familia. Resultados. No se encontró diferencias en la talla y el peso con respecto a la media de edad. Con respecto a la densidad

ósea, el z-score medio fue de -0,56 por el método de US y de -0,45 por el método de DXA. No encontramos diferencias significativas en cuanto al Z-score entre el uso de budesonida y fluticasona inhalada y tampoco influyó el uso de corticoides orales intermitentes. Los valores de DXA mostraron una buena correlación ($p=0,043$) con los de US al comparar los valores de Z-score de US respecto al de DXA.

Conclusión:

Nuestros hallazgos indican que el uso prolongado de dosis leves a moderadas de CI en niños asmáticos no influye en la densidad mineral ósea.

Crecimiento

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.186

P1/d3-036

NUEVA MUTACIÓN DEL GEN IGF1R EN UN PACIENTE CON TALLA BAJA Y DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

L. Salamanca Fresno⁽¹⁾, L. Gutiérrez Pascual⁽¹⁾, A. Gómez Núñez⁽²⁾, M.A. Molina Rodríguez⁽¹⁾, I. González Casado⁽¹⁾, A. Campos Barros⁽³⁾

⁽¹⁾ Hospital Universitario La Paz / Servicio de Endocrinología Pediátrica, Madrid; ⁽²⁾ INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular), IdiPAZ, UAM, Hosp. Univ. La Paz; Madrid; ⁽³⁾ INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular), IdiPAZ, UAM, Hosp. Univ. La Paz y Centro de Investigación Biomédica en Enfermedades Raras (CIBERER, U753), Instituto Carlos III, Madrid

Introducción:

El síndrome de resistencia a IGF-I (SR-IGF1) se caracteriza por retraso del crecimiento intrauterino y postnatal con niveles normales o supranormales de IGF-I e IGFBP3, microcefalia acompañada de rasgos dismórficos y déficit intelectual variable. SR-IGF1 está causado por anomalías genómicas o mutaciones que afectan al gen IGF1R (15q26.3).

Caso clínico:

Se presenta el caso de un paciente remitido a los 10 años por talla baja y estancamiento ponderal. Seguimiento en Neurología desde los 5 años por trastorno por déficit de atención e hiperactividad con impulsividad y agresividad en tratamiento con Metilfenidato. Entre otros antecedentes destacan enuresis nocturna, alergias alimentarias, asma y estreñimiento funcional. Parto postérmino con peso al nacimiento en -1,99 DE y longitud en -2,42 DE. Antecedentes familiares de obesidad e hipotiroidismo con talla diana de 166 + 5 cm. No rasgos dismórficos ni alteraciones a la exploración física con peso en -1,3 DE, talla en -2,01 DE y perímetro cefálico

Ante la hipoglucemia no cetósica, necesidades elevadas de glucosa y los hallazgos analítico-hormonales, se sospecha hiperinsulinismo congénito. Se prueba tratamiento médico con Diazóxido y posteriormente Octeótrido sin obtener respuesta. El estudio genético realizado muestra una mutación heredada de la madre, nunca antes descrita, en heterocigosis, del gen ABCC8 (C 3056 C>T en exón 25).

Al mes de vida se realiza PET-fluoro dopa que señala dos zonas hipercaptantes en cola y proceso uncinado.

Se realiza gastrostomía y progresivamente la paciente consigue suspender los aportes intravenosos de glucosa a los 3 meses. Presenta una exploración neurológica y desarrollo psicomotor acorde a la edad con RMN craneal de control al mes y 6 meses normales.

El daño neurológico grave como debut de esta patología, es más frecuente en neonatos, como consecuencia de hipoglucemias severas, recurrentes y prolongadas no tratadas. Es fundamental el manejo precoz correcto, que, junto al estudio genético y PET, nos guiarán en cada paciente de una forma individualizada.

Miscelánea

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.190

P2/d3-117

OSTEOPOROSIS IDIOPÁTICA JUVENIL, UN RETO DIAGNÓSTICO

M.A. Guagnelli Martínez, D. Yeste Fernández, M. Clemente León, A. Campos Martorell, M.A. Albisu Aparicio, A. Carrascosa Lezcano

Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

Introducción:

La osteoporosis es una enfermedad esquelética caracterizada por la disminución de la masa ósea y deterioro de la arquitectura microscópica que incrementa la fragilidad y la susceptibilidad a padecer fracturas. Osteoporosis juvenil idiopática (OIJ) es el término descriptivo aplicado a la osteoporosis de etiología desconocida en los niños.

