

## RESÚMENES DE ARTÍCULOS

**01 LOM. ÍNDICE DE MASA CORPORAL (IMC), PORCENTAJE DE OBESIDAD, GLICEMIA Y LÍPIDOS EN AYUNAS EN NIÑOS CON PUBERTAD PRECOZ CENTRAL (PPC) Y PUBERTAD TEMPRANA (PT) PREVIO Y DURANTE 3 AÑOS DE TRATAMIENTO CON ANALÓGOS DE GnRH (GnRH<sub>a</sub>).***Ana Colmenares M.D.<sup>a</sup>, Peter Gunczler M.D.<sup>b</sup>, y Roberto Lanes M.D.<sup>b</sup>**<sup>a</sup>Unidad de Endocrinología Pediátrica, Instituto Venezolano del Seguro Social, San Cristóbal-Venezuela, <sup>b</sup>Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital de Clínicas Caracas, Caracas-Venezuela.*

**Objetivo:** Determinar cambios en IMC, porcentaje de obesidad, glicemia y lípidos en ayunas en niños con PPC y PT tratados con GnRH<sub>a</sub> por 3 años y compararlos con los de un grupo similar no tratado.

**Método:** Se analizó la data de 100 pacientes con PPC/PT (89 hembras); 56 fueron tratados con GnRH<sub>a</sub> por una pubertad rápidamente evolutiva y 44, con una pubertad lentamente evolutiva, se observaron sin tratamiento. La obesidad fue definida como un IMC >+ 2 DS según valores de referencia venezolanos.

**Resultados:** Al inicio, los pacientes con PPC/PT tenían un IMC elevado (2.5±2.1 vs. 2.5±2.1 DS en el grupo tratado y no tratado, p=0.8) y un elevado porcentaje de obesidad (55% vs. 52%, p=0.8). El IMC a los 2 años de tratamiento se mantuvo, con un incremento significativo durante el 3er año (p<0.04), aunque sin una diferencia significativa al inicio y al final del tratamiento (p=0.07). El IMC fue >+2DS en 55%, 56.5% y

62.5% de los pacientes a los 1, 2 y 3 años (ns). En los pacientes no tratados, se notó una disminución no significativa en el IMC y en el porcentaje de obesidad (IMC de 2.5±2.1 vs. 1.9±1.9 DS, p=0.2; porcentaje de obesidad de 52% vs. 29%, p=0.07, al inicio y 3 años). A los 3 años, la prevalencia de obesidad fue superior en el grupo tratado que en el no tratado (62.5% vs. 29%, p<0.04), sin una diferencia en el IMC entre ambos grupos (2.5±2.1 vs. 1.9±1.9 DS, p=0.2). Glicemia, colesterol total, LDL y triglicéridos se mantuvieron estables en ambos grupos durante los 3 años.

**Conclusiones:** El porcentaje de obesidad en niños con PPC/PT previo al tratamiento es elevado. El porcentaje de pacientes con un IMC >+2DS es mayor en pacientes tratados vs no tratados a los 3 años. La glicemia y los lípidos permanecieron estables.

**Palabras clave:** Pubertad precoz, pubertad temprana, GnRH<sub>a</sub>, índice de masa corporal, obesidad, lípidos.

**02 DM. CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE LA DIABETES GESTACIONAL. ESTADO ARAGUA. AÑO 2000-2007.***M.E. Jessy Caiafa, Mgs. Maria Elena Carrizales, M. E. Gladys Zambrano.**Corposalud Aragua, Dirección de Epidemiología y Atención Integral de Salud. Aragua-Venezuela.*

**Objetivo:** Caracterizar los factores de riesgo para el desarrollo de Diabetes Gestacional como: edad, obesidad, dislipidemia, historia familiar de diabetes, antecedentes de hipertensión arterial y estilo de vida, procedencia geográfica, y tipo de atención materna.

**Método:** el estudio fué de tipo no experimental, de campo y descriptiva; se revisaron 71 historias médicas de pacientes con diagnóstico de Diabetes Gestacional, durante los años 2001-2007.

**Resultados:** la prevalencia correspondiente al Estado Aragua, fue de 0,78 %, la distribución geográfica por municipios, correspondió principalmente a Girardot, Zamora y Mario Briceño Irarorry. Una sola muestra de glicemia en ayunas permitió en un 91,55%, la realización del diagnóstico de Diabetes Gestacional. El 90% de las gestantes se controló el embarazo y la atención del parto para el 80% de las pacientes

estudiadas fue vía abdominal.

**Conclusiones:** La prevalencia correspondiente al Estado Aragua, estuvo en concordancia con el estudio presentado por Febres y colaboradores en 2000 en la Maternidad Concepción Palacios en Caracas; representando un valor inferior a la prevalencia mundial. La caracterización obtenida fue: procedencia de zonas urbanas, edad superior a los 25 años, antecedentes en primer grado de familiares con Diabetes Mellitus, ocupación oficios del hogar, estado civil: soltera y nivel de instrucción: secundaria. Las complicaciones más frecuentes fueron las infecciones urinarias, la hipertensión arterial inducida por el embarazo y la amenaza de parto pretérmino; la atención del parto fue vía abdominal y no se reportó mortalidad materna.

**Palabras clave:** Diabetes gestacional caracterización. Factores de riesgo.

**03 LOM. PERCEPCIÓN DE LA ADIPOSIDAD ABDOMINAL COMO MARCADOR DE RIESGO CARDIOMETABÓLICO (ESTUDIO 5 A-VENEZUELA). CARACTERÍSTICAS BASALES DE LOS PACIENTES.**

*Duran, M<sup>1</sup>; Tortolero, A<sup>2</sup>; Del Valle, O<sup>3</sup>; Palmucci, G<sup>4</sup>; Gonzalez, C<sup>4</sup>; Rodriguez, C<sup>5</sup>; Mendoza, I<sup>6</sup>; Cordero, M<sup>7</sup>; Etedgui De Perez, G<sup>8</sup>; Araujo, S<sup>9</sup>; Brizuela, F<sup>10</sup>; Gomez Manabebo, J<sup>1</sup>; Moziotti De Pierluissini, R<sup>11</sup>; Ramirez, X<sup>12</sup>; Juarez, A<sup>13</sup>; Almarza, H<sup>14</sup>; Morr, I<sup>15</sup>; Britapaz, E<sup>16</sup>; Pacheco, A<sup>17</sup>; Guerrero, R<sup>18</sup>; Aure, G<sup>19</sup>; Chourio, J<sup>20</sup>; Chinchilla, A<sup>21</sup>; Ascanio, R<sup>22</sup>; Montilla, A<sup>23</sup>; Jaimes, N<sup>24</sup>; Bustillo, N<sup>16</sup>; Guzman, M<sup>25</sup>; Duarte, L<sup>26</sup>; Palacios, A<sup>1</sup>; Gutierrez, X<sup>27</sup>; Silva, L<sup>28</sup>; Jaimes, L<sup>29</sup>; Miranda, Y<sup>30</sup>; Ascanio, P<sup>22</sup>; Castillo, E<sup>3</sup>; Gerka, C<sup>31</sup>; Beltran, R<sup>32</sup>; Rodriguez, L<sup>11</sup>; Sosa, J<sup>33</sup>; Salazar, F<sup>33</sup>; Caminos, R<sup>34</sup>; Dellafera, G<sup>6</sup>; Paone, F<sup>35</sup>; Peralta, Y<sup>36</sup>*

