

**13TL. SÍNDROME DE PENDRED.** Guillermo Villatoro Godoy, Lesby Espinoza Colindres. Endocrinólogo Pediatra. Consulta Externa de Endocrinología Pediátrica, Hospital Materno Infantil; Tegucigalpa, Honduras.

**Antecedentes:** El síndrome de Pendred es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la combinación de sordera neurosensorial y bocio. Su incidencia se estima en 7.5-10 casos por cada 100,000 nacidos. El defecto auditivo, aunque suele estar presente al nacimiento, puede también manifestarse a lo largo de la infancia, siendo el causante del 10% de todas las sorderas hereditarias. La dishormonogenesis tiroidea asociada a la sordera suele cursar con bocio multinodular, y los pacientes clínicamente son eutiroideos. Hipotiroidismo leve puede aparecer en el periodo de la pubertad. Los niveles de tiro globulina están elevados y presentan un test de descarga de perclorato positivo. El gen causante es el PDS (Pen Dred Syndrome) que codifica una proteína denominada pendrina, cuya función es el transporte de sulfatos a través de la membrana de las células tiroideas. El papel de la pendrina en el desarrollo coclear es menos obvio. **Descripción de casos clínicos:** Femenina de 9 años, con antecedente de retraso psicomotor severo, caminó a los 7 años, solo dice tres palabras, no escucha. Historia actual de 6 meses de notar aumento del tamaño de la tiroides sin signos de hipo e hipertiroidismo. Al examen físico fenotipo normal. Bocio G3 multinodular. TSH: 2.36 uIU/L (0.4-4), T4: 6.82 ug/dl (4.5-12.5), T3: 215 ng/dl (84-172), Anticuerpos antitiroglobulina < 20 IU/L, Anticuerpos antimicrosomales < 10 IU/L. Evaluación en audiología: hipoacusia congénita, se apoya en señas para su comunicación. Tratamiento con Levo tiroxina 100 µg/ml. **Conclusiones/Recomendaciones.** Es importante la evaluación integral del paciente para enmarcar toda la sintomatología dentro de una sola enfermedad, y brindar un tratamiento integral y oportuno.

**14TL. GIGANTISMO.** Guillermo Villatoro Godoy, Lesby Espinoza Colindres. Endocrinólogo Pediatra. Consulta Externa de Endocrinología Pediátrica, Hospital Materno Infantil; Tegucigalpa, Honduras.

**Antecedente.** El gigantismo se caracteriza por talla alta y alargamiento desproporcionado de las partes acras, además de rasgos faciales toscos. La causa más frecuente es un tumor hipofisario productor de hormona de crecimiento (98%). El diagnóstico se basa en la demostración de secreción excesiva de HC, así como la presencia del adenoma hipofisario. La cirugía transesfenoidal es el

tratamiento de elección. Si la secreción de HC no se normaliza puede recurrirse a la radiación hipofisaria y al tratamiento con somatostatina de acción prolongada o bromocriptina. **Descripción de casos clínicos:** Masculino de 12 años 10 meses con historia que desde los 7 años notan importante aumento de estatura. Niega signos neurológicos. Examen físico: facies toscas. Peso: 71.3 kg. Talla: 175.3 cm. P/A: 100/70. No prognatismo. Testes 20 cc. No hiperlaxitud. Exámenes complementarios: EO: 13 años. IGF-1: 873 ng/ml (143-693). IGF-BP3: 7.27 ug/ml. (2.7-8.9). HC: 31.9 ng/ml (1-14). TSH: 2.35 mIU/ml (0.4-6). T4: 7.89 mg/dl (4.8-12). T3: 111 ng/ml (0.6-1.85). Prolactina: 16.3 ng/ml. ACTH: 32.1 pg/ml. (Hasta 46). Cortisol: 10.5 ug/dl. LH: 2.19 mIU/ml. FSH: 1.8 mIU/ml. Testosterona: 80.3 ng/dl. Glucemia: 95 mg/dl. BUN: 11 mg/dl. Creatinina: 1 mg/dl. Colesterol: 122 mg/dl. Triglicéridos: 160 mg/dl. TSGO: 18 mg/dl. TSGP: 14 mg/dl. Sodio 132 mEq/L. Potasio: 4.7 mEq/L. Densidad urinaria: 1016. En curva de tolerancia a la glucosa no hubo supresión de los niveles de HC. Campimetría: No hemianopsias ni cuadrantopsias. IRM: imagen de 7 mm dentro de la hipófisis. Tratamiento con cabergolina. En el seguimiento se evidencia franca disminución de la velocidad de crecimiento y disminución de los niveles de HC e IGF-1. **Conclusiones/Recomendaciones:** El reconocimiento y el diagnóstico de los cuadros clínicos que cursan con hipercrecimiento son relevantes para un adecuado tratamiento médico-quirúrgico y vigilancia de aparición de complicaciones.

**15TL. SÍNDROME DE BARAKAT.** Guillermo Villatoro Godoy, Lesby Espinoza Colindres. Endocrinólogo Pediatra. Consulta Externa de Endocrinología Pediátrica, Hospital Materno Infantil; Tegucigalpa, Honduras.

**Antecedentes:** El síndrome de Barakat o HDR por sus siglas en inglés (Hipoparatiroidismo, sordera sensorial y enfermedad renal). Prevalencia desconocida, aunque se considera una enfermedad muy poco frecuente. El cuadro clínico incluye hipoparatiroidismo, sordera sensorial y enfermedad renal. Herencia autosómica dominante causado por mutaciones en el gen GATA3, situado en el cromosoma 10p (10p15, 10p15.1-p14). El tratamiento consiste en tratar las anomalías clínicas a medida que se van presentando. **Descripción de casos clínicos:** Masculino de 18 años, producto del noveno embarazo. Desarrollo psicomotor adecuado con retraso del lenguaje. Ingresado a los 4 años por hipocalcemia. Tomaba calcio de manera irregular. Desde los 7 años notan disminución de la audición. Asintomático