

ENDOCRINOLOGÍA

P545

EVOLUCIÓN DE LA FUNCIÓN TIROIDEA EN HIJOS DE MADRES CON AUTOINMUNIDAD TIROIDEA

I. Riaño Galán, M.F. Rivas Crespo, P. Sánchez González y A. Enguix Armada

Hospital Central de Asturias, Oviedo, Hospital Camen y Severo Ochoa, Cangas del Narcea.

Introducción: Las repercusiones para los hijos de gestantes con autoinmunidad tiroidea no están claramente establecidas. La prevalencia de bocio endémico en la zona montañosa estudiada era del 83% en 1986. La profilaxis con sal yodada permitió casi su erradicación con una excreción media de yoduros en escolares de 106,8 mcg/gr de creatinina. No obstante, el 30 % de mujeres gestantes tienen una excreción de yodo en orina inferior a 220 mcg/gr creatinina en el parto.

Objetivos: Investigar la frecuencia de anticuerpos antitiroideos en neonatos relacionados con la transferencia pasiva de sus madres, así como la evolución de su función tiroidea.

Sujetos y métodos: Estudio prospectivo observacional de 456 neonatos a término, consecutivos procedentes de dicha zona geográfica. Se determinó en todos los neonatos, TSH después de las 48 horas de vida; y en aquellos cuyas madres tenían autoinmunidad tiroidea positiva durante la gestación, Tiroxina libre (T4L), anticuerpos antiperoxidasa (anti-TPO) y antitiroglobulina (anti-TG). Y se comprobó su evolución al mes y a los seis meses de vida.

Resultados: Siete neonatos de los diez hijos de madres con autoinmunidad tiroidea tenían anti-TPO positivos a los dos días de vida. Dichos anticuerpos habían desaparecido en cuatro al mes de vida y en los cuatro restantes eran negativos a los 6 meses. No se encontró ningún caso de hipotiroidismo neonatal, siendo la TSH de los diez superior al resto de los niños: 5,92 (DE 2,66) vs 1,54 (DE 1,31) mU/L ($p < 0,005$). Seis de estos 10 neonatos tenían TSH superior a 5 mU/L. La T4L de los 10 niños era 1,86 (DE 0,36) ng/dl. Cinco de ellos superaban los 2,0 ng/dl (límite alto normalidad), sin mostrar síntomas de hipertiroidismo.

Conclusiones: 1) Se detecta transferencia pasiva de anticuerpos antitiroideos de gestantes a sus hijos en el 70%. 2) La TSH fue significativamente superior en los neonatos de madres con autoinmunidad positiva que en el resto ($p < 0,005$). 3) La tiroxinemia libre en cinco de estos diez neonatos superaba levemente los límites de la normalidad. 4) Estas modificaciones funcionales desaparecen espontáneamente en el primer o segundo trimestre de vida, sin trascendencia clínica aparente. El seguimiento de la función tiroidea de los hijos de gestantes con autoinmunidad tiroidea positiva permitirá conocer si desarrollan trastornos tiroideos posteriores.

P546**HIPERGLUCEMIA FAMILIAR**

M.J. García Arias, A. del Pino de la Fuente, J.P. López Sigüero y A. Jurado Ortiz
Hospital General Carlos Haya, Málaga.

Caso clínico: Niño de 11-12 años que presenta desde hace 5 meses hiperglucemias en ayunas de 120-150 mg%, y postprandiales entre 130-150 mg%, incrementándose dichos valores con enfermedades banales. Antecedentes familiares: bisabuela materna presenta hiperglucemia; abuela materna diabetes tipo 2; madre y dos tías diabetes gestacional, en una de ellas persiste la hiperglucemia; prima de 11 años diabetes con tratamiento insulínico; prima de 11 meses glucemias en límites altos en estudio. Exploración: P: 12 Kg (P50-75), T: 84 cm (P50). Exploración por órganos y aparatos dentro de la normalidad. Pruebas complementarias: insulina basal: 18 µU/ml; glucemia: 123 mg%. SOG: 114 mg% (basal); 134 mg% (2 horas) Hb glicosilada: 6,7% Ac anti-GAD y anti-IA2: negativos. Estudio genético: pendiente. Tía SOG: 130 mg% (basal); 165 mg% (2 horas) Prima 11 años: Ac anti-GAD y anti-IA2 positivos