Presentación:

Paciente de 8 años de edad que presentó de forma súbita dolor en tobillo y pie derechos, exacerbado con la deambulación y sin relación a traumatismo. Recibió tratamiento sintomático inicialmente pero dos semanas después, ante la persistencia de la sintomatología, se efectuó una radiografía que puso

de manifiesto una fractura ósea en la metáfisis distal tibial derecha. Se inmovilizó y se practicó una densitometría ósea (DEXA) que mostró una densidad mineral ósea (DMO) de 0.541 g/cm² a nivel lumbar (z-score de -1.7 DE).

Se realizaron estudios básicos sin hallar una causa específica. Durante las siguientes semanas manifestó dolor dorso-lumbar discapacitante para mantener la bipedestación e iniciar la marcha.

Se llevaron a cabo estudios básicos en sangre incluyendo hormonales y reumatológicos sin alteraciones notables, sólo 25(OH)VitD baja y fosfatasa alcalina ósea elevada. La serie esquelética mostró platispondilia lumbar, una fractura no desplazada en radio distal izquierdo y cráneo con imagen en "sal y pimienta". La DMO (6 meses después) fue de 0,448 g/cm² (valor z-score -2,8 DE). La gammagrafía ósea mostró un incremento de la captación en las lesiones óseas conocidas. Aspirado de médula ósea sin alteraciones. Biopsia de hueso con disminución en el número y grosor de las trabéculas óseas, celularidad normal de todas las series.

Una vez descartadas otras causas, se determinó la presencia de OIJ. Recibió tratamiento con pamidronato endovenoso, las densitometrías de seguimiento a los 4 y 8 meses mostraron un incremento en los valores de z-score a -2,4 y a -1,5 DE respectivamente.

Conclusiones:

La OIJ es una entidad de baja prevalencia y etiopatogenia desconocida. Su diagnóstico es de exclusión una vez descartadas las formas secundarias de osteoporosis. Evoluciona hacia la mejoría de forma espontánea y aunque su pronóstico es en general favorable, el curso clínico puede verse beneficiado por el uso de bifosfonatos.

P2/d3-118

COMPLEJO CARNEY Y VARIABILIDAD CLÍNICA

J. Guerrero Fernández, L. Salamanca Fresno, K. Heath, M.A. Molina Rodríguez, R. Gracia Bouthelier, I. González Casado

Hospital Infantil La Paz, Madrid

Introducción:

El Complejo de Carney (CC) representa un grupo dentro de las neoplasias endocrinas múltiples descrito como el complejo mixomas, manchas pigmentadas e hiperactividad endocrina. Sigue una herencia autosómica dominante e implica la aparición de tumores endocrinos (corteza adrenal, hipófisis, testículo y tiroides) y muchos otros no endocrinos.

Caso 1:

Valoración de tumor testicular bilateral en varón de 12 años y 10 meses. A los 2 años orquiectomía derecha por tumor de células de Sertoli; a los 10 años tumorectomía izquierda (mismo diagnóstico). Recientemente diagnosticado de lesión cutánea en espalda compatible con fibromixoma cutáneo. Ambos datos clínicos permiten la sospecha de complejo Carney. Exploración física: Peso, talla e IMC en p50-75. Genitales: teste izquierdo único de 12 ml. Tanner III. Exploraciones complementarias. Eje hipofiso-gonadal: puberal normal. Eje hipofiso-tiroideo y adrenal normales. Ecografía-doppler testicular: múltiples microcalcificaciones de distribución difusa. Ecocardiografía, ecografía abdominal y tiroidea normales. Estudio genético: delección *de novo* en heterocigosis en el exón 5 de PRKAR1A (c.492delTG, proteína truncada).