<sup>1</sup>Clinica Avila; <sup>2</sup> Centro Médico Integral Cemica; <sup>3</sup> Centro Medico Guerra Méndez; <sup>4</sup> Hospital Miguel Pérez Carreño; <sup>5</sup> Incardio; <sup>6</sup> Urológico San Román; <sup>7</sup> Clínica Las Ciencias; <sup>8</sup> Centro Policlínico; <sup>9</sup> Ipas Estatal; <sup>10</sup> Policlínica Barquisimét; <sup>11</sup> Clínica Metropolitana; <sup>12</sup> Intevep Los Teques; <sup>13</sup> Torre Alfa Detrás De La Policlínica De Barquisimeto; <sup>14</sup> Centro Clínico Cabimas; <sup>15</sup> Policlínica Maracay; <sup>16</sup> Clínica Lugo; <sup>17</sup> Centro Médico Cabimas; <sup>18</sup> Clínica La Floresta; <sup>19</sup> Hospital Militar; <sup>20</sup> Hospital Pedro García Clara. Ivss; <sup>21</sup> Hospital Central de San Cristóbal; <sup>22</sup> Centro Médico Maracay; <sup>23</sup> Clínica Luis Razzett; <sup>24</sup> Centro Médico Chico Sanabria; <sup>25</sup> Unidad Quirúrgica Los Leones; <sup>26</sup> Clínica Carabobo; <sup>27</sup> Centro Médico De Occidente; <sup>28</sup> Centro De

Salud Santa Ines; <sup>29</sup> Centro Clínico San Cristobal; <sup>30</sup> Cenrev; <sup>31</sup> Centro Médico Paraiso; <sup>32</sup> Clínica Atias; <sup>33</sup> Policlínica La Viña; <sup>34</sup> Clínica Falcon; <sup>35</sup> Centro Médico Orinoco; <sup>36</sup> Policlínica La Arboleda. Venezuela.

**Objetivos:** Examinar patrón de atención médica y perfil de riesgo de pacientes con adiposidad abdominal (AA), según circunferencia abdominal (CA), en la práctica clínica en Venezuela.

**Métodos:** Estudio internacional, observacional, prospectivo. Corte transversal en Venezuela de factores de riesgo cardiovascular asociados a AA, con datos de la primera visita de pacientes con obesidad central. AA definida según la clasificación de la Federación Internacional de Diabetes (IDF). Clasificados acorde al índice de masa corporal (IMC).

**Resultados:** 746 pacientes con CA media 104,961±11,93 cm, 99,4% de las mujeres y 98,8% de los hombres se encontraban por encima de lo establecido. 67,7% tenían IMC >30 kg/m<sup>2</sup>, mayor en mujeres (342 [69,9%]) que hombres (162 [63,5%]). 448 pacientes (60,1%) presentaron hipertensión arterial (HTA) y 565 (75,7%) presentaban dislipidemia. 41,8% (238/570) presentaban triglicéridos >150 mg/dL. De 463 sujetos con medición de HDL-C; 74 hombres (49,7%) y 205 mujeres (65,3%) tenían valores menores a los ideales. Se obtuvo glucemia

en ayunas de 580 pacientes: 204 (35,2%) con valores <100 mg/dL. Del subgrupo no diabéticos o prediabéticos: 167 (52,7%) tenían valores entre 100 y 126 mg/dL y 8 (2,5%) >126 mg/dL. Se diagnosticó prediabetes en 9,8% y 17,8% tenían Diabetes tipo 2 (DMT2) conocida, se determinó HbA1c, en 127 de ellos, 26 (20,5%) presentaban entre 7% y 8%, y 37 (29,1%) >8%. AA estuvo asociada a: HTA (60,1%); enfermedad cardiovascular (12,7%); DMT2 (17,8%) y dislipidemia (75,7%). 87,9% presentó más de una de estas condiciones. La asociación más frecuente fue HTA con dislipidemia.

**Conclusión:** Basado en esta data cuya muestra no es representativa, en Venezuela la AA pudiese estar relacionada con la presencia de factores de riesgo cardiometabólico, que implicaría mayor probabilidad de eventos clínicos. Más estudios serán necesarios para confirmar la relación existente entre AA y factores mayores de riesgo cardiovascular en Venezuela.

**Palabras clave:** Adiposidad abdominal, riesgo cardiometabólico, hipertensión arterial, dislipidemia, diabetes tipo 2.

#### 04 NE. SÍNDROME DE BOUCHER-NEUHÄUSER.

Marcos M. Lima, José Zerpa, Roald Gómez-Pérez, Jesús Osuna

Unidad de Endocrinología. Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes. Mérida – Venezuela.

**Objetivo:** Dar a conocer el primer caso descrito en Venezuela de síndrome de Boucher-Neuhäuser.

**Caso clínico:** Paciente masculino de 26 años de edad, quien es referido a la Unidad de Endocrinología del Hospital Universitario de los Andes por ausencia de caracteres sexuales secundarios. El examen físico reveló hallazgos clínicos de hipogonadismo, cambios atróficos del epitelio pigmentario de la retina y la coriocapilaris, y ataxia cerebelosa. La resonancia magnética contrastada mostró atrofia cerebelosa. Las pruebas endocrinológicas demostraron un hipogonadismo hipogonadotrópico con ausencia de respuesta a

la hormona liberadora de gonadotropinas (GnRH).

**Conclusiones:** El paciente fue diagnosticado con el síndrome de Boucher-Neuhäuser, el cual se caracteriza por hipogonadismo hipogonadotrópico, ataxia cerebelosa y degeneración retinocoroidal.

La herencia posiblemente sea autosómica recesiva; sin embargo, la relación exacta entre los tres desórdenes se desconoce.