Juicio clínico: Diabetes tipo MODY 2

Conclusiones: Dada la hiperglucemia familiar en nuestro paciente y las características clínicas de la misma estamos ante una diabetes tipo MODY, que se caracteriza por debutar antes de los 25 años, no presentar cetosis, presentar un defecto primario en la célula beta y un patrón de herencia autosómica dominante. Hay 6 tipos de MODY, siendo la tipo 2, producida por una mutación en el gen de la glucocinasa, la que más se ajusta al caso. La glucocinasa actúa como sensor de la glucosa en la célula beta, determinando la liberación insulínica. El déficit parcial enzimático eleva el umbral glucémico para liberar insulina. Esto produce hiperglucemia leve en ayunas, sin elevación de glucemia posprandial y predisposición a diabetes gestacional. El tratamiento consiste en dieta y ejercicio sin precisar insulina, con evolución benigna, sin las complicaciones crónicas que se dan en la diabetes tipo 1.

P547**SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN CON ISODISOMÍA PATERNA SEGMENTARIA**

M. Martínez Ruiz, C. Ramos, S. Garcimartín Arévalo, G.N. López Valero, M.A. Molina, I. González Casado, L. Martín Jiménez, J. Fernández Fernández y R. Gracia Bouthelier
Hospital Universitario La Paz, Madrid, Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: El Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un hipercrecimiento que está presente ya al nacimiento (el 90% con peso y talla (P₉₀). Se caracteriza por macroglosia, defectos en la pared abdominal y visceromegalia. Incidencia: 1/14000 (85% esporádicos, 15% heredados). El 60% tienen hipoglucemia neonatal y hay mayor riesgo de tumores malignos. Presentamos a un paciente con clínica de SBW e isodisomía paterna segmentaria por estudio molecular de la región 11p15.5.

Caso Clínico: Niño de 8 años visto por 1ª vez a los 2 meses de vida por hipoglucemia neonatal transitoria y aspecto macrosómico desde el nacimiento, con peso, talla y perímetro cefálico (P_c) > P₉₇. A la exploración destaca macrocefalia con importante macroglosia, abdomen con hepatomegalia y ne-

fromegalia bilateral e hipotonía muscular abdominal con anillo umbilical amplio. Como antecedentes, RN a término con embarazo que cursó con polihidramnios. En la evolución, persiste peso, talla y P_c > P₉₇, con retraso psicomotor leve. Macroglia con mandíbula inferior prominente y maloclusión dentaria. Abdomen sin visceromegalias.

Antecedentes familiares: Padre: talla: 175 cm. Madre: talla: 162 cm. Sanos.

Pruebas complementarias: cariotipo 46 XY; screening metabólico negativo; Rx esqueleto: 13 pares de costillas, edad ósea acelerada; estudio cardiológico normal; ecografía abdominal: hepatomegalia y nefromegalia bilateral, páncreas normal; RMN craneal: atrofia subcortical con dilatación ventricular; estudio hormonal y perfil glucemia-insulinemia normales; análisis fragilidad cromosoma X negativo; por citogenética molecular no se detecta trisomía para la región cromosómica 11p15.5, relacionada con el SBW, pero en el estudio molecular de dicha región en el paciente y sus padres se ve isodisomía paterna segmentaria "de novo".

Diagnóstico diferencial con otros síndromes que cursan con hipercrecimiento, como S. de Simpson-Golabi y S. de Perlman. Su diagnóstico es esencial en el consejo genético ya que los riesgos de recurrencia son distintos.

Discusión: 1) El SBW es uno de los hipercrecimientos prenatales más frecuentes. 2) Diagnóstico y tratamiento precoz de hipoglucemias, que se han relacionado con retraso mental. 3) Vigilancia periódica por > riesgo de tumores malignos: T. Wilms, hepatoblastoma, carcinoma adrenal... 4) Necesidad de realizar estudio molecular de la región cromosómica 11p15 para el diagnóstico preciso y adecuado consejo genético.