Caso 2:

Niña de 8 años y 10 meses que derivan a nuestra consulta para estudio endocrinológico por múltiples lesiones cutáneas de aparición progresiva y diagnosticadas, mediante biopsia, de fibromixomas cutáneos, así como mixoma auricular intervenido. Exploración física: Peso, talla e IMC en p75-90. Cicatrices múltiples (cara, cuello, tronco y extremidades superiores) correspondientes a la extirpación de las lesiones cutáneas anteriormente mencionadas. Resto de exploración física normal, prepúber. Exploraciones complementarias. Estudio hormonal y ecográficos normales. Estudio genético: c.383delT en PRKAR1A (proteína truncada).

Discusión:

El responsable último del 45-75% del complejo Carney es una alteración a nivel del gen de la proteína quinasa A (PRKAR1A, 17q21). La casuística presentada se corresponde con una delección *de novo* de PRKAR1A en exón 5 que provoca una proteína no funcional. Artículos recientes han establecido que dicha alteración molecular determina mayor riesgo de lentiginosis, mixomas cardíacos y tumores tiroideos, si bien, nuestros casos no se corresponden en su totalidad, y por el momento, con dicha observación. Esto permite concluir, como bien se sabe, la escasa correlación genotipo-fenotipo del complejo Carney.

Tiroides

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.191

P2/d3-119

EVALUACIÓN DE LA HIPERTIROTROPINEMIA EN UNA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGÍA INFANTIL

M.J. Alcázar Villar, M.J. Rivero Martín, M. Sanz Fernández, C. Navarro Moreno

Hospital Universitario de Fuenlabrada. Servicio de Pediatría, Fuenlabrada. Madrid

Introducción:

La elevación de la TSH en los niños no siempre refleja la existencia de hipofunción tiroidea. En muchas ocasiones es un hecho aislado en sujetos asintomáticos o con síntomas inespecíficos, por lo que actualmente parece más adecuado el nombre de hipertirotrópinemia.

Objetivo/métodos:

Determinar el tiempo de normalización de los valores de TSH, la evolución a hipotiroidismo, causa de solicitud de analítica y síntomas y tratamiento instaurado. Para ello llevamos a cabo un estudio retrospectivo de los pacientes entre 1 mes y 15 años derivados por elevación de TSH (5,5-10 µU/ml), atendidos en consulta desde enero de 2010 a diciembre de 2012. Analizamos: edad, sexo, índice de masa corporal (IMC), síntomas que motivaron la consulta, valores de TSH y T4L al diagnóstico y en controles posteriores.

Resultados:

Se analizan datos de 80 pacientes. La relación varón: mujer fue 1:1. La edad media 7,5 años (rango 1-13,8a), siendo el 7,5% menores de 2 años. Cifra media de TSH al diagnóstico: 7 µU/ml (DE: 0,88) con T4L media: 1,21 ng/dl (DE: 0,05). El motivo de solicitud del perfil tiroideo estuvo relacionado con el peso (bajo peso o sobrepeso) en el 30% de los casos, siendo la sintomatología muy dispar en el resto (Tabla 1).

Tabla 1

SÍNTOMAS	
Generales	36.25%
Relacionados con el peso	30 %
Digestivos	12.5%
Procesos infeccioso previo	5%
Adenopatías cervicales	5%
Analítica control	5%
Antecedentes familiares	3.75%
Alopecia areata	2.5%

Al diagnóstico no se instauró tratamiento en ningún paciente. Se realizó analítica control entre 15 días y 11 meses (media 4,6 meses). En el 68,75% de los pacientes se normalizó la cifra de TSH en el primer control mientras que en el 31,25% persistía TSH elevada con T4L normal. De este 31,25% normalizaron valores posteriormente el 47%, se inició tratamiento con levotiroxina en 2 y el resto mantienen controles periódicos de TSH-T4L. Por tanto sólo el 13,75% de todos los pacientes estudiados continúan seguimiento.

Comentarios:

La hipertirotrópinemia es frecuente en la población infantil, afectando en nuestro caso por igual a ambos sexos.

revisión de las características clínicas y la evolución de los pacientes diagnosticados en nuestro Centro.

Material y métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosticados de osteogénesis imperfecta en nuestro Centro desde el 1 de Enero de 2006 al 31 de diciembre de 2012.

