

PÓSTERS

XXXII Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Murcia, 5-7 de Mayo de 2010

Seleccionados para optar al XIII premio de pósters en Endocrinología Pediátrica 2010.

P1/d2-001

ESTUDIO MOLECULAR DEL SÍNDROME DE NOONAN EN 71 FAMILIAS: EXPRESIVIDAD, FORMAS DE NOVO Y CONSEJO GENÉTICO

J.L. Santomé Collazo ⁽¹⁾, A. Carcavilla ⁽²⁾, R. Muñoz-Pacheco ⁽¹⁾, B. Ezquieta Zubizaray ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Bioquímica Clínica (Diagnóstico Molecular), Hospital General Universitario Gregorio Marañón (Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Gregorio Marañón), Madrid. ⁽²⁾ Hospital Virgen de la Salud, Toledo. Madrid.

Introducción:

El síndrome de Noonan (MIM #163950) ocurre por alteraciones en la vía RAS/MAPK, de las que un 50% son variantes hipermórficas del gen PTPN11. La proporción de formas familiares descrita es muy diversa (30–75%), en parte debido a que la sospecha diagnóstica está limitada por una expresividad clínica variable. La reciente incorporación de las herramientas de diagnóstico molecular al estudio de esta enfermedad, había limitado el acceso al conocimiento de su base genética.

Objetivos:

Determinar, en los estudios familiares realizados, la tasa de mutaciones esporádicas/recurrentes y obtener información sobre la expresividad de estas alteraciones en las familias con más de un caso positivo, así como las indicaciones de solicitud de estudios.

Pacientes y Métodos:

Estudio retrospectivo de todas aquellas familias en las que se solicitó el análisis genético en al menos

un pariente, además del caso índice (71 familias, 140 familiares), recopilando información tanto clínica como genotípica.

Resultados:

Un 25,35% (18/71) de los estudios solicitados fueron negativos (caso índice negativo). Entre las restantes 53 familias, se detectaron 35 mutaciones *de novo* (66,03%, incluidos tres estudios prenatales, todos negativos), 15 formas familiares (28,30%, de herencia paterna y materna) y 3 casos positivos indeterminados (5,67%, un único familiar estudiado y negativo para PTPN11). El rango de fenotipos observados varía desde formas letales perinatales con sospecha prenatal (higroma quístico o *hidrops fetalis*), hasta fenotipos adultos atenuados/críticos. Cabe reseñar que en 11/18 de los casos familiares no se informó de fenotipo en el pariente afecto.

Conclusiones:

La indicación de los estudios familiares realizados fue: segregación de una mutación detectada/consejo genético, estudios prenatales, confirmación de fenotipos parciales o ansiedad de los progenitores. El porcentaje de formas familiares es similar al documentado previamente.

La expresividad de las alteraciones en PTPN11 es muy variable, según los estudios comparativos intra/inter-familiares.

La existencia de fenotipos parciales/oligosintomáticos en el adulto sugiere que la detección real de la enfermedad podría haber estado infraestimada y justifica el estudio molecular en los familiares.

El diagnóstico molecular proporciona información diagnóstica objetiva, de gran interés por la existencia de fenotipos que se solapan parcialmente con otras patologías que involucran a la vía RAS/MAPK.

P1/d2-002

GENÉTICA DEL RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO EN LA PENÍNSULA IBÉRICA

M. Morey Villar ⁽¹⁾, L. Castro-Feijoo ⁽²⁾, J. Barreiro ⁽²⁾, P. Cabanas ⁽²⁾, M. Gil ⁽²⁾, I. Bernabeu ⁽²⁾, J.M. Díaz-Grande ⁽³⁾, L. Rey-Cordo ⁽¹²⁾, B. Rodríguez ⁽⁵⁾, J. Nieto ⁽⁶⁾, R. Vilalta, L. Soriano ⁽⁷⁾, J.M. García-Sagredo ⁽⁸⁾, S. García-Miñaur ⁽⁹⁾, G. Ariceta ⁽¹⁰⁾, I. Rica ⁽¹⁰⁾, C. García-Pardos ⁽¹¹⁾, A. Martínez-Peinado ⁽¹²⁾, J.M. Millán ⁽¹³⁾, A. Medeira ⁽¹⁴⁾, O. Moldovan ⁽¹⁴⁾, A. Fernández ⁽¹⁵⁾, M. Pombo ⁽²⁾, L. Loidi ⁽¹⁾.

