



Ponencia ofrecida por María Arnedo Muñoz en el XVI Congreso Científico Nacional

Evaluación endocrina de 24 pacientes con Síndrome Cornelia de Lange

El Síndrome Cornelia de Lange (SCdL) es una enfermedad genética con anomalías en múltiples órganos y sistemas. Hasta la fecha no se ha estudiado de manera profunda posibles variaciones en el sistema endocrino, las cuales pueden explicar algunos de los trastornos clínicos que padecen estos pacientes. Por esta razón, se ha realizado un estudio del perfil hormonal de 24 pacientes de diferentes edades con el SCdL. Los resultados muestran variaciones en diferentes niveles en algunas de las hormonas estudiadas. A nivel de las hormonas tiroideas cuatro pacientes presentaron hipotiroidismo subclínico, de los cuales tres tenían un origen central y uno periférico. La hipreprolactemia fue el desorden endocrino más común en este grupo de pacientes (12/24). Aunque la mitad de ellos estaban con tratamiento antipsicótico, lo que podría explicar este incremento, no era el caso del resto de pacientes. Además, los niveles de ACTH y cortisol fueron normales, eliminando la posibilidad del estrés como desencadenante de este incremento en el nivel de prolactina. También se ha observado un retraso en la edad de la pubertad, así como anomalías genitales en la mayoría de los pacientes. Finalmente, alrededor del 30% de los pacientes pre-puberales sin factores de riesgo tienen un nivel elevado del indicador predictivo HOMA, lo que sugiere que pueden desarrollar resistencia precoz a la insulina. En conclusión, los pacientes con SCdL pueden presentar una desregulación del sistema endocrino, la cual puede estar relacionada en algunos casos con algunas de las características clínicas que padecen. Por todo esto, se sugiere un seguimiento de los niveles hormonales en pacientes con SCdL para poder adelantarnos a posibles problemas derivados de los mismos.