Discusión:

Se han diagnosticado siete casos de osteogénesis imperfecta. La media de edad al diagnóstico fue de 4.5 años. Todos los pacientes cumplen criterios clínicos de esta enfermedad: la fragilidad ósea y las escleras azules están presentes en el 100%. Seis pacientes recibieron tratamiento con Pamidronato según protocolo de Plotkin de Montreal modificado. Tres no presentaron nuevas fracturas tras el inicio del tratamiento, dos presentaron algún tipo de fractura posterior. El sexto paciente presentó mala adherencia al tratamiento, produciéndose múltiples fracturas a lo largo de la evolución de la enfermedad. El séptimo caso todavía no ha iniciado tratamiento con Pamidronato. Todos los pacientes se encontraban en el momento del diagnóstico por debajo de la talla estimada respecto a la población de referencia para su edad y sexo. En todos los pacientes que recibieron tratamiento con Pamidronato se observó mejoría en la talla a lo largo de la evolución de la enfermedad. Esta mejoría también fue objetivable en las densitometrías pre y post-tratamiento. En cuanto al estudio genético, se encuentra pendiente de resultado en tres pacientes. Se objetivó mutación del gen COLA1 en dos pacientes. En dos no se objetivó mutación del gen, estando pendiente el estudio del COLA2. El estudio fue negativo en un caso.

Conclusiones:

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad inculcable. El tratamiento con Pamidronato parece disminuir el número de fracturas en nuestra serie, lo que supone una mejora de la calidad de vida y del pronóstico de movilidad. Un inicio del tratamiento precoz permitirá reducir las secuelas óseas de la enfermedad.

Miscelánea

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediater.pre2013.Apr.190

P2/d3-178

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 10 PACIENTES AFECTOS DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 2A

E.A. Núñez Mejía, M. Gussinye Canadell, M. Clemente Leon, A. Campos Martorell, D. Yeste Frenandez, A. Carrascosa Lezcana

Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

Objetivo:

Estudiar las características clínicas y mutaciones de los pacientes entre los 0 y 18 años en seguimiento por neoplasia endocrina múltiple Tipo 2A(NEM 2A).

Pacientes y métodos:

Se estudiaron 10 pacientes portadores de mutaciones en el proto-oncogen RET, derivados a nuestra consulta por antecedentes familiares de NEM. Son 5 mujeres y 5 varones a quienes se les realizó evaluación clínica, análisis bioquímico, estudios ecográfico y genético previo a decidir la conducta terapéutica.

Resultados:

Se encontró la mutación Cys634Tyr en 9 pacientes y la mutación Cys609Phe en el paciente restante. La edad promedio al diagnóstico fue 3,9 años entre el rango 0,5-8,9 años.

La ecografía previa en nueve de ellos no se encontró masa, nódulo o alteración en su ecogenicidad excepto en uno que reportó la presencia de un nódulo posterior, confirmándose post tiroidectomía como timo ectópico adherido a la paratiroides.

De los cinco pacientes con niveles de calcitonina previos a la tiroidectomía, tres presentaron niveles superiores a lo normal (9,4, 15,9 y 25,4 pg/ml). Se realizó tiroidectomía profiláctica en nueve de los pacientes entre las edades de 1,9 años y 9,2 años.

El estudio anatomopatológico reportó en 4 pacientes hiperplasia de células C. Fueron intervenidos a los 2.5, 5, 5.2 y 9,2 años, 3 portadores de la mutación Cys634Tyr y la intervenida a los 5.2 años corresponde a la mutación Cys609Phe. La paciente tiroidectomizada a los 1.9 años ya presentaba microadenoma medular derecho mas hiperplasia de células C en lóbulo izquierdo y portadora de la mutación Cys634Tyr. Su hermana menor de 6 meses portadora de la misma mutación esta pendiente de cirugía. Dos pacientes presentan hipoparatiroidismo permanente post-tiroidectomía.

Conclusión:

Se observa en esta serie la mutación Cys634Tyr en el exón 11 presente en el 90% de los pacientes correspondiendo a un porcentaje más elevado que el reportado en la literatura. De igual manera los portadores de esta primera mutación son los que presentan alto riesgo de enfermedad maligna en células C como lo podemos observar en esta serie lo cual sugiere una conducta temprana en cuanto a la tiroidectomía profiláctica.