

Conclusiones:

El método de HPLC comercial utilizado no es capaz de obtener una sensibilidad/especificidad adecuadas para detectar MIT y DIT. El diagnóstico de hiper-yodotirosinemia requiere un mayor rendimiento analítico, como el que actualmente ofrecen las nuevas técnicas de espectrometría de masas en tándem.

Suprarrenales

O2/d2-009

FRECUENCIA DE PORTADORES Y AFECTOS EN FAMILIAS DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA ¿ES SUPERIOR A LA ESPERADA?

B. Ezquieta Zubizaray, A. Tabernero, J.L. Santomé Collazo, A. Sánchez Muñoz, A. Simon Zárate, L. Galbis Martínez y Grupo de trabajo HSC de la SEEP.

Hospital Materno Infantil Gregorio Marañón. Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Madrid.

Introducción:

La HSC por déficit de esteroide 21-hidroxilasa (21OHD), aunque es una enfermedad que limita la procreación de los individuos afectados, es una enfermedad no infrecuente, siendo en sus formas no clásicas la enfermedad recesiva más frecuente. La conversión génica y el efecto fundador en la creación y diseminación de nuevos alelos, respectivamente, contribuyen a explicar este fenómeno pero otros aspectos potenciales como una transmisión preferente de alelos mutados no han sido valorados con detalle.

Pacientes y Métodos:

Se seleccionaron 326 familias (1.430 individuos, 656 progenitores y 774 hijos/as) completamente genotipadas con segregación de alelos verificada, más de un hijo/a y al menos un caso afecto de HSC (forma clásica n=138; 322 individuos o no clásica n=188; 448 individuos). En 23 familias (104 individuos) el número de descendientes era superior a tres. El estudio molecular incluyó análisis directo CYP21A2 por PCR e hibridación específica de alelo, estudio de deleciones/conversiones/duplicaciones, secuenciación complementaria y análisis indirecto microsatélites. Test estadísticos: comparación de proporciones y chi-cuadrado.

Resultados:

Se observó una significativa ($p < 0,0001$) desviación del número de afectados y portadores que se esperaría para un patrón mendeliano: 441 afectados, 233 portadores y 100 no portadores (57%/30%/13%). Dado que las familias son seleccionadas por presentar un caso índice, se evitó el sesgo introducido eliminando del recuento un caso afecto por familia. La distri-

bución observada 115 (25%)/233 (52%)/100 (23%) se aproxima a la mendeliana esperada del 25/50/25 ($p=0,6713$). Cuando se examinaron separadamente las familias con formas clásicas (34/101/49) y no clásicas (77/131/52), las distribuciones 18% / 55% / 27% y 30% / 50% / 20%, respectivamente, fueron similares a la esperada ($p=0,31$ CL y $p=0,29$ NC). En las familias con número elevado de hijos ($n=23$, 104 individuos) se analizaron pedigrís completos ya que el efecto del caso índice queda diluido. La distribución obtenida 31%/51%/15% no arrojó diferencias ($p=0,42$), si bien la reducción de individuos analizados *per se* también contribuiría a una menor significación.

Conclusión:

La proporción de afectados y portadores en las familias con HSC-21OHD tanto clásicas como tardías es próxima a la esperada en la distribución mendeliana. Un mayor número de descendientes portadores de los alelos deficientes no parece contribuir a la probada transmisión preferente de algunos alelos 21OHD.

O2/d2-010

TRATAMIENTO PRECOZ CON METFORMINA (DE LOS 8 A LOS 12 AÑOS) EN NIÑAS CON PUBARQUIA PRECOZ PARA PREVENIR EL DESARROLLO DEL SÍNDROME DEL OVARIO POLIQUÍSTICO EN LA ADOLESCENCIA: ESTUDIO ALEATORIZADO DURANTE 7 AÑOS.

L. Ibáñez Toda^(1,5), A. López-Bermejo⁽²⁾, M. Díaz^(1,5), M. Victoria Marcos^(3,5), F. de Zegher⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona, ⁽²⁾ Endocrinología, Hospital Dr. Josep Trueta, Girona, ⁽³⁾ Endocrinología, Hospital de Terrassa, Terrassa, ⁽⁴⁾ Department of Woman & Child, Universidad de Lovaina, Bélgica, ⁽⁵⁾ CIBER de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM).

Introducción:

Las niñas con historia de pubarquia precoz (PP), bajo peso al nacer y recuperación rápida de peso y talla postnatal tienen mayor riesgo de desarrollar síndrome del ovario poliquístico (SOP) en la adolescencia. En estas pacientes, hemos comparado los efectos del tratamiento precoz y prolongado con metformina con los del tratamiento tardío y de corta duración sobre el desarrollo de SOP en la adolescencia.

Diseño del Estudio:

Estudio aleatorizado y abierto de 7 años de duración, realizado en 38 niñas con bajo peso al nacer y PP. A la edad de 8 años, las pacientes fueron aleatorizadas en dos subgrupos: a) grupo de tratamiento precoz ($n=19$), en las que se administró metformina