P548**ICTERICIA E HIPOGLUCEMIA COMO DEBUT DE LA DISPLASIA SEPTO ÓPTICA**

C. Ruano Fajardo, M.C. Mendoza Sánchez, M.J. Ballester Herrera, J. Sánchez del Pozo, M.E. Gallego Gómez y P. Urruzuno
Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Descripción del caso: Niño que ingresó para estudio por ictericia prolongada, acolia y escasa ganancia ponderal a los dos meses de edad; en la exploración presentaba además movimientos erráticos de los ojos, fontanelas amplias, hernia umbilical mínima, hepatoesplenomegalia de 3 cms, genitales normales. Nacido de madre joven, primigesta, con diabetes gestacional. A las 23 horas de vida presentó una hipoglucemia transitoria y una ictericia no isoimmune. La serología de infección connatal y las pruebas endocrinometabólicas eran negativas. La analítica mostraba elevación de GOT, GPT y FA con GGT normal, hiperbilirrubinemia, hiperlipemia. La serología de hepatitis y virus hepatotropos fue negativa. La ecografía abdominal resultó normal y la gammagrafía hepatobiliar (IDA-TC99) demostró colestasis intrahepática sin atresia de vías biliares. Una ecografía cerebral mostró una ausencia del septo pelúcido y en un estudio de fondo de ojo se observó una displasia bilateral de papila. Con el diagnóstico de sospecha de displasia septo óptica se inició estudio del eje hipotalamo-hipofisario evidenciándose un cortisol basal de 1,1 mcg/dl (vn 7-25), una respuesta de GH tras estímulo con hipoglucemia dudosa, y unas hormonas sexuales y un estudio tiroideo normales. Presentó también clínica de diabetes

insípida. En el estudio de imagen por RMN se confirmaron la ausencia del septo pelúcido y atrofia óptica bilateral, así como una holoprosencefalia menor. Presentó hipoglucemia que remontó con aportes intravenosos de glucosa y tratamiento sustitutivo con hidrocortisona. Asimismo recibió tratamiento con desmopresina intranasal en función del balance hídrico.

Comentario: La displasia septo óptica asocia hipoplasia de los nervios ópticos con ausencia del septo pelúcido y alteraciones hipotálamo-hipofisarias. Su asociación a alteraciones de la migración neuronal determina el pronóstico neurológico. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque hay casos familiares en los que se ha demostrado una mutación en el gen HESX1. Una forma poco habitual de debut de este síndrome en los recién nacidos es un cuadro de hipoglucemia y colestasis. El mecanismo por el que se produce daño hepático es desconocido, pero en los casos en los que se ha instaurado un tratamiento hormonal sustitutivo precoz, se ha descrito recuperación de la función hepática.

P549 INSUFICIENCIA SUPRARRENAL E HIPOPARATIROIDISMO EN UN SÍNDROME DE PEARSON

S. Ortega Pérez, J. Blasco Alonso, D. Escoriza Boj, M.J. García Arias, C. Serrano Recio, P. Ranchal Pérez, A. Bueno Sánchez, P. Moreno Pascual, F. Montesdeoca Loza y A. Jurado Ortiz
Hospital Materno Infantil, Málaga, Hospital General Carlos Haya, Málaga.

Introducción: El síndrome de Pearson es una citopatía mitocondrial con ausencia de afectación neuromuscular. Es originado por la delección del ADN mitocondrial que ocasiona un déficit de la NADH oxidasa en la cadena respiratoria.

Caso clínico: *Anamnesis:* Mujer de 7 años de edad diagnosticada a los 20 meses de S de Pearson tras sufrir un cuadro de anemia sideroblástica refractaria e infecciones respiratorias. Acude por presentar un cuadro brusco de vómitos y diarrea con deshidratación descubriéndose acidosis metabólica. *Exploración:* Peso: 13,5 kg (< P 3) Talla: 105 cm. Mediano estado general. Sequedad de mucosas. Escaso pániculo adiposo. Cabeza y cuello: Normal. Tórax: NC respiraciones profundas. ACP: normal. Abdomen: Normal. S.N: Tendencia al sueño. Ojos: Ptosis palpebral bilateral, coloboma de coroides en ojo izquierdo. Piel: Manchas atigradas hiperpigmentadas, en brazos y en espalda. Hipertriosis. Leve pigmentación en pliegues.

