

## Miscelánea

O2d2-016

### PATOLOGÍA ENDOCRINOLÓGICA EN PACIENTES CON DELECIÓN 22q11.2 : ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE 40 CASOS

L. Sentchordi Montané<sup>(1)</sup>, J. Guerrero Fernández<sup>(2)</sup>, S. García-Miñaur<sup>(3)</sup>, L. Fernández García Moya<sup>(3)</sup>, L. Salamanca Fresno<sup>(2)</sup>, I. González Casado<sup>(2)</sup>

<sup>(1)</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Infanta Leonor, Madrid, <sup>(2)</sup> S. Endocrinología Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid, <sup>(3)</sup> Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid

#### Introducción:

El síndrome de delección 22q11.2 presenta una amplia variabilidad fenotípica con anomalías que incluyen diversos tipos de cardiopatías congénitas, anomalías velopalatinas, hipoplasia tímica, trastornos inmunológicos, rasgos faciales característicos y trastornos neurológicos. La anomalía endocrinológica más típica es el hipoparatiroidismo primario, si bien, casuísticas recientes llaman la atención sobre otros trastornos endocrinos como la talla baja o la disfunción tiroidea.

#### Objetivos:

Describir el porcentaje de endocrinopatías en una serie de casos de pacientes con síndrome de delección 22q11.2

#### Pacientes y métodos:

Se realizó un estudio descriptivo de carácter retrospectivo de pacientes con síndrome de delección 22q11.2 en seguimiento por los servicios de Genética Médica y Endocrinología Infantil. El diagnóstico de confirmación había sido realizado mediante *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA), salvo los pacientes más antiguos en quienes se realizó *Fluorescence In Situ Hybridization* (FISH) con sondas de la región 22q11.2.

Se recogieron antecedentes personales, variables antropométricas así como valores analíticos de metabolismo fosfocálcico y función tiroidea.

#### Resultados:

Se analizaron datos de 40 pacientes, con edades comprendidas entre 1,17 y 44 años (37,5% mujeres y 62,5% varones). Todos ellos presentaban la delección común de 3 Mb, excepto un paciente que presentaba una delección atípica de 1.5 Mb.

El 70% padecían algún tipo de enfermedad endocrinológica: talla baja en el 42,5% de los casos (11,7% déficit de GH y 7,6% antecedente de CIR); disfunción tiroidea en el 15% (2.5% hipo-

tiroidismo congénito por hemiagenesia tiroidea, 5% hipotiroidismo no filiado, 2.5% hipotiroidismo autoinmune, 2.5% tiroiditis con hipertiroidismo asintomático y 2.5% nódulo tiroideo). Encontramos un porcentaje global de alteración del metabolismo fosfocálcico de 45%: 15% hipocalcemia por hipoparatiroidismo, 15% hipoparatiroidismo subclínico y un caso de hiperparatiroidismo; un 15% del total presentaron hipocalcemia neonatal transitoria. Una paciente presentaba Diabetes Mellitus tipo 1, talla baja, hipotiroidismo e hipoparatiroidismo subclínico. El 53.8% de los pacientes mayores de 14 años padecían sobrepeso u obesidad.

#### Conclusiones:

Los pacientes con síndrome de delección 22q11.2 tienen un riesgo elevado de sufrir endocrinopatías, porcentaje que justifica un estudio y un seguimiento específico en busca de tales alteraciones en estos pacientes en el momento del diagnóstico y de forma evolutiva.

## Tiroides

### PREMIO FSEEP A LA MEJOR COMUNICACIÓN (INVESTIGACIÓN BÁSICA).

O2d2-017

### NUEVAS MUTACIONES EN LA REGIÓN CARBOXYTERMINAL DEL GEN DEHAL1 EN DEFICIENCIAS DE DEHALOGENASA TIROIDEA

A. Iglesias Álvarez<sup>1</sup>, M Güemes<sup>2</sup>, A. Leger<sup>3</sup>, M. Vincens<sup>4</sup>, J.C. Moreno<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Laboratorio Endocrinología Molecular (Tiroides). Instituto de Genética Médica y Molecular (Ingemm), Hospital Universitario La Paz. Madrid <sup>2</sup>Hospital Virgen de La Salud. Toledo <sup>3</sup>Servicio Medicina Nuclear. Hôpital La Pitié. París (Francia) <sup>4</sup>Servicio Endocrinología. Hôpital Cochin. París (Francia)

#### Introducción:

La dehalogenasa tiroidea (DEHAL1) es el enzima responsable del reciclaje del yodo, a través de la desyodación de mono- y diyodotirosinas (MIT y DIT), liberando yodo para una mayor síntesis de hormona tiroidea. Hasta ahora, sólo se han descrito cuatro mutaciones bialélicas en DEHAL1 en pacientes con hipotiroidismo, bocio y retraso mental.

#### Objetivo:

Caracterización clínica y molecular del gen DEHAL1 en 6 familias con sospecha de déficit en dehalogenasa.

#### Pacientes y métodos:

Secuenciación en la región codificante y la zona