

## COMUNICACIONES ORALES

## XXXIV Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Santander, 9-12 de Mayo de 2012

**PREMIO FSEEP A LA MEJOR COMUNICACIÓN (INVESTIGACIÓN CLÍNICA).**

O1/d2-001

**BUENA RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON rhGH DE PACIENTES CON HIPOCRECIMIENTO POSTNATAL ASOCIADO A MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS DE IGFALS.**E. Gallego Gómez<sup>1</sup>, J. Sánchez Del Pozo<sup>1</sup>, J. Cruz Rojo<sup>1</sup>, A. Gómez Núñez<sup>2</sup>, R. Gracia Bouthelier<sup>3</sup>, A. Campos Barros<sup>4</sup>.<sup>(1)</sup> Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid<sup>(2)</sup> INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular), IdiPAZ, UAM, Hosp. Univ. La Paz. Madrid<sup>(3)</sup> Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hosp. Univ. La Paz. Madrid<sup>(4)</sup> INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular), IdiPAZ, UAM, Hosp. Univ. La Paz; Centro de Investigación Biomédica en Enfermedades Raras (CIBERER) Madrid.**Introducción:**

Estudios recientes han revelado que mutaciones de IGFALS (16p13.3) representan el defecto molecular más frecuente en pacientes con déficit primario de IGF-I, sugiriendo asimismo, que la haploinsuficiencia de ALS puede representar un factor etiológico en el hipocrecimiento postnatal asociado a déficit moderado de IGFI.

**Objetivo:**

Investigar si los pacientes con mutaciones en heterocigosis de IGFALS pueden beneficiarse del tratamiento con rhGH.

**Sujetos de estudio:**

Se presenta el caso de 3 hermanos (2M+1V), que presentan la mutación p.R493H de IGFALS en hete-

rocigosis, con déficit del crecimiento postnatal asociado a niveles disminuidos de IGF-I cuyos datos clínicos se resumen en la tabla adjunta.

**Conclusiones:**

El tratamiento con rhGH aumenta los niveles circulantes de IGF-I y ALS e incrementa la velocidad de crecimiento en los pacientes estudiados que presentan la mutación p.R493H de IGFALS. Estos datos iniciales sugieren que el tratamiento con rhGH puede compensar la haploinsuficiencia de ALS en pacientes con mutaciones de IGFALS en heterocigosis e hipocrecimiento postnatal.

|                                       | CASO 1        | CASO 2                                 | CASO 3       |
|---------------------------------------|---------------|----------------------------------------|--------------|
| Sexo                                  | M             | V                                      | M            |
| Edad gestacional                      | 37 sem        | 40 sem                                 | 37 sem       |
| PRN (g) (DE)                          | 1680 (-2,78)  | 3000 (-0,95)                           | 1900 (-2,28) |
| Talla nac. (cm) (DE)                  | 41 (-3,98)    | 48 (-1,47)                             | 43 (-2,92)   |
| Edad (a) y talla (DE) 1ª consulta     | 3,8   -3,15   | 7,2   -3,17                            | 1,3   -3,23  |
| trat. con rhGH (*)                    | desde 8a      | desde 10a 5m                           | desde 4a     |
| Edad cron. (últ. rev.)                | 13a 10m       | 11a 3m                                 | 8a 1m        |
| Edad ósea                             | 14a           | 10a                                    | 7a           |
| Talla (cm) (DE) (últ. rev.)           | 149,9 (-1,55) | 128,3 (-2,73)                          | 123,5 (-1,0) |
| IGF-I (ng/ml) (DE) (pre-tratamiento.) | 56,7 (-1,97)  | 57,1 (-2,51)                           | 38,7 (-2,90) |
| IGF-I (ng/ml) (DE) (en tratamiento)   | 610 (+0,88)   | 190 (-0,77)                            | 209 (+0,74)  |
| ALS (mU/ml) (pretrat.)                | ND            | 1140 (59%)                             | ND           |
| ALS (mU/ml) (en tratamiento)          | 2219 (120%)   | 1534 (79,4%)                           | 1833 (99%)   |
| Vel. crec. (en trat.) (cm/año)        | 5,21          | 8,17                                   | 7,36         |
| Mutación IGFALS                       | p.R493H       | p.R493H                                | p.R493H      |
| Pico secreción GH (ng/ml)             | 5,7 / 7,1     | 17,8 / 9,65                            | ND           |
| Test gener. IGF-I (**) (ng/ml) (DE)   | ND            | basal: 57,1 (-2,5)<br>post: 109 (-1,0) | ND           |

(\*): 0,03 mg/kg/d; (\*\*): 0,03 mg/kg/d rhGH x 5 días, realizado antes del tratamiento.

**Crecimiento**

O1/d2-002

**LA DESNUTRICIÓN IN UTERO PROGRAMA LA EXPRESIÓN DE GENES LIPOGÉNICOS EN LA SEGUNDA GENERACIÓN FILIAL: PAPEL POTENCIAL DE LOS MECANISMOS EPIGENÉTICOS.**D. Martínez Pérez<sup>(1)</sup>, S. Ribo Gene<sup>(1)</sup>, C. Daviaud<sup>(2)</sup>, V. W. Bloks<sup>(3)</sup>, T. Pentinat Pelegrin<sup>(1)</sup>, J. Cebria Romeo<sup>(1)</sup>, R. Diaz Naderi<sup>(4)</sup>, T. Plosch<sup>(3)</sup>, J. Tost<sup>(2)</sup>, M. Ramon krauel<sup>(4)</sup>, J. C. Jimenez-Chillaron<sup>(1)</sup>.