**Palabras clave:** Síndrome de Boucher-Neuhäuser, ataxia, hipogonadismo, degeneración retinocoroidal.

#### 05 EP. VALORES DE REFERENCIA DE CIRCUNFERENCIA DE CINTURA Y LÍPIDOS EN ESCOLARES Y ADOLESCENTES DE LA CIUDAD DE MÉRIDA, VENEZUELA: COMPARACIÓN CON REFERENCIAS NACIONALES E INTERNACIONALES.

Maracelly Mederico<sup>1</sup>, Yajaira Zerpa<sup>1</sup>, Yajaira Briceño<sup>1</sup>, Roald Gómez<sup>1</sup>, José Luis Martínez<sup>2</sup>, Nolis Camacho<sup>2</sup>, Rosanna Cichetti<sup>2</sup>, Zarela Molina<sup>2</sup>, Yolanda Mora<sup>1</sup>, Lenin Valeri<sup>1</sup>, Mariela Paol-Valerii<sup>1</sup> por el Grupo de Estudio CREDEFAR.

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología, <sup>2</sup>Unidad de Nutrición, Crecimiento y Desarrollo Infantil. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes – Universidad de Los Andes, Mérida- Venezuela.

**Objetivo:** Obtener valores de referencia regional de circunferencia de cintura (CC) y de triglicéridos (Tg), colesterol total (Ct), cHDL, cLDL y cNoHDL en escolares y adolescentes de la Ciudad de Mérida, Municipio Libertador y comparar con referencias nacionales e internacionales.

**Métodos:** Se evaluaron 919 estudiantes de 9 a 17 años de Unidades Educativas públicas y privadas. Se tomaron medidas de peso, talla, CC y se determinó el perfil lipídico. La data obtenida fue explorada, excluyendo los valores atípicos ( $\pm 3$  DE Z-Score). Se realizó la distribución por percentiles de las variables estudiadas, según edad y sexo.

**Resultados:** El 51% eran de sexo femenino y el 52,7% pertenecían a instituciones públicas. La CC fue estadísticamente mayor en los niños y el índice cintura/cadera (Ci/Ca), Ct, cLDL y cNoHDL en las niñas. Con el avance de la edad la CC aumentó en ambos sexos, comportamiento inverso tuvieron la relación Ci/Ca, Ct, cHDL, cLDL y cNoHDL. El percentil (pc) 90 para la CC osciló entre 69,7 y 83,6cm en las niñas, y entre 69,2 y

86,7cm en los niños. Los valores del pc 90 de los Tg estuvieron entre 113 y 155,8 mg/dL en las niñas y entre 116,1 y 151,9 en los niños. El pc 90 del Ct entre 180 y 209,8mg/dL en las niñas y entre 169,4 y 200mg/dL en los niños. El pc 10 del cHDL en las niñas osciló entre 29,2 y 36,4mg/dL, y en los niños entre 29,2 y 38,9 mg/dL. El pc 90 del cLDL entre 107,2 y 135,6mg/dL en las niñas y entre 109,4 y 131,9mg/dL en los niños. En general, nuestros valores de CC y de perfil lipídico fueron más bajos que los norteamericanos, y similares a los latinoamericanos.

**Conclusión:** Se presentan tablas de referencia por percentiles, específicas por edad y sexo, para CC y perfil lipídico en una muestra representativa de niños y adolescentes de la ciudad de Mérida, que pueden ser usadas regionalmente, tanto para la evaluación individual como para la implementación de políticas preventivas.

**Palabras claves:** Valores de referencia de circunferencia de cintura y perfil lipídico en escolares de Mérida-Venezuela.

## 06 LOM. PREVALENCIA DE SÍNDROME METABÓLICO EN ESCOLARES Y ADOLESCENTES DE LA CIUDAD DE MÉRIDA-VENEZUELA: COMPARACIÓN DE RESULTADOS UTILIZANDO VALORES DE REFERENCIA LOCAL E INTERNACIONAL.

*Mariela Paoli-Valeri<sup>1</sup>, Marjorie Villalobos Reyes<sup>1</sup>, Yajaira Briceño<sup>1</sup>, Roald Gómez-Pérez<sup>1</sup>, José Luis Martínez<sup>2</sup>, Nolis Camacho<sup>2</sup>, Zarela Molina<sup>2</sup>, Rosanna Cichetti<sup>2</sup>, Yolanda Mora<sup>1</sup>, Lenín Valeri<sup>1</sup>, Yajaira Zerpa<sup>1</sup> y Grupo de Estudio CREDEFAR<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología, <sup>2</sup>Servicio de Nutrición, Crecimiento y Desarrollo Infantil. Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes – Universidad de Los Andes. Mérida-Venezuela.

**Objetivo:** Determinar la prevalencia de síndrome metabólico (SM) en niños y adolescentes de Mérida y comparar resultados usando puntos de corte locales e internacionales.

**Métodos:** Se estudiaron 916 participantes de 9 a 17 años, de instituciones educativas públicas y privadas. Se obtuvieron datos demográficos y se determinaron peso, talla, presión arterial e índice de masa corporal (IMC). Tras ayuno de diez horas se tomó muestra sanguínea para glicemia y perfil lipídico. Se calculó la prevalencia de SM según las clasificaciones del NCEP-ATPIII modificado por Cook et al y de la Federación Internacional de Diabetes (IDF), usando los percentiles (pc) de Mérida y de Estados Unidos (USA).

**Resultados:** Pertenecían a instituciones públicas 484 (52,8%) sujetos, sexo femenino 466 (50,9%), >13 años 478 (52,2%), el estado nutricional por IMC fue normal en 630 (68,8%), bajo en 128 (14%), sobrepeso en 87 (9,5%) y obesidad en 71 (7,8%). La prevalencia de SM fue 1,5% (14 sujetos) con Cook-pc Mérida, frente a 1,8% (16 sujetos) con Cook-pc

USA, concordancia moderada ( $k=0,59$ ), solo coincidiendo en 9 casos. La frecuencia de SM fue 1,5% con IDF-pc Mérida y 0,8% con IDF-pc USA, concordancia buena ( $\kappa=0,66$ ). Hubo más frecuencia de obesidad abdominal e hipertrigliceridemia, y menos c-HDL bajo e hipertensión arterial usando pc Mérida. Al comparar las clasificaciones de Cook et al e IDF, usando pc Mérida, la prevalencia de SM fue igual para ambas 1,5% (14 sujetos) pero con una débil concordancia,  $k=0,20$  y solo 3 casos diagnosticados por ambos métodos. El número de componentes de SM fue mayor a medida que aumentaba la adiposidad y el SM fue significativamente más frecuente en el obeso (12,7%;  $p=0,0001$ ) y el sexo masculino (1,2%- $p=0,02$ ).

