

y sin control médico hasta hace un mes que ingresa con tetania. Peso: 50 kg, talla: 159 cm, P/A: 110/80 mmHg, F.C: 68x'. Hipoacusia sensorineural. USG renal: agenesia de riñón derecho. EKG: Prolongación del segmento QT. Calcio: 5.3 mg/dl; fósforo: 4.6 mg/dl; albúmina: 4.5 g/dl; creatinina: 1.3 mg/dl; BUN: 11 mg/dl; Sodio: 149 mEq/L; potasio: 5.7 mEq/L; TSGO: 390 U/L; LDH: 1518 U/L; CPK: 7659 U/L; PTH: 3 pg/ml; vitamina D: 19.4 nmol/L; magnesio: 2.3 mg/dl; hematuria; Proteinuria en orina de 24 horas 22.5 mg/m²/hora. Tratamiento: calcio 600 mg cada 8 horas y vitamina D3 0.5 µg/día. Estudio genético mutación c.1099C>T (p.Arg367*) en el gen GATA3. **Conclusiones/Recomendaciones:** El síndrome HDR es una afección poco frecuente que debe sospecharse en un paciente que presente hipoparatiroidismo para dar un tratamiento oportuno y adecuado.

16TL. HIPERPARATIROIDISMO SECUNDARIO A ADENOMA PARATIROIDEO. Guillermo Villatoro Godoy, Lesby Espinoza Colindres. Endocrinólogo Pediatra. Consulta Externa de Endocrinología Pediátrica, Hospital Materno Infantil; Tegucigalpa, Honduras.

Antecedentes: El hiperparatiroidismo primario se caracteriza por un exceso de secreción de parathormona (PTH). Afecta aproximadamente 1 de cada 500-1000 personas. Es 2-4 veces más común en mujeres que en hombres. Afecta preferentemente adultos de edad media y raramente se ve en niños. Es causado por un adenoma solitario (80% de los casos) y menos comúnmente por hiperplasia de células principales (15%), neoplasia endocrina múltiple (<5%). Aproximadamente la mitad de los pacientes son asintomáticos. Aunque afecta principalmente el sistema esquelético, pueden presentar alteraciones renales (60-70%), musculares, neuropsiquiátricas, gastrointestinales y queratopatía. El diagnóstico se hace por la detección de niveles altos de PTH inmunoreactiva, hipercalcemia, hipofosfatemia y fosfatasa alcalina elevada. La ultrasonografía, TAC y RMN tienen un rol definido pero limitado en el diagnóstico. El centelleo gamma paratiroideo con tecnecio-99 sestamibi es considerado la mejor modalidad de localización preoperatorio del adenoma paratiroideo. **Descripción de casos clínicos:** Masculino de 14 años, inicialmente en control en nefrología y urología por nefrolitiasis, como parte de los estudios le realizaron PTH y se objetivó elevada por lo que fue referido a endocrinología donde se completaron estudios: PTH: 293 pg/ml (12-65), calcio: 13.3 mg/dl, fósforo 3.3 mg/dl, fosfatasa alcalina 333 UI/L, vitamina D: 64 ng/ml (>30), índice de reabsorción de calcio: 98%, índice de reabsorción de fósforo 95%, TSH:

2.5 mIU/L, T4:8.57 µg/dl, cortisol: 18.4 ng/dl, prolactina: 11.2 ng/ml (1.9-25). Rx de huesos largos y cráneo normales. En USG de cuello se visualizó adenoma paratiroideo superior derecho de 3.2x1.0x1.3cm. Se realizó resección quirúrgica. Sus niveles de calcio y fósforo postoperatorios se normalizaron. En el seguimiento el paciente está asintomático y sin episodios recurrentes de nefrolitiasis. **Conclusiones/Recomendaciones:** Aunque el hiperparatiroidismo sea raro en niños es importante tenerlo en cuenta en pacientes con nefrolitiasis para brindar un tratamiento adecuado y oportuno y evitar el daño renal permanente.

17TL. SÍNDROME DE ROGERS. Guillermo Villatoro Godoy, Lesby Espinoza Colindres. Endocrinólogo Pediatra. Consulta Externa de Endocrinología Pediátrica, Hospital Materno Infantil; Tegucigalpa, Honduras.

Antecedentes: El síndrome de Rogers` o síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina (TRMA por sus siglas en ingles). Es un desorden autosómico recesivo caracterizado por diabetes mellitus, anemia megaloblástica y sordera neurosensorial. Es debido a mutaciones en el transportador de tiamina SLC19A2. El tratamiento es sintomático con tiamina, lo cual mejora no solo la anemia sino también la diabetes. La pérdida de audición es irremediable y se recomiendan ayudas auditivas. El pronóstico es variable. Los pacientes con un tratamiento adecuado y un seguimiento regular pueden alcanzar una esperanza de vida normal. **Descripción de casos clínicos. Caso 1:** Femenina, peso al nacer 3200g, desarrollo psicomotor normal, con sordera neurosensorial severa. Ingresó a los 6 meses con cuadro respiratorio, glucemia 600 mg/dl, cetonuria positiva, se inició insulina en infusión, posteriormente insulina Glargine. HbA1.c 10%, péptido C < 0.3 uUI/ml. Genética molecular: mutación frameshift en homocigosis c.759dup. Al conocer el resultado molecular se inició tiamina vía oral y descensos progresivos de insulina hasta llegar a omitir la insulina, manteniendo hemoglobina glucosilada en 5.2%. **Caso 2:** masculino, ingresado a los 7 meses con cuadro diarreico. Glucemia: 586 mg/dl. Diagnóstico: Shock séptico mixto, síndrome diarreico agudo con deshidratación del 10%. Evolución tórpida e hiperglucémico, se consideró la posibilidad de diabetes mellitus neonatal. Se manejó con insulina en perfusión y posteriormente con insulina Glargine. Se transfundió GRE, plasma fresco y plaquetas por anemia megaloblástica y trombocitopenia. HbA1.c: 7.5 %. Genética molecular: mutación missense en homocigosis p.G172D. Falleció a los 15 meses por un cuadro diarreico.