P. Complementarias: Eco abdominal: Marcado aumento de la ecogenicidad en páncreas. Estudio de heces de 24 horas: Normal. Estudio de iones en orina: Normal Coprocultivo: negativo. EAB: Acidosis metabólica. Bioquímica sanguínea (GOT, GPT, GGT, F, Lactato en plasma, piruvato, B-hidroxibutirato): Normal.

Controles de Calcio y magnesio seriados con cifras por debajo de la normalidad.

Estudio hormonal: ACTH elevada con niveles normales de cortisol. PTH:5 pg/ml

Evolución: En planta se inicia tratamiento con corticoides y sueroterapia cediendo el cuadro clínico que motivo el ingreso, y se diagnostica de I. Suprarrenal. A los pocos días de estar hospitalizada se detectan cifras bajas de Ca y Mg por lo que se realiza estudio de los niveles de PTH detectándose un

hipoparatiroidismo e iniciándose tratamiento y evolucionando favorablemente.

Conclusiones: 1) Las primeras manifestaciones suelen ser hematológicas o digestivas. 2) La acidosis metabólica es un signo básico del síndrome. 3) La insuficiencia suprarrenal es, aunque no frecuente, una de las manifestaciones de este síndrome, por lo que ante una clínica similar hay que sospecharla 4) Pueden sufrir crisis de hipocalcemias secundarias a hipoparatiroidismo.

P550 SÍNDROME DE PRADER-WILLI Y DIABETES TIPO 2 EN LA INFANCIA

R. Benavides Román, E. Callejón-Fernández, C. Fuentes Gutiérrez, J.L. Barrionuevo Porras, P. Cárdenas-Guerrero, M. de Felipe Jiménez-Casquet y L. Ortega Martos
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción: El síndrome de prader-willi (PW) es la causa congénita más frecuente de obesidad afecta por igual a ambos sexos con una incidencia de 1/10000. Desde el punto de vista genético tiene mucho interés por ser la primera entidad donde se descubre una microdelección molecular 11p15, el fenómeno del imprinting genómico y la disomía uniparental. Clínicamente se caracteriza por obesidad e hipoprecimiento, hipopsiquismo e hipogenitalismo. Fenotípicamente tiene rasgos típicos faciales, en manos y pies y genitales. Las complicaciones más frecuentes es el desarrollo de diabetes tipo 2 y el síndrome de Pickwick.

Caso clínico: paciente de 10 años con fenotipo PW diagnosticado desde los cinco años que presenta una traslocación 115-19 con estudio genómico molecular positivo a PW. Ingresa por somnolencia y glucemia de 357 mg/dl, gasometría normal. Peso 70 kg, talla 145 cm. A la exploración presenta rasgos dismórficos faciales (hendiduras palpebrales cortas, estrabismo, microtrigonocefalia, sienes estrechas...), obesidad mórbida, cuello y pies cortos, dedos de las manos afilados, En la batería analítica que se realizó destaca hiperglucemias permanentes, hipertrigliceridemias. Niveles de insulina, péptido C y niveles de Hb A1C muy elevados, anticuerpos (GAD, ICA, antiinsulina antitiroideos y anti gliadina) negativos. Se inició tratamiento con insulina, que se retiró al no descender la glucemia plasmática. Se instaura una dieta estricta de 1500 kcal, en siguientes visitas se constata pérdida de peso y glucemias más controladas.

Discusión: En este caso encontramos una talla elevada, una traslocación 15/19 y una aparición de diabetes tipo 2 a corta edad, hechos todos ellos muy poco comunes en estos pacientes. Actualmente existe muy poca experiencia en el manejo terapéutico de estos niños, aunque se han ensayado varias opciones, los mejores resultados se han obtenido con dieta y ejercicio, los hipoglucemiantes orales se han usado con resultados variables de eficacia. Solo si existe cetoadicosis se tratará con insulina, en caso contrario la insulina empeora el cuadro al aumentar la obesidad.

Conclusiones: La diabetes tipo 2 es una enfermedad de adultos que frecuentemente afecta a individuos con PW, incluso desde la infancia. El tratamiento de entrada es la dieta y el control de peso. También se están ensayando hipoglucemiantes orales.

P551 SÍNDROME DE LA SILLA TURCA VACÍA: DÉFICIT DE GH Y NEUROFIBROMATOSIS

L. Belenguer Carreras, C. Guerrero Laleona, F. Guirado Giménez, A. Monge Illanes, A. Cruz López, J. Garafulla García y C. Calvo Ferrer

Hospital de Alcañiz, Alcañiz.

Introducción: El síndrome de la silla turca vacía se caracteriza por la existencia de un diafragma selar insuficiente que provoca una herniación del espacio subaracnoideo suprasellar dentro de la silla turca, originando una remodelación de la misma y un aplanamiento de la hipófisis. Clínicamente puede asociarse a grados variables de hipopituitarismo (< 10%) o, lo habitual, la normalidad funcional.

Caso clínico: Niño de 5 años controlado en nuestro servicio por baja talla y neurofibromatosis. Antecedentes personales: ingresado al nacimiento por SFA, sepsis clínica e hipertensión. Antecedentes familiares: Padre y hermano con neurofibromatosis tipo I. Padre tardano.

Exploración física: Somatometría: PC > P₉₇; T < P₃; P < P₁₀; EO = -2EC; VC = 4 cm/año, en controles periódicos. Seis manchas café con leche en tronco y efélides en axila y hueso poplíteo. Resto de exploración y desarrollo psicomotor normal.

Pruebas complementarias: Bioquímica, Hemograma, Patrón lipídico, Patrón férrico: normales. Rx cráneo, EEG, TAC craneal, Fondo de ojo: normales. Estudio hormonal: Test LH-RH: LH 0,00-1,71 meU/ml; FSH 0,00-3,00 mU/ml. Test TRH: TSH 0,21-4,32 uUI/ml. Test GRF: GH 7,57-11,63 ng/ml. Test ornitina: GH 1,00-3,90 mg/ml. Test hipoglucemia insulínica: GH 3,084,41 ng/ml; Glucemia basal 98 mg/dl. Determinaciones basales: T3, T4, IGFI, IGF-BP-3, PRL, ACTH, DHEA: normales. RNM cerebral: silla turca parcialmente vacía, sin signos de proceso expansivo intraselar.

Comentario: El síndrome de la silla turca vacía en los niños es un síndrome muy infrecuente y similar en ambos sexos. El espectro clínico es muy diverso, podemos encontrarnos disfunción endocrina, que con mayor frecuencia afecta a la hormona del crecimiento, como en nuestro caso; alteraciones neurológicas, hidrocefalia, proceso expansivo o ser un hallazgo casual. La RNM es la técnica de radiodiagnóstico de mayor resolución, además puede ser útil para valorar la funcionalidad de la hipófisis, al aparecer una zona de hipercaptación cuando es normofuncionante. No hemos encontrado en la literatura ningún caso de neurofibromatosis asociada a síndrome de silla turca vacía, considerándolas dos entidades clínicas diferentes, sin relación etiopatogénica aparente.

P552 NIÑA CON TRISOMÍA 4P. ALTERACIONES ENDOCRINAS

M.R. Jiménez Liria, E. García García, J. Momblan de Cabo, J.L. Gómez Llorente, F. Lendínez Molinos, F.J. Aguirre Rodríguez, M. Leyva Carmona, M.A. Llamas Guisado, M.M. Sánchez Gutiérrez y J. López Muñoz

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción: La trisomía del brazo corto del cromosoma 4 es una anomalía asociada con un amplio espectro de alteraciones fenotípicas, dependiendo del segmento duplicado.

Suele deberse a una segregación meiótica de una traslocación balanceada parental. No presenta manifestaciones clínicas patognomónicas, por lo que se precisa estudio genético para su diagnóstico.

Caso clínico: Se presenta una niña de 16 años diagnosticada de trisomía 4 p. Los padres no presentaban antecedentes de interés, no consanguíneos. En el estudio de ambos progenitores, no existían antecedentes de interés, pero el padre mostró una traslocación balanceada t(4p-; 15q+).

En el período neonatal el peso era de 3000 g, la talla 46 cm, el perímetro craneal 31 cm (percentil menor de 3), destacan bordes supraorbitarios y frente prominentes, hipertelorismo, asimetría ocular, cuello corto, orejas retrovertidas, linfedema en miembros inferiores, clinodactilia y pulgares de las manos de implantación proximal. A los 20 días de vida se diagnosticó de hipotiroidismo congénito por disgenesia tiroidea (Gammagrafía con Tc-99), y sigue tratamiento sustitutivo con tiroxina oral. Presenta retraso psicomotor y talla baja (-2,5 DS), sin estirón puberal. La edad ósea es concordante con la cronológica y los valores de IGFI, IGF-BP3 y GH tras estímulo con clonidina normales. La adrenarquia apareció a los 11 años.

Actualmente con 16 años de edad cronológica, no presenta telarquia y los valores de estríol y gonadotropinas son bajos, sin aumento de tras estímulo con GnRH. La ecografía abdominal muestra unos ovarios y útero prepuberales, diagnosticándose de hipogonadismo hipogonadotropo. La resonancia magnética del área Hipotálamo-hipofisaria fue normal. Refiere sentido del olfato normal.

Conclusión: La mayoría de los casos con trisomía 4p publicados hasta el momento presentan como manifestaciones clínicas el retraso psicomotor, malformaciones craneo-faciales, cuello corto, alteraciones oculares, talla baja y contracturas en flexión. No se han publicado casos de hipogonadismo bien definido, ni alteración endocrina en el sexo femenino. No se conoce la patogenia de las alteraciones endocrinas presentes en nuestro caso, como ocurre en la mayoría de los hipogonadismos diagnosticados en el contexto de síndromes polimalformativos.

P553 CARCINOMA DE TIROIDES METASTATIZADO Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON I-131. SEGUIMIENTO DURANTE 6 AÑOS

M.R. Jiménez Liria, E. García García, J. Momblan de Cabo, J.L. Gómez Llorente, F. Lendínez Molinos, F.J. Aguirre Rodríguez, M.A. Llamas Guisado, M. Leyva Carmona, B. Chamizo Moreno y M.A. Vázquez López

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción: El carcinoma de tiroides es una entidad muy rara en la edad pediátrica. En la mayoría de los casos el tipo histológico es papilar, con frecuencia aparece ya metastatizado al diagnóstico y su tratamiento es el yodo-131 tras la tiroidectomía total.

Caso clínico: Varón de 11 años que consulta por nódulo en región anterior del cuello. La citología por punción aspirativa con aguja fina fue compatible con carcinoma papilar de tiroides. La radiografía de tórax mostró múltiples imágenes nodulares bilaterales. Se practicó tiroidectomía total y linfadenectomía, demostrando una tumoración multicéntrica con

afectación de los dos lóbulos tiroideos y varias metástasis ganglionares. Se administraron tres dosis de I-131, desapareciendo las imágenes metastásicas pulmonares y disminuyendo progresivamente los niveles de tiroglobulina. Se mantiene tratamiento con hormona tiroidea a dosis supresiva de la TSH. A los 6 años de seguimiento, el paciente se encuentra asintomático, sin imágenes gammagráficas de metástasis y con valores de tiroglobulina normales. No se ha evidenciado ningún efecto secundario del tratamiento radiactivo, siendo las pruebas de función respiratoria normales.

Comentarios: El carcinoma papilar de tiroides en la edad pediátrica se presenta con frecuencia multifocal y con metástasis linfáticas y hemáticas al momento del diagnóstico, pero la respuesta al tratamiento quirúrgico y radiactivo es espectacular confiriéndole un buen pronóstico a largo plazo.

P554

BULIMIA NERVIOSA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD DE GRAVES-BASEDOW

G. Ródenas Luque, I. Correa Ruiz, M.A. Carrasco Azcona, M.C. Medina Gil, A. Castro y G. Cruz Guerrero

Hospital Universitario de Valme, Sevilla.

Introducción: Presentamos el caso de una paciente diagnosticada de bulimia nerviosa coexistiendo con hipertiroidismo.

Caso clínico: Mujer de 12.3 años que, desde cuatro años antes, comienza con polifagia, irritabilidad e intranquilidad progresiva, con sueño escaso junto a deficiente rendimiento escolar. Se aprecia incremento de peso progresivo y conducta autoprovocativa del vómito, diagnosticándose de cuadro bulímico en seguimiento por psiquiatría infantil. Le notan incremento del tamaño del cuello progresivo y ojos de mirada brillante y saltones ocho meses antes. Comienza a presentar lesiones dérmicas de rascado por sensación irrefrenable pruriginosa desde tres meses antes de consultar. Antecedentes personales sin interés. Antecedentes familiares: Abuela materna hipertiroides. Exploración: Peso de 50.6 Kg, talla de 157 cm, TA 143/93 mmHg. Muy nerviosa, irritable e hiperclónica. Moderado exoftalmos bilateral. Hiperhidrosis palmar. Bocio de consistencia elástica, no adherido a planos profundos, doloroso a la palpación profunda, grado III. Corazón a 112 spm. Abdomen normal. Lesiones de rascado y cicatrices en cara anterior de tórax y piernas. Exámenes complementarios: Hemograma, bioquímica, orina y proteinograma normales. TSH < 0,0005 mU/ml. T4 libre 2,72 ng/dl. T3 libre 4,35 pg/ml. Ecografía tiroidea: Istmo aumentado de tamaño (14 mm). Lóbulo derecho de 28 x 46 x 25 mm e izquierdo de 23 x 44 x 24 mm, con hipocogenicidad difusa. Test de TRH: TSH basal 0,013, sin respuesta de incremento. Anticuerpos antitiroglobulina 59 UI/ml. Anticuerpos antiperoxidasa 96 UI/ml. Anticuerpos antireceptores de TSH 54,2 mUI/ml. WISC-R: CI de 62. Retraso mental leve. Evolución: Se instaura tratamiento con metimazol y propanolol, que es bien tolerado, y posteriormente con levotiroxina al quedar hipotiroidea. Mejora ostensiblemente de su bulimia y resto de síntomas psiquiátricos, y normalizándose la taquicardia y la hipertensión.

Conclusiones: La coexistencia de hipertiroidismo y bulimia nerviosa es inusual. Existen estudios que valoran la prevalencia de alteraciones del hábito alimentario en patología tiroidea, hallando la presencia de bulimia nerviosa en un 4% de los mismos.

P555

LA DIABETES MELLITUS TIPO 1 (DMt1): DESCRIPCIÓN DE LOS NUEVOS CASOS EN EL AÑO 2001 EN GALICIA

J.L. Chamorro, J. Barreiro Conde, A. Cepedano, P. Fariñas, M. Santos, P. Lázaro, J.M. Martín, L. Castro Feijóo y M. Pombo Arias
Grupo de Diabetes Infantil de Galicia, Hospital Clínico Universitario - Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Hospital Xeral-Cies, Vigo.

Objetivo: Conocer las características clínicas de los niños de 0-14 años (a) que ingresaron en los Hospitales (Hosp) de la Comunidad Gallega (Sergas) durante el año 2001.

Metodología: Se incluyeron todos los niños, de 0-14 a, residentes en Galicia que ingresaron en los Hosp. del Sergas desde el 1 de enero -31 de diciembre del 2001 y que cumplen los criterios diagnósticos de DMt1. Protocolo de recogida de datos, que se formalizó al ingreso: edad, sexo, procedencia, antecedentes (ant) personales de patología autoinmune asociada y ant. familiares, síntomas previos al debut y su duración, parámetros bioquímicos al diagnóstico: glucemia, HbA1c y cetoacidosis (CAD).

Resultados: Se diagnosticaron 61 casos. La distribución por sexo es 47,5 % niñas y 52,5 % niños. Por grupos (G) de edad: a) entre 0-4 a son 14 pacientes (pac) (22,9%), media de edad 2,9 a; b) entre 5 y 9 a son 26 niños (42,6%) con una edad media de 7,3 a y c) entre 10 y 14 a, 21 pac (34,4%), edad media de 11,6 a. Distribución anual: invierno 31,1 % y primavera, verano y otoño 22,9%, respectivamente. Recibieron lactancia materna el 55,7%. Un pac. presentaba enf. celiaca y dos tiroiditis autoinmune. En relación a ant. familiares, 3 pac. tienen un familiar de 1er grado con DMt1 y con Diabetes Mellitus tipo 2 (DMt2) 1 pac; 22 pac. tienen familiares de 2º grado con DMt1 o DMt2. La incidencia de los niños diagnosticados por ingreso supone un porcentaje de 17,6/100.000/año. Presentación clínica: a) G de 0-4 a: El tiempo medio (tm) de debut fue de 12,5 días (d), los síntomas fueron: poliuria y polidipsia 92,8%, nicturia o enuresis 75%, pérdida de peso 64,3% y polifagia 28,5%. Glucemia 480 mg/dl, HbA1c 8,9 % y CAD en 35,7 %. b) G de 5-9 años: El tm de debut fue de 15,7 d, los síntomas son: poliuria 96,1%, polidipsia 88%, pérdida de peso 68%, enuresis 64% y polifagia 52%. Glucemia 395,9 mg/dl, HbA1c 10,5% y CAD 30,7%. c) G de 10 a 14 a: El tm de debut fue de 26,1 d: polidipsia 100%, poliuria 95%, pérdida de peso 85% y polifagia 57,8%. Glucemia 515,4 mg/dl, HbA1c 11,1 y CAD 28,5 %.

Conclusiones: La mayor incidencia de DMt1 se observa entre los 5 y 9 a. Aproximadamente un tercio de los niños fueron diagnosticados en cetoacidosis. El grupo de menor edad es diagnosticado en menos tiempo y con valores inferiores de HbA1c. Los síntomas más frecuentes fueron poliuria, polidipsia y pérdida de peso.

P556

DEBUT PRECOZ DE DIABETES MELLITUS TIPO 1 ASOCIADO A ENFERMEDAD CELÍACA

A. Peña Valenceja, C. Alcalde Martín, J. Rodríguez Calleja, M.I. Carrascal Arranz, A. Blanco del Val y P. Bedate Calderón
Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.

Introducción: La DM tipo 1 es una enfermedad autoinmune crónica en la que se produce la destrucción progresiva y selectiva de las células beta pancreáticas, lo que condiciona

un déficit progresivo de insulina. Aparece típicamente en el niño, aunque puede hacerlo a cualquier edad. Su incidencia y prevalencia son variables según la población de estudio. Suele seguir una tendencia estacional, relacionándose con los meses más fríos. La enfermedad celíaca por su parte es la causa más frecuente de malabsorción en la población pediátrica europea. Ocurre por una sensibilidad a la gliadina, la fracción proteica del gluten presente en el trigo, cebada, centeno, avena y malta. Es de origen genético, con unas cifras de incidencia aproximada de 1:2500.

Caso clínico: Varón de 14 meses y medio, en estudio por escasa ganancia ponderal (probable malabsorción), que acude a nuestro servicio de urgencias, por presentar en los últimos 20 días un cuadro de astenia, hiporexia, poliuria y pérdida de peso. Antecedentes familiares: primo celíaco. Antecedentes personales: Sin interés. EF: Palidez. Escaso pániculo adiposo. ACP: normal. Resto: normal. Analítica: BQ: Gluc: 492 mg/dl; Urea: 23,6 mg/dl; Creat: 0,4 mg/dl. Na: 134 mEq/l; K: 5 mEq/l; Cl: 100 mEq/l; Ca: 10,1 mg/dl. PCR: 3 mg/dl. Hemograma: 20300 leuc (34% N, 52% Lf, 11% M). Pla: 524.000. Hematíes normales. Eq. Ac-Base: pH: 7,18. CO₃H: 10,3 mmol/l. BEB: -16 mmol/l. Orina: Gluc: 46 g/l. Cuerpos Cet: +++. Con el diagnóstico de cetoacidosis diabética ingresa en la unidad de cuidados intermedios donde fue tratado con insulino-terapia y fluidoterapia. Posteriormente: T4 libre y TSH normales. Hb Glicosilada A1C: 8,9%. Ac Antigliadina IgG e IgA positivos. Ac Antiendomiso negativos. Genética a celíaca HLA DQA10501 y DQB102 positivos. Biopsia intestinal: atrofia vellositaria ligera de mucosa duodenal. Se añade el diagnóstico de enfermedad celíaca y se inicia dieta sin gluten.

Discusión: La asociación de diabetes mellitus tipo 1 y de enfermedad celíaca es un binomio posible, ya que ésta última aparece más en los diabéticos que en la población general. La edad del debut diabético de los pacientes celíacos suele ser también más precoz que la del resto.

Conclusión: Debemos vigilar la posible asociación de enfermedad celíaca en la diabetes mellitus tipo 1, dada su mayor prevalencia que en la población general, y el hecho de que su diagnóstico e instauración de dieta sin gluten de forma temprana previenen la aparición de las alteraciones típicas de la enfermedad.