**Conclusiones:** La prevalencia de SM en esta población de niños y adolescentes fue baja, así como la concordancia entre ambas clasificaciones. Se requieren valores de referencia locales para diagnóstico certero de SM.

**Palabras clave:** Síndrome metabólico, niños, adolescentes, referencias locales.

## 07T. TIROIDES LINGUAL SINTOMÁTICO EN ADULTO. CASO CLÍNICO. EVALUACION Y MANEJO.

*Higuera V, Neveska<sup>1</sup>; González Nidia<sup>2</sup>; Sabatino Enrico<sup>3</sup>; Montoya Virgilio<sup>4</sup>.*

*Centro Científico Hospital Metropolitano del Norte. Valencia-Venezuela.*

**Objetivo:** Reseñar las distintas pruebas complementarias para llegar al diagnóstico de tiroides lingual y revisar las diferentes alternativas terapéuticas tanto médicas como quirúrgicas que se describen en la literatura.

**Caso Clínico:** Presentamos el caso de una paciente femenina de 43 años de edad con tumoración localizada en la cara posterior de la base de la lengua, solo visible con laringoscopia directa, que produce disfagia y dificultad respiratoria crecientes. El tiroides lingual es una rara anomalía congénita del desarrollo tiroideo que puede ser sintomática en cualquier momento desde

el nacimiento hasta la edad adulta, siendo más frecuente durante la pubertad, el embarazo o la menstruación. Sin embargo, la media de edad de aparición de manifestaciones clínicas es de 40 años, con dos picos de mayor incidencia a los 12 y 40 años.

**Conclusión:** No existe un consenso real sobre el adecuado manejo del tiroides lingual debido a la rareza de esta condición y a las escasas y cortas series publicadas.

**Palabras claves:** tiroides lingual, glándula tiroides, desorden congénito, tejido tiroideo ectópico.

## 08 NE. HALLAZGOS EN EL ULTRASONIDO TIROIDEO DE 26 PACIENTES CON ACROMEGALIA TRATADOS CON UN ANALOGO DE SOMATOSTATINA.

*Figueroa Luis<sup>1</sup>, Ruth Mangupli<sup>2</sup>, Yrma Linares<sup>3</sup>.*

*Servicio de Endocrinología y Metabolismo Hospital Universitario de Caracas (HUC)<sup>1</sup>, Cátedra de Neurocirugía HUC<sup>2</sup>, Instituto de Anatomía Patológica. Universidad Central de Venezuela. Caracas-Venezuela<sup>3</sup>.*

**Objetivo:** Demostrar la relación que existe entre acromegalia y aumento de volumen tiroideo.

Investigar la prevalencia de cáncer de tiroides en estos individuos.

**Métodos:** Se estudiaron 26 pacientes acromegálicos de la sección de Neuroendocrinología HUC con edad promedio de 48 años (29-68), 16 del sexo femenino, con seguimiento promedio de 7 años (1-20), tratados con Sandostatin LAR, evaluados por un endocrinólogo especializado (RM).

A todos se le practicó ultrasonido tiroideo realizados por un

observador (LF) y aquellos con nódulos no quísticos, mayores de 5 mm se les practicó biopsia por aspiración guiada por ultrasonido y evaluada in situ por un mismo citopatólogo (YL).

**Resultados:** De 26 pacientes 1 tenía tiroidectomía por carcinoma papilar, de los 25 restantes todos presentaron anomalías ecográficas al ultrasonido, 21 con enfermedad nodular (84%) y 4 con bocio difuso. El 88% presentó bocio, 3 pacientes con volumen normal presentaron nódulos tiroideos. El volumen tiroideo varió de 4,75- 41,8 ml con promedio de 17,89 ml. La mitad de los nódulos fueron menores de 1 cm. Se realizó biopsia ecoguiada en 10 pacientes, 9 resultaron benignas. El carcinoma papilar de tiroides se encontró en dos pacientes (7,7%),

una operada 9 años antes y otra con bocio multinodular que presentaba características ecográficas sospechosas. La media +/- DE de GH pre-tratamiento fue 60,06 ± 172 y post 6,31 ± 9,43 y de IGF1 pre 932,63 ± 363,70 y post 522,36 ± 314,78 respectivamente. No se encontró correlación entre los valores de GH e IGF1 con el volumen tiroideo.

**Conclusiones:** Se confirma que el bocio y la patología nodular

en acromegalia es más frecuente que en la población general. La prevalencia de cáncer en acromegalia es un tema de discusión. Sugerimos que debe realizarse ultrasonido tiroideo a los acromegálicos recién diagnosticados y un estricto seguimiento en aquellos que presentan patología nodular.

**Palabras clave:** Acromegalia. Nódulo tiroideo. Ultrasonido tiroideo. Citología. IGF1.

## 09HC. EXPERIENCIA CLÍNICA EN EL USO DE VITAMINA D EN OSTEOPOROSIS SEVERA.

**Palmucci G<sup>1</sup>, González C<sup>2</sup>, Ortiz M<sup>2</sup>, Licha M<sup>2</sup>, Gómez Y<sup>3</sup>, Bustamante E<sup>3</sup>, Cedeño L<sup>4</sup>.**

*Unidad Nacional de Endocrinología. Hospital Dr. Miguel Pérez Carreño. I.V.S.S. Caracas. Venezuela.*

**Objetivos:** Casi el 90% de los pacientes con Hiperparatiroidismo Primario (HPP) tienen una concentración de Vitamina D insuficiente lo cual contribuye al descenso de la masa ósea en poblaciones con riesgo de osteoporosis. En este trabajo se evalúan las características clínicas y bioquímicas en pacientes con Osteoporosis severa (OS) y la repuesta de la PTH posterior al tratamiento con vitamina D3.

**Métodos:** Estudio descriptivo y retrospectivo, se revisaron 138 historias clínicas de pacientes con diagnóstico de OS, tratados con Teriparatide, Acido Zolendronico o Bifosfonatos vía oral, más citrato de calcio y vitamina D3, pertenecientes a la consulta de Endocrinología. Se evaluó la edad, el sexo y se determino los niveles de calcio, fósforo sérico, fosfatasa alcalina, calcio

urinario y niveles de PTH(i) antes y posterior al tratamiento.

**Resultados:** Del total de 138 historias revisadas, 135 pertenecían al sexo femenino (97.76%) y 3 al sexo masculino (2.23%). La edad promedio de los pacientes tratados fue de 69 años. Se sacaron del análisis 4 pacientes que tenían HPP con adenoma paratiroideo. Solo 97 tenían niveles de PTH reportados y estaban elevados en 23 (23.71%) pacientes. No hubo hipercalcemia ni hipercalciuria. El porcentaje de normalidad de los niveles de PTH fue en el 100%.