Grupo Hispano-Portugués para el estudio genético del raquitismo hipofosfatémico. ⁽¹⁾ Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica. ⁽²⁾ Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. ⁽³⁾ Complejo Hospitalario de Pontevedra. ⁽⁴⁾ Complejo Hospitalario de Vigo. ⁽⁵⁾ Complejo Hospitalario A Coruña. ⁽⁶⁾ Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. ⁽⁷⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid. ⁽⁸⁾ Hospital Ramón y Cajal, Madrid. ⁽⁹⁾ Hospital Universitario la Paz, Madrid. ⁽¹⁰⁾ Hospital de Cruces, Barakaldo. ⁽¹¹⁾ Hospital Donostia. ⁽¹²⁾ Hospital Reina Sofía, Córdoba. ⁽¹³⁾ Hospital La Fe, Valencia. ⁽¹⁴⁾ Hospital Santa María. ⁽¹⁵⁾ Complejo Hospitalario de Toledo.

El raquitismo hipofosfatémico hereditario (RH) más frecuente presenta herencia dominante ligada a X y está causado por mutaciones en *PHEX*. Menos frecuente es el RH autosómico dominante causado por mutaciones en *FGF23* y el autosómico recesivo por mutaciones en *DMP1*.

Objetivos:

Búsqueda de mutaciones en los genes *PHEX* y *FGF23* en pacientes con RH. Determinar la frecuencia de los distintos tipos de mutaciones.

Metodología:

Se estudiaron 26 familias (34 individuos diagnosticados de RH y 33 sanos). Además, se estudió un paciente con diagnóstico clínico dudoso. A partir del ADN de cada paciente, se amplificó el gen *PHEX* por *PCR/RT-PCR* y se realizó secuenciación de las regiones exónicas e intrónicas flanqueantes. En casos necesarios se realizó estudio por MLPA de posibles deleciones. Además, se estudiaron dos marcadores microsatélites (DXS-1683 y WI-13816) en dos familias para determinar la ascendencia del alelo mutado.

Resultados:

Se encontraron 26 mutaciones diferentes, en cada una de los 26 grupos familiares, todas ellas en *PHEX*, repartidas de forma aleatoria a lo largo de todo el gen. La proporción de los distintos tipos de mutaciones fue: 30,8% inserciones/deleciones que alteran la pauta de lectura, 26,9% mutaciones sin sentido, 19,2% mutaciones que alteran el mecanismo de procesamiento del ARNm, 15,4% mutaciones

de cambio de sentido (el 75% de las mismas conlleva a un cambio a prolina), y un 7,7% inserciones/deleciones sin alterar la pauta de lectura. En los casos índice, observamos que la mayor parte de las mutaciones surgieron *de novo*, con solo un 19,2% de casos heredados. El 73,1% de las mutaciones encontradas no han sido descritas previamente. El caso clínico dudoso no mostró mutaciones en *PHEX* ni en *FGF23*.

Conclusiones:

1) Se observó una distribución mutacional similar a la publicada, tanto en el tipo de mutación como en su localización. 2) Todos los pacientes diagnosticados claramente de RH se confirmaron genéticamente. 3) El hecho de que se observara que la mayoría de las mutaciones de cambio de sentido provocarían un cambio hacia prolina, el cual impide la formación de hélices alfa, puede ser indicativo de que solo determinadas sustituciones aminoacídicas en *PHEX* causan un fenotipo de RH.

P1/d2-003

SÍNDROME DE NOONAN Y ALTERACIONES HEMATOONCOLÓGICAS

A.C. Barreda Bonis, L. Salamanca Fresno, R. Gracia Bouthellier.

Endocrinología Infantil, Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid.

El s. de Noonan (SN) se asocia a distintas alteraciones hematooncológicas: principalmente trastornos de hemostasia (55%) y neoplasias, fundamentalmente hematológicas.

Material y Métodos/objetivo

Se revisan los casos de SN (según criterios de van der Burgt-1994-) de las consultas de Endocrinología Infantil de un Hospital terciario (n=31). Los objetivos son determinar aquellas alteraciones más frecuentes y si existe correlación genética.

Resultados

Se revisaron 31 casos, 27(67,7%) varones, con edad media al diagnóstico 3,6 años (rango 0,17-10). En 10 de los casos (32%) existía alguna alteración hematooncológica:

-DIATÉISIS HEMORRÁGICAS: 8 pacientes (25,8%) presentaron test de hemostasia alterados: 3 como déficit de F.VIII leve (uno asocia déficit de F.VII leve), 3 trombopenia. En 2 casos no se pudo filiar. Todos paucisintomáticos.

-En 6 casos (19,3%) se documentaron TRASTORNOS PROLIFERATIVOS: 3 como hepatoesplenomegalia-adenopatías, 2 intracraneales (hamartoma vs glioma), 2 síndromes eosinofílicos a filiar, una leucemia aguda linfóide y un xantogranuloma juvenil.

Evolución poco agresiva.

-Dos casos presentaron trastorno proliferativo y hemostático, concurriendo en un paciente una neoplasia intracraneal, xantogranuloma nasal, esplenomegalia y diátesis hemorrágica no aclarada.

Realizado estudio para PTPN11 (12q24.1) se objetivaron mutaciones en 12 sujetos (38,7%), fundamentalmente en el exón 3: T42A, N58K, D61N, Y63C, Q79R, E139D, Q256R, F285, N308D. Se hallaron tres polimorfismos en el intrón 7 (21C/T).

-La mutación T42A se asocia a hipersensibilidad a mitógenos *in vitro*: este paciente presentó síndrome adenomegálico, eosinofilia a filiar y trombopenia con TP alterado.

-La mutación E139D (descrita en pacientes Noonan con LMMJ) se encontró en el paciente con neoplasia intracraneal, xantogranuloma nasal, esplenomegalia y diátesis hemorrágica no aclarada.

-D61N, Y63C y N58K se vinculan a neoplasias en mutaciones adquiridas somáticamente, así como el polimorfismo en el intrón 7 (21C/T).

Existe asociación estadísticamente significativa ($p < 0,05$) en sujetos PTPN11+ y las alteraciones hemostáticas ($p = 0,02$); así como para la concurrencia de alteraciones hemostáticas-oncológicas ($p = 0,01$).

Conclusiones

En nuestra revisión del SN se objetivó asociación entre pacientes PTPN11+ y las alteraciones hemostáticas, no así con procesos oncológicos. Todos presentaron evolución poco agresiva, en contraposición a los casos documentados de mutaciones en PTPN11 de adquisición somática. Son necesarios más estudios genotipo-fenotipo para optimizar el seguimiento de los pacientes con SN.

P1/d2-004

MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS DE *IGFALS* ASOCIADA A DEFICIENCIA PARCIAL DE IGF-I E HIPOCRECIMIENTO POSTNATAL

M.E. Gallego Gómez ⁽¹⁾, J. Sánchez Del Pozo ⁽¹⁾, J. Cruz Rojo ⁽¹⁾, O. Zurita ^(2,3), R. Gracia ⁽⁴⁾, K.E. Heath ^(2,3), A. Campos Barros ^(2,3).

⁽¹⁾ Endocrinología Infantil, Hosp. Univ. 12 de Octubre, Madrid. ⁽²⁾ Inst. de Genética Médica y Molecular (INGEMM), IdiPAZ, Hosp. Univ. La Paz, Madrid. ⁽³⁾ CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII, Madrid. ⁽⁴⁾ Endocrinología Infantil, Hosp. Univ. La Paz, Madrid.

Introducción:

La deficiencia completa de ALS secundaria a mutaciones recesivas en el gen codificante de ALS

(*IGFALS*; 16p13.3) causa un déficit de crecimiento postnatal asociado a niveles de IGF-I e IGFBP-3 muy disminuidos, indicando que ALS desempeña una función relevante en la regulación de la biodisponibilidad de IGF-I durante el crecimiento postnatal. Recientemente se han descrito casos familiares de mutaciones en heterocigosis de *IGFALS* con un cierto grado de afectación de la talla de penetrancia variable.

Paciente:

Se presenta el caso de un varón nacido a término (PN 3,2 Kg., -0,44 DE; talla 49 cm, -0,84 DE). Su historia clínica refleja reflujo gastro-esofágico desde los 5 meses así como episodios puntuales de hipoglucemia desde los 9 meses de etiología desconocida. Talla paterna 176 cm y talla materna 158 cm (-0,57 DE; menarquía 15 años). A los 4,2 años consulta por talla baja constatándose retraso del crecimiento ponderoestatural que se mantuvo durante el periodo de seguimiento (ver Tabla adjunta). Los estudios hormonales revelaron niveles circulantes de IGF-I consistentemente disminuidos, así como respuestas máximas de 23,8 (clonidina) y 26,3 (propranolol) ng/ml en tests de estimulación de GH.

Edad cronol. (años)	Talla (cm) (DE)	Peso (kg) (DE)	Edad ósea (años)	IGF-I (ng/ml) (DE)	IGFBP3 (g/ml)(DE)
4,2	95,0 (-2,60)	12,3 (-2,00)	3	48,3 (-1,7)	-
5,0	98,5 (-2,80)	13,4 (-1,73)	-	28,1 (-3,0)	-
6,0	103,2 (-3,08)	14,5 (-2,21)	-	55,1 (-1,6)	1,32 (-1,51)
7,0	109,0 (-2,24)	17,3 (-1,88)	-	41,2 (-2,5)	1,60 (-1,41)
7,7	112,2 (-2,65)	18,0 (-2,07)	6	49,3 (-2,2)	1,70 (-1,46)

Estudios moleculares:

Análisis mutacional de las secuencias codificantes, transiciones intrón/exón y secuencias reguladoras de *IGFALS* mediante secuenciación.

Resultados:

El índice presenta la mutación de *IGFALS* N276S en heterocigosis.

Conclusiones:

La mutación N276S ha sido descrita recientemente en tres casos independientes de deficiencia primaria de ALS asociada a un marcado descenso de IGF-I e IGFBP3 e hipocrecimiento, confirmándose que se trata de una mutación frecuente en nuestro medio. El caso estudiado sugiere que la haploinsuficiencia parcial de *IGFALS* puede representar un factor etiológico en el hipocrecimiento postnatal asociado a déficit moderado de IGF-1.

P1/d2-005

INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA CONGÉNITA

L. Garzón Lorenzo, M.C. de Mingo Alemany, F. Moreno Macián, S. León Cariñena, C. Carles Genovés, V. Albiach Mesado.

Introducción:

La insuficiencia adrenal primaria congénita (IAPC) es poco frecuente y se debe a diversos procesos que deben ser tenidos en cuenta al estudiar un paciente con insuficiencia suprarrenal.

Material y Métodos:

Revisamos 14 pacientes con IAPC, 5 diagnosticados de recién nacidos, 3 antes de los 3 años y 6 entre los 3 y los 21 años de edad, correspondientes a: 1.-Adrenoleucodistrofia/Adrenomieloneuropatía ligada a X (ALD/AMN-X): 5 pacientes de 3 familias, que expresan tres fenotipos diferentes.

2.-Mutaciones del gen DAX-1: 7 paciente de 4 familias, uno de los cuales, hijo único, con delección de genes contiguos.

3.-Resistencia a la ACTH: 2 pacientes, varón y mujer, sin relación familiar.

En la Tabla se resumen sus principales características:

Diagnóstico	X-ALD/AMN	DAX-1	Resistencia ACTH
Nº pacientes	5	7	2
Sexo(V/M)	5/0	7/0	1/1
Edad diagnóstico: - Rango - Mediana	[7,4-21 años] 10,5 años	[3días-3años] 32 días	V:11 meses M:24días
Hiperpigmentación	5	5	1
Vómitos y/o deshidratación	0	7	0
Convulsión: - Hipoglucemia - Alteración SNC	2	1	2
Otros síntomas	4	6	1
Hiponatremia - hipercaliemia	0	7	0
Hipoglucemia	0	5	2
Elevación AGCML	5	0	0
Genética	2: ABCD1 (Q311X,Q31C>T)	6:DAX-1 1:DAX-1+genes contiguos	

El diagnóstico se realizó mediante el estudio endocrinológico (ACTH, Cortisol, Aldosterona, Renina, Gonadotrofinas, esteroides sexuales), bioquímico (iones, AGCML), de imagen (RM craneal y abdominal, ECO abdominal) y estudio genético.

Todos han seguido tratamiento sustitutivo (hidrocortisona; mineralcorticoides y suplementos salinos en quienes lo precisaron) y, en la ALD/AMN-X tratamiento específico (aceite de Lorenzo y un paciente en programa de trasplante)

De la evolución destacamos el *exitus* de un paciente con forma cerebral infantil de ALD-X, tres crisis adrenales agudas y el hipogonadismo hipogonadotrófico de los pacientes con mutación del gen DAX-1 en edad puberal.

Conclusiones:

Son más frecuentes las mutaciones del gen DAX-1 seguidas de la ALD/AMN-X y en este caso una misma mutación puede expresar diferentes fenotipos. La herencia, ligada a X, de ALD/AMN-X y DAX-1, explica el predominio de varones. Estos procesos

deben considerarse ante cada caso de insuficiencia adrenal, especialmente en el sexo masculino.

P1/d2-006

ESTUDIO GENÉTICO DE LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

S. Berrade Zubiri, P. Zardoya Santos, A. Lavilla Oiz, M. Osoz Lizarbe, M. Chueca Guinduláin, M. Oyarzábal Irigoyen

Servicio de Pediatría, Endocrinología, Hospital Virgen del Camino, Pamplona.

Introducción:

La hipercolesterolemia familiar heterocigota (HF) es una alteración del metabolismo de las lipoproteínas, que asocia un aumento del riesgo de enfermedad cardiovascular precoz. La prevalencia en la población general es de 1/200 a 1/500 individuos. Su patrón de herencia es autosómico dominante y está causada por alteraciones en el gen del receptor del LDL (LDLR) localizado en el cromosoma 19, y en el gen de la apolipoproteína B (ApoB), habiéndose descrito más de 700 mutaciones diferentes. Hay muy pocas referencias internacionales en edad pediátrica.

Material y Métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo de historias clínicas en 52 pacientes menores de 15 años (52% varones y 48% mujeres), edad media al diagnóstico: 7,7±3,5 años, controlados en consulta de Endocrinología Infantil de hospital terciario por HF heterocigota. El análisis de mutaciones relacionadas con HF del gen del LDLR y de la apolipoproteína B se realizó mediante técnica de biología molecular de DNA-arrays o biochips, denominada Lipochip®.

Resultados:

En 92,3% existían antecedentes familiares de HF, con enfermedad vascular precoz hasta en 48%, motivo por el cual fueron remitidos a nuestra consulta. El valor de colesterol total fue de 299±45,4 mg/dL y LDL-col: 225±47,1 mg/dL. El estudio genético evidenció mutaciones en 37 casos (71%), 3 casos están pendientes y el resto fueron negativos. Se han observado hasta 11 mutaciones diferentes, todas ellas en el gen del LDLR, siendo la más frecuente (51,3%) la M025+M080, localizada en el exón 3. No se han encontrado mutaciones en la ApoB. Mención especial merecen dos pacientes con alelo nulo causado por una gran delección que se asocia a formas más graves de la enfermedad, uno de ellos sin diagnóstico familiar previo.

Conclusiones:

Presentamos un estudio amplio en edad pediátrica, que nos permite intensificar el tratamiento y preve-

nir la enfermedad vascular precoz. Además, este estudio ha posibilitado caracterizar a familiares que no estaban diagnosticados.

P1/d2-007

VALOR DE LA HbA1C PARA EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA ALTERACIÓN HIDROCARBONADA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON OBESIDAD

M. López Capapé, L. Golmayo, E. Colino, M. Martín-Frías, M. Alonso, R. Barrio.

Servicio de Pediatría, Endocrinología y Diabetes Pediátrica, Hospital La Moraleja, Madrid. Diabetes Pediátrica, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción:

La Asociación Americana de Diabetes (ADA), en sus recomendaciones de 2010, propugna la utilización de la HbA1C para el diagnóstico de diabetes (DM) y para la identificación de pacientes con riesgo de DM. En ellas se indica que pacientes con HbA1c $\geq 6,5\%$ pueden identificarse como diabéticos y aquellos con cifras de 5,7-6,4% como en riesgo de desarrollar diabetes (anteriormente conocido como pre-diabetes). La utilización de la HbA1c para el diagnóstico se basa en la estrecha correlación entre HbA1c y riesgo de complicaciones microvasculares.

Objetivo:

Comparar, en una población pediátrica obesa, la frecuencia de DM y alteración hidrocarbonada pre-diabética diagnosticada siguiendo los criterios clásicos [la sobrecarga oral de glucosa (SOG)] y la obtenida con los nuevos criterios basados en HbA1C.

Pacientes y Métodos:

Se estudiaron 348 pacientes, de 4-18 años de edad, con obesidad ($IMC \geq 2DE$), a los que se les realizó SOG y determinación de HbA1C (Menarini HPLC vn 5,31 \pm 0,31). Definimos DM: glucemia en ayunas ≥ 126 o a las 2 horas SOG ≥ 200 mg/dl o HbA1c $\geq 6,5\%$; y prediabetes o riesgo de DM: Alteración de la Glucemia en Ayunas (AGA) (glucemia ayunas 100-125mg/dl) o Alteración de la Tolerancia a la Glucosa (ATG) (glucemia 2h SOG 140-199mg/dl) o HbA1C 5,7-6,4%. Asimismo, incluimos un nuevo grupo identificado como Alteración Indeterminada de la Glucemia (AIG): glucemia durante la curva de SOG ≥ 200 mg/dl sin AGA ni ATG.

Resultados:

1. Ningún paciente presentó DM ni con criterios clásicos ni con HbA1c. 2. Se diagnosticaron de riesgo de DM o prediabetes: a) Con criterios clásicos 24 pacientes (6,9%), 17 AGA (4,9%), 9 ATG (2,6%) y 2 AGA+ATG. En dos pacientes se evidenció AIG

(uno de ellos con HbA1C 5,8%). b) Con criterio de HbA1c 70 pacientes (20%).

Conclusión:

Utilizando los nuevos criterios de la ADA basados en la HbA1C diagnosticamos más pacientes con riesgo de diabetes que con SOG. Si se confirman estos resultados se abarataría y se haría mas fácil el despistaje de la diabetes y riesgo de diabetes en la población.

P1/d2-008

INGESTA DE YODO Y PATOLOGÍA TIROIDEA EN NIÑOS DE 4 A 12 AÑOS. ESTUDIO POBLACIONAL

E. García García ⁽¹⁾, L. Ruiz-Tudela ⁽²⁾, I. García-Escobar ⁽²⁾, S. Gómez-Bueno ⁽²⁾, M.A. Vázquez ⁽²⁾, A. Bonillo ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ⁽²⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Torrecárdenas, Almería.

Objetivos.

Estimar la ingesta de yodo, la función tiroidea y la presencia de autoinmunidad tiroidea en los niños de 4 a 12 años de una capital andaluza. Conocer las variables relacionadas con la yoduria en estos niños.

Sujetos y Métodos.

Estudio transversal. Mediante muestreo probabilístico polietápico se incluyen 610 sujetos (51,0% mujeres) de 4 a 12 años de edad escolarizados en centros públicos y privados de Educación Infantil y Primaria de la ciudad. Se les realizó encuesta dietética a los padres, examen físico (incluyendo inspección y palpación del cuello) y se determinaron niveles plasmáticos en ayunas de tiroxina libre, tirotropina (TSH), anticuerpos antitiroideos (antiperoxidasa y antitiroglobulina) y yoduria en una micción. Según la yoduria, el umbral actual para definir déficit de yodo en una población es de 100 μ g/l y su nivel óptimo entre 100 y 300. El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS. Los resultados se expresan como media \pm desviación típica.

Resultados.

En nuestros niños de 4 a 12 años la yoduria es de 213,0 \pm 94,4 μ g/l (mediana 208,2 μ g/l). Sólo el 9,8% de los niños presentan déficit de yodo, sin embargo el 24,6% muestran exceso (yoduria > 300 μ g/l). El 45,2% de los padres contestaron que usaban sal yodada. La prevalencia de bocio simple es del 2,5%, la de autoinmunidad tiroidea positiva del 1,5% y la de tiroiditis crónica autoinmune del 0,16%. La yoduria se relaciona con el consumo de sal yodada ($\beta = +15,0$; $p = 0,049$), en los niños consumidores de sal yodada es de 242 \pm 99 μ g/l frente a 227 \pm 98 μ g/l en los restantes.

Conclusiones:

La ingesta de yodo estimada por la yoduria en los niños de 4 a 12 años de nuestra ciudad es muy buena, incluso en las familias que no consumen sal yodada. La patología tiroidea relacionada con el exceso y con déficit de yodo es poco frecuente en esta franja de edad.

Tiroides

P2/d2-009

BOCIO CONGÉNITO EN HIJO DE MADRE CON ENFERMEDAD AUTOINMUNE TIROIDEA

R. Hoyos Gurrea, R. Briones Pascual, A. Mesas Aróstegui, J.D. Abril Rodríguez, J.L. Barrionuevo Porras.

Endocrinología Pediátrica y Dismorfología, Hospital Universitario Materno-Infantil Virgen de la Nieves, Granada.

Introducción:

El bocio congénito es una entidad poco frecuente, y entre sus causas se encuentra la Enfermedad Autoinmune Tiroidea (EAT) materna.

Caso clínico:

Varón seguido desde las 20 semanas gestacionales (SG) por hallazgo en ecografía fetal de bocio (16x13 mm).

Madre de 34 años, diagnosticada con 18 años de EAT, en tratamiento intermitente con metimazol según perfil tiroideo. Eutiroides en la concepción y sin tratamiento desde 3 meses antes. A las 12 SG presentó elevación de TSH (6,9 mUI/ml, VN: 0,26-5,00) y positividad de anticuerpos antiTPO y antiTSI.

El perfil tiroideo fetal (a las 30 SG), mediante cordocentesis, mostró hipertiroidismo (fT4 3,16 ng/dl; VN 0,6-1,2) y supresión de TSH (1,26 uUI/ml; VN 2-10) con aumento exclusivo de antiTPO en sangre fetal (39,1 UI/ml, (+)>20) y materna (151 UI/ml). En sucesivas ecografías, el tamaño tiroideo se estabilizó, y el resto del embarazo transcurrió sin incidencias.

El nacimiento se produjo a las 40 SG, presentando auxología neonatal normal. A la exploración: bocio homogéneo grado III, con facies sugerente de hipotiroidismo, hipotonía moderada y xerosis cutánea (índice de Letarte: 6 puntos).

En ecografía de tiroides, a las 24 horas de vida, se observa aumento de ambos lóbulos (derecho: 14x32x16 mm; izquierdo: 12x28x14 mm), homogéneos, sin nódulos.

La función tiroidea al nacimiento mostró cifras de hi-

potiroidismo primario (TSH>50 uUI/mL) con positividad de los antiTPO (confirmado en sangre venosa), por lo que se inició levotiroxina a dosis sustitutivas. La evolución de resultados analíticos queda resumida en la Tabla 1.

Tabla 1

Muestra	TSH	fT4	fT3	AntiTg	AntiTPO	AntiTSI
Sangre Fetal (30 SG)	1,26	3,16	2,32	23,3	39,1	1,1
Cordón RN	> 55	1,03	4,95	45,5	463,5	0,5
1er mes	0,14	4,19	4,57	93,5	353,3	0,7
3er mes	2,87	1,50	3,03	10,4	11,2	1,4

El bocio desapareció sobre el tercer mes de vida, coincidiendo con negativización de los antiTPO en el paciente.

Comentario:

Es fundamental el seguimiento estrecho de las gestantes con EAT, especialmente en casos de enfermedad activa o difícil control, dado el riesgo de disfunción tiroidea feto-neonatal. Aún siendo poco frecuente, el paso transplacentario de autoanticuerpos maternos puede producir bocio congénito, normalmente transitorio.

P2/d2-010

ENCEFALITIS DE HASHIMOTO EN PEDIATRÍA

A.M. Prado Carro ⁽¹⁾, A.R. Melero González ⁽²⁾, M. Muiño Vidal ⁽¹⁾, B. Felgueroso Juliana ⁽²⁾, A. Bello Fernández ⁽¹⁾, P. Lázaro Lázaro ⁽¹⁾.

⁽¹⁾Endocrinología Infantil. ⁽²⁾Neurología Infantil, Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera, Complejo Hospitalario Universitario, A Coruña.

Introducción:

La encefalopatía de Hashimoto es una entidad que incluye manifestaciones neurológicas variables y que aparece en el seno de una tiroiditis autoinmune en situación eutiroides. Su patogenia es desconocida, aunque la teoría más aceptada es una afección cerebral autoinmune. Existen dos formas clínicas de presentación: la forma vasculítica con episodios pseudoictales y curso clínico recidivante-remitente, y la forma difusa-progresiva, de inicio insidioso y deterioro cognitivo. Es una enfermedad poco frecuente de la cual se han comunicado 26 casos en la edad pediátrica. El tratamiento de elección son los corticoides, aunque se han descrito casos de resolución espontánea o con tiroxina.

Caso clínico:

Niña de 13 años y 6 meses que presenta, bruscamente, flexión de los dedos 2º a 5º de la mano derecha, con incapacidad para su extensión voluntaria. No refieren traumatismo previo ni ingesta de fármacos. No asocia alteraciones del nivel de conciencia ni cambios de carácter o movimientos anormales.