**Conclusiones:** El tratamiento diario con vitamina D3, a dosis de 1000 Uds., normalizó los niveles de PTH en todos los pacientes.

**Palabras claves:** Osteoporosis Severa. Hiperparatiroidismo. Déficit de vitamina D.

## 10 NE. DIABETES INSÍPIDA A PROPÓSITO DE TRES CASOS

**Bustamante Eilyn, Gonzalez Clamores, Palmucci Gavis, Barroso Gabriel**

*Hospital Central del IVSS Dr. Miguel Pérez Carreño. Caracas-Venezuela.*

**Objetivo:** Revisar múltiples presentaciones no típica que puede tener una diabetes insípida de origen central en nuestro medio.

**Casos Clínicos:** A) Femenina 36 años, inicia enfermedad marzo 2009 con polidipsia, poliuria. Familiares: Hermanos: 2 DMT1, 1 Hipotiroidismo. Funcional: Cefalea. Insomnio e irritabilidad. Examen físico: TA: 108/68 mmHg FC: 78 x min. Neurológico: Campimetría normal. Paraclínicos: Osmolalidad urinaria: 0,0 mOsmol/KG. Sodio urinario: 12 mmol/L. Glucosa en orina parcial: < 10 mg/dl. Uroanálisis: Densidad 1005. pH: 6.0. Volumen orina 24 horas: 10960 ml. Volumen minuto: 7,61 ml/min. Depuración de creatinina: 161 ml/min. Glicemia: 83, Urea: 11, Na 134, K 3.9, Cl 99, Osmolalidad plasmática 271 mOsm/kg. TAC abdomen: Normal. RMN cerebral: Aumento tamaño hipofisario, realce homogéneo post-contraste. Prueba restricción hídrica: Positiva origen central. B) Masculino 16 años, inicia enfermedad enero 2003 con polidipsia (8 litros de agua/día), poliuria (7 litros/día), pérdida de peso. EF: TA: 120/80 mmHg. FC: 80 x min. Paraclínicos: Glicemia: 90 Urea 11 Creatinina 0.9

Na: 142 K: 4.6 Cl 99. Uroanálisis: densidad 1005. PH: acido. Osmolalidad urinaria: 96 mOsm/kg. Osmolalidad sérica 307 mOsm/kg. RMN cerebral no patológica. Prueba restricción hídrica positiva origen central. C) Masculino 31 años inicia enfermedad febrero 1996 polidipsia, poliuria 10 litros/día. Funcional: aumento de peso. Cefalea holocraneana opresiva, palpaciones. EF: TA: 140/95 mmHg. FC: 90 x min FR 14 x min. Paraclínicos: Glicemia 93 Na: 151 K: 3.8 Cl 106 BUN: 9 Creatinina: 1 Osmolalidad orina 114, densidad urinaria 1002. Volumen de orina/24 horas: 9.900 ml. Depuración creatinina: 105 ml/min, Volumen minuto: 6.66 ml/min Na urinario/24 horas: 201 mEq. Osm plasmática: 318mOsm. Reserva hipofisaria normal. Eco Renal: Normal. RMN: Aracnoidocele moderado.

**Conclusión:** La diabetes insípida es una patología de múltiples causas, en su mayoría de origen postquirúrgico en nuestro medio, pero no exclusivo, siempre es necesario completar la valoración de todo paciente buscando otras etiologías como la autoinmune.

**Palabras clave:** Diabetes insípida central, hipófisitis, osmolalidad.

## 11SC. CUSHING MEDICAMENTOSO POR DEXAMETASONA INTRANASAL. A PROPÓSITO DE UN CASO.

**Barroso Gabriel; Licha Minerva; Rojas Sergio; Mijares María Isabel.**

*Hospital Central IVSS Dr. Miguel Pérez Carreño. Caracas-Venezuela.*

**Objetivo:** Presentar un caso de síndrome de Cushing medicamentoso por dexametasona intranasal.

**Caso clínico:** Enfermedad actual: Escolar masculino de 8 1/12 años quien según padres refieren IEA a los 6 años de edad aumento progresivo de peso hasta actualidad, valorado por especialista quien realiza paraclínicos y refiere a nuestro servicio. Antecedentes Personales: Episodios de broncoespasmo entre 1 y 3 años de edad. Uso de solución nasal preparada con dexametasona desde los 3 años de edad de forma prácticamente diaria y múltiple. Antropometría: Peso: 41,4 Kg PP: > P97 (5 kg), Talla: 123,2 cm PT: P50-P2, ET: 7 6/12 años Índice

Nutricional: 176,17% Circunferencia Cintura: 89 cm (> P97)

Examen Físico: TA: 120/60 mmHg. Facies Cushingoides, giba Piel: Vello fino abundante predominio miembros y cuello posterior, acantosis nigricans leve en cuello, no se evidencian estrías. AIP1G1, testes 3 ml, pene incluido en grasa 4 cm longitud, 3 cm circunferencia.

Paraclínicos: Glicemia 100 mg/dL; Colesterol Total: 218 mg/dL; LDL: 146 mg/dL; VLDL: 13 mg/dL; HDL: 59 mg/dL; Ac Úrico: 5,3 mg/dL; Fosfatasa Alcalina: 182 UI/L; Calcio: 8,9 mg/dL. Glicemia: 100 mg/dL y 123 mg/dL, insulina: 22,3 mUI/mL

y 90 mUI/mL a los cero y 120 min. respectivamente.

HbA1C: 5,1%. Cortisol 8 AM: < 1,0 µg/dL. Edad Ósea: 4 años. Se plantea el diagnóstico de síndrome de Cushing medicamentoso por la dexametasona en gotas nasales. Se indica disminución progresiva hasta omitir con control en 3 meses de iniciar descenso, evidenciándose: disminución de peso de 5,4 kg, con disminución de índice nutricional en 26 pts, Circunferencia Cintura: 87 cm (> P97). Glicemia: 69 mg/dL

Cortisol AM: 8,69 µg/dL. Se mantiene en control.

**Conclusiones:** Aun cuando el uso de esteroides por vía nasal es considerado seguro, es indispensable supervisar la frecuencia de administración rigurosamente, haciendo énfasis a los padres en el horario de administración del mismo.

**Palabras clave:** Dexametasona intranasal, Cushing medicamentoso.

## 12GR. UTILIDAD DEL VALOR BASAL DE LA HORMONA LUTEINIZANTE EN EL DIAGNÓSTICO DE PUBERTAD PRECOZ CENTRAL.

*Lilia Uzcatégui<sup>1</sup>, Yajaira Briceño<sup>1</sup>, Mariela Paoli<sup>1</sup>, Darling Dávila<sup>1</sup>*

*Unidad de Endocrinología, Departamento de Medicina, Departamento de Medicina, Universidad de Los Andes, Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes<sup>1</sup>. Mérida, Venezuela.*

**Objetivos:** Determinar si el nivel basal de hormona luteinizante (LH) comparado con el 135 pacientes pico de LH post-estímulo, es útil para el diagnóstico de Pubertad precoz central (PPC).

**Métodos:** Estudio retrospectivo, observacional. Se revisaron 135 historias de pacientes del IAHULA de ambos géneros con diagnóstico clínico de PPC, períodos 2006 – 2010. Se recolectó nivel basal de LH el cual fué determinado por el método inmunoquimioluminiscencia. Basados en la prueba con GnRH, se clasificaron dos grupos: con PPC y sin PPC. Se recolectaron datos de FSH, estradiol, testosterona, edad ósea, ecografía pélvica.

**Resultados:** 124 (91,9%) femeninos, 11 (8,1%) masculinos. Excluyéndose 27 pacientes (11 masculinos y 16 casos con datos incompletos), 82 tenían diagnóstico de PPC y 26 sin PPC. Realizándose curva ROC, se determinó valor basal de LH ≥

0,7 UI/mL, con sensibilidad 95%, (IC 88-99), especificidad 65%, valor predictivo positivo 90% y negativo 81%, fue estadísticamente significativo ( $p=0,0001$ ). Se encontró que la EO estuvo avanzada en 59,1% de los pacientes, la longitud uterina fue 3,6cms (63,5%) y los volúmenes ováricos de 1,7cm.3 (67,2%).

**Conclusiones:** La PPC fue más frecuente en las niñas, la principal etiología fue la idiopática. La prueba post-estímulo con GnRH sigue siendo la clave para el diagnóstico, sin embargo, valores basales de LH  $\geq 0,7$  UI/mL, con métodos de 3ª generación, son adecuados junto con la clínica en el diagnóstico de PPC. Los valores de FSH, estradiol, testosterona y la relación LH/FSH, no mejoran la sensibilidad para el diagnóstico.

**Palabras clave:** Pubertad precoz central, hormona luteinizante basal, inmunoquimioluminiscencia (ICMA).

## 13NE. ENFERMEDAD DE CUSHING PERSISTENTE CON CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES VARIEDAD CÉLULAS ALTAS. A PROPÓSITO DE UN CASO.

*Figueroa Luis, Cuauero Elvia, Hernández Evelyn, Corzo Gabriela, Cano Raquel, Agostini María, Zavala Laura.*

*Servicio De Endocrinología y Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario De Caracas, Caracas, Venezuela.*

**Objetivos:** La presentación de éste caso clínico tiene como objetivos dar a conocer la asociación entre enfermedad de Cushing y patología tiroidea, así como la revisión de opciones terapéuticas ante enfermedad de Cushing persistente.

**Caso clínico:** Paciente femenina de 43 años de edad con antecedente de tiroidectomía total más disección de compartimientos central y bilateral funcional en dos tiempos en 2004 por carcinoma papilar de tiroides variedad células altas con mt pulmonar y hepática, dosis acumulada de I<sup>131</sup> de 900mCi (2004 – 2007) complicado con traqueostomo permanente e hipoparatiroidismo postoperatorio permanente clínica y bioquímicamente controlada. Inicia enfermedad actual en 2002 caracterizada por ganancia de peso (20Kg), fascieushingoide, obesidad central, miopatía proximal, estrías purpúricas, equimosis espontánea, hiperpigmentación en piel y mucosas, alopecia y oligomenorrea, es referida al servicio de endocrinología en el 2009 donde se realizan paraclínicos evidenciándose, glucemia basal: 110mg/dL, CLU: 700mcg/24hs, ACTH: 22,6 pg/mL, densitometría ósea: T-score columna (L2-L4): -1, en cuello de fémur: -1,7, RMN con contraste y cortes milimétricos en hipófisis: lesión lateralizada a la izquierda isointensa en T1 e hiperintensa en T2 <5mm de

bordes no definidos y discreta desviación del tallo hipofisario a la izquierda, se discute caso con servicio de neurocirugía decidiéndose radioterapia fraccionada convencional (45Gy) asociada a tratamiento médico con ketoconazol 200mg BID por contraindicación quirúrgica de cirugía transesfenoidal; después de 3 años de período de latencia postradioterapia persiste hipercortisolismo clínico y bioquímico con CLU: 650mcg/24hs y ACTH: 31,9pg/mL.

**Conclusiones:** Cerca del 30,5% de pacientes con síndrome de Cushing presentan bocio con un 22% de bocio nodular especialmente en enfermedad de Cushing, la incidencia de cáncer tiroideo no está bien establecida, existen algunos reportes de casos aislados que describen ésta relación, se cree que la secreción de IL-6 por células corticotrópicas son responsables de estimular crecimiento y proliferación del tirocito. Por otro lado la enfermedad de cushing persistente representa un reto para los clínicos, cuando la cirugía transesfenoidal no es posible, la radioterapia convencional o estereotáxica y el tratamiento médico tradicional muestran una tasa de respuesta que no supera el 80%.

**Palabras clave:** Enfermedad de cushing, Bocio nodular, Carcinoma Papilar.

## 14LOM. HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINÉMICA CONGÉNITA FAMILIAR RESISTENTE A DIAZÓXIDO: A PROPÓSITO DE UN CASO.

*Victor Gil, Marcos M. Lima, Yajaira Briceño, Mariela Paoli-Valeri.*

Unidad de Endocrinología, Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes. Mérida – Venezuela.

**Objetivo:** Presentar un caso de hipoglucemia hiperinsulinémica congénita familiar, persistente, de difícil manejo médico, refractario a tratamiento con diazóxido.

**Caso Clínico:** Recién nacido masculino con antecedentes familiares de consanguinidad remota y hermana fallecida a los 2 meses por hipoglucemia hiperinsulinémica, quien inicia enfermedad actual a las 20 horas de vida caracterizada por succión débil, cianosis peribucal y distal de miembros superiores y convulsiones tónico clónicas generalizadas, evidenciándose en estudios paraclínicos una glucemia de 11 mg/dL, por lo cual es ingresado a la Unidad de Alto Riesgo Neonatal. Se inicia tratamiento con infusión de dextrosa por vía intravenosa a 6,2 mg/Kg/min y durante su estancia requirió hasta 10 mg/kg/min. En vista de persistir la hipoglucemia por más de 7 días, se realizan exámenes paraclínicos; en situación de hipoglucemia tuvo una concentración de insulina plasmática de 30,68 mUI/mL, péptido C de 5,8 mg/dL, hormona de crecimiento de 3,4 ng/mL y cortisol plasmático de 8,12 µg/dL. Se inicia tratamiento

médico con hidrocortisona a dosis de 10 mg/m<sup>2</sup>SC/día, luego se añade nifedipina a dosis de 0,5 mg/kg/dosis cada 8 horas y finalmente diazóxido a 10 mg/kg/día. Debido a la persistencia de las hipoglucemias a pesar de la terapéutica empleada, se realiza resección quirúrgica del 75% del páncreas, no observándose cambios patológicos en el estudio histológico, y es dado de alta con alimentación cada 2 horas. En consultas ambulatorias se evidencia persistencia de hipoglucemias e hipotonía generalizada.

**Conclusiones:** El hiperinsulinismo congénito representa un grupo de desórdenes clínica, morfológica y genéticamente heterogéneos caracterizado por una secreción no regulada de insulina, la cual provoca hipoglucemia persistente en el neonato. Ocurre con una frecuencia de 1 en 30.000 a 1 en 50.000 nacidos vivos, siendo la forma familiar la de menor incidencia, por lo cual se consideró útil dar a conocer este caso.

**Palabras clave:** Hiperinsulinismo, hipoglucemia, nesidioblastosis, diazóxido.

## 15DM. EFECTO DE LOS INHIDORES DE LA DPP4 SOBRE LA LIPEMIA POSTPRANDIAL EN PACIENTES CON DIABETES TIPO 2.

*Elsy Velázquez-Maldonado, Maria Alejandra Vergel Yaruro, Alba Salas P, Lenys Buela, Lenin Valeri, Gabriela Arata-Bellabarba, Alba Paredes de Salas.*

ULA, Facultad de Medicina y Farmacia, Unidad de Endocrinología, IAHUILA, Mérida.

**Objetivo:** evaluar el efecto de vildagliptina y sitagliptina agregada a la metformina sobre la lipemia postprandial en pacientes con diabetes tipo 2.

**Métodos:** en este estudio longitudinal, prospectivo doble ciego, tipo ensayo clínico experimental, 57 pacientes con DM2 previamente tratados con metformina, fueron seleccionados y asignados al azar para recibir tratamiento con vildagliptina/metformina o sitagliptina/metformina (50mg/850mg) dos veces al día por 8 semanas. Basalmente se registró el IMC, circunferencia abdominal y presión arterial. La concentración plasmática de triglicéridos, colesterol total, C-LDL y C-HDL fueron medidos a las 0h, 2h, 4h, 6h y 8h posterior a una carga oral de grasa. La lipemia postprandial se expresó como AUC. La glucemia y péptido C en ayunas y 2h PP, HbA1c y lipemia postprandial fueron evaluados antes y después de 8 semanas de tratamiento combinado.

**Resultados:** EIAUC<sub>TG</sub> disminuyó significativamente con el tratamiento sitagliptina/metformina y se relacionó significativamente con la mejoría de la HbA1c (p<0,05). El

72% de los pacientes disminuyeron el AUC<sub>TG</sub> principalmente el grupo con vildagliptina/metformina. Ambos grupos mostraron una disminución significativa de la glucemia en ayunas (18mg/dl vs 21 mg/dL; p<0,01; p<0,001 respectivamente) y 2h PP (29mg/dL vs 28 mg/dL; p<0,01; p<0,001 respectivamente) y la HbA1c (0,84% vs 0,74%; p<0,01 respectivamente), y un aumento en el péptido C en ayunas y 2h PP (p<0,001; p<0,01 respectivamente) acompañado de una disminución significativa del IMC y circunferencia abdominal (p<0,001). La presión arterial sistólica aumentó significativamente pos tratamiento con sitagliptina/metformina (p<0,05).

**Conclusiones:** La respuesta postprandial de triglicéridos mejora moderadamente posterior al tratamiento con sitagliptina/metformina. La vildagliptina o sitagliptina agregadas a metformina inducen una mejoría en la capacidad funcional de la célula beta pancreática con un cambio favorable en la glucemia en ayunas, 2h PP y HbA1c.

**Palabras clave:** lipemia postprandial, inhibidor de DPP4, diabetes mellitus.

## 16NE. TUMORES NEUROENDOCRINOS MÚLTIPLES TIPO INSULINOMA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 1. CASO CLÍNICO.

*Hernández Evelyn<sup>1</sup>, Corzo Gabriela<sup>1</sup>, González Miriam<sup>1</sup>, García Franklin<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Servicio De Endocrinología y Enfermedades Metabólicas del Hospital Universitario De Caracas, Caracas, Venezuela.

**Objetivo:** Proporcionar una revisión descriptiva de la variabilidad en la expresión fenotípica del síndrome de Neoplasia Endocrina múltiple Tipo 1 NEM-1.

**Caso clínico:** El síndrome de Neoplasia Endocrina múltiple Tipo 1, es una enfermedad autosómica dominante, con alta penetración, que se caracteriza por neoplasia y/o hiperplasia en al menos dos de los siguientes tejidos endocrinos clásicos (glándulas paratiroides, tejido entero-pancreático y adenohipófisis). La historia natural de éste síndrome describe como presentación clínica inicial al hiperparatiroidismo primario. Estudios multicéntricos llevados a cabo en la mayor

serie de casos descritos, establece un porcentaje significativo de tumores neuroendocrinos como manifestación inicial de NEM-1. Basado en un caso clínico se describe la variabilidad en la expresión fenotípica de NEM-1. Este caso fue manejado por un equipo multidisciplinario del Servicio de Endocrinología del Hospital Universitario de Caracas, se correlacionan las características clínicas, con los resultados obtenidos tras búsqueda extensiva bibliográfica.

**Conclusiones:** Se aportan conocimientos innovadores en el abordaje diagnóstico y terapéutico de este síndrome.

**Palabras clave:** Tumores neuroendocrinos múltiples.

**17NE. HIPOFISITIS GRANULOMATOSA. A PROPÓSITO DE UN CASO.****GonzalezCL, PalmucciG, Ortiz M, Bustamante E.***Unidad Nacional de Endocrinología y Metabolismo. Hospital General Miguel Pérez Carreño. Caracas. Venezuela.***Objetivo:** Dar a conocer una presentación atípica de adenoma hipofisiario.

gigantocelular. Actualmente refiere disminución progresiva de agudeza visual.

**Caso Clínico:** Paciente femenino de 22 años de edad, quien es referida del servicio de neurocirugía en post operatorio de Loe Sellar, resecciontransfenoidal el 18/04/2011, por presentar sobrepeso, amenorrea secundaria e hiperinsulinismo. Trae como para clínicos: TSH: 0,8 mUI/ml T3L 2,44 pg/ml T4L 0,6 pg/ml (por debajo de valores normales), cortisol 9am 1,6 ng/ml, prolactina 72,3 ng/ml. Se inicia tratamiento con L-tiroxina a razón de 50 mcg /día, por lo que se realiza diagnóstico de adenoma no funcionante de hipofisis. Acude luego con resultado de anatomía patológica que reporto Loe Sellar adenoma cromofobo con proceso inflamatorio agudo severo mas reacción**Conclusión:** La hipofisitigranulomatosa es de origen autoinmune, afecta en igual proporción a hombres y mujeres y se muestra en la anatomía patológica como una colección de células gigantes multinucleadas, histiocitos y células T. Sus manifestaciones clínicas son cefalea, alteraciones visuales, hipotiroidismo, hiperprolactinemia, alteraciones menstruales entre otros. El tratamiento está limitado al control de la sintomatología. En los casos de cirugía la reincidencia del tumor es de un 20% aproximadamente.**Palabras clave:** Hipófisis granulomatosa.**18GR. TRANSEXUALIDAD. A PROPÓSITO DE UN CASO****Luna Magda, Zepa Yajaira, Gómez-Pérez, Roald.***Unidad de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas. Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes. Mérida, Venezuela.***Objetivos:** Presentación de un caso de transexualidad.**Caso clínico:** Paciente masculino de 22 años de edad sin antecedentes patológicos personales, quien refiere inicio de disconfort con su sexualidad desde niño manifestado por desagrado hacia conducta y juegos masculinos, agrado y comodidad al usar ropa y conductas femeninas, a los 14 años decide, por voluntad propia, cambio de sexo. Valorado por urólogo (Caracas), quien lo refiere a la consulta de endocrinología para evaluación pertinente preoperatoria de Reasignación de Sexo. Evaluado por psiquiatría y sexología quienes concluyen que el paciente no tiene patología psiquiátrica, destacando en el examen de salud mental los siguientes aspectos: estabilidad psicológica, indicadores de ansiedad asociados al deseo de reasignación de sexo y evidencia de un manejo adecuado y responsable de su sexualidad. La evaluación genética reporta en 50 metafases analizadas un Cariotipo 46,XY. Examen físico: aspecto saludable, complexión delgada, genitales externos masculinos, testes: 15 ml, pene: 12 cm. Paraclínicos: T5 Libre: 28 pg/ml, E2: 22 pg/ml, LH: 3,5 mUI/ml, FSH: 1,5 mUI/ml

,PRL: 12 ng/ml, T4: 1,3 ng/dl, TSH: 2,3 µU/ml ,TGO: 14 U/L ,TGP: 22 U/L ,Glicemia: 98 mg/dl, CT: 198 mg/dl, TG: 160 mg/dl ,Acido Urico: 4,3 mg/dl ,Urea: 32 mg/dl ,Creatinina: 0,8 mg/dl, Hematología completa normal. Se inicia terapia anti androgénica según pautas establecidas con Flutamida 250 mg BID y ACO (etinil estradiol 0,035mg /acetato de ciproterona 20 mg). Se recomienda y autoriza corrección quirúrgica para reasignación de sexo y trámites legales posteriores.

**Conclusiones:** Las personas transexuales requieren un régimen hormonal seguro y eficaz que suprima la secreción de la hormona endógena determinada por el sexo genético/biológico de la persona y mantenga los niveles de hormonas sexuales dentro del rango normal para el sexo deseado. Un profesional de salud mental debe participar en la atención continua durante la transición endocrina y la decisión de cambio de sexo quirúrgico.**Palabras claves:** Sexo, transexualidad, identidad de género, cirugía de reasignación de sexo.**19NE. EFICACIA DEL TRATAMIENTO COMBINADO CON SOMATOSTATINA MAS PEGVISOMANTEN PACIENTES CON GIGANTISMO.****Mangupli Ruth<sup>1</sup>, Camperos Paul<sup>1</sup>, Cuauero Elvia<sup>2</sup>, Villalobos Joalice<sup>3</sup>, Zavala Néstor<sup>4</sup>.***<sup>1</sup>Cátedra de Neurocirugía, Sección de Neuroendocrinología, Hospital Universitario de Caracas. <sup>2</sup>Servicio de Endocrinología, Hospital Universitario de Caracas. <sup>3</sup>Hospital de Especialidades Pediátricas de Maracaibo, Zulia. <sup>4</sup>Centro Endocrinológico y Especialidades Calicanto, Maracay, Aragua, Venezuela.***Objetivo:** El gigantismo se define como el crecimiento lineal exagerado antes del cierre de las epífisis en niños o adolescentes y se debe a la hipersecreción de GH producida por un adenoma hipofisiario. Es una enfermedad muy rara y existen no más de 100 casos bien documentados en la literatura.**Metodos:** Presentamos 7 pacientes (5 hombres-2 mujeres) estudiados en un centro de referencia nacional quienes comenzaron su enfermedad antes de los 21 años y desarrollaron Gigantismo. Analizamos retrospectivamente sus características clínicas, valores hormonales y respuesta a los diferentes tratamientos.**Resultados:** La edad media de presentación fue 19.7 años (rango 13-28 años). Los síntomas predominantes fueron: cefalea, agrandamiento acral, talla alta y amenorrea. La estatura media en el momento de la presentación fue 1,92 mts (rango 1,78-2,18 mts). Todos cumplían los criterios para gigantismo (altura  $\geq$  percentil 97 de acuerdo a las tablas de OMS). La concentración promedio plasmática de GH inicial fue 34.9 ug/L y para el IGF-1 fue 885.4 ng/

mL. Tres pacientes tenían hiperprolactinemia moderada, todos tenían macroadenomas hipofisarios, seis con extensión supraselar, cuatro con invasión a senos cavernosos y uno un macroadenomaintraselar. Una paciente fué intervenida quirúrgicamente sin remisión. Seis recibieron somatostatina como primera opción terapéutica 20mg intramuscular mensualmente con lo cual hubo disminución del tamaño tumoral en 4/6(66%) casos pero la IGF-1 permaneció elevada. Luego de 6 meses de somatostatina se añadió un antagonista de GH (pegvisomant 20mg subcutáneo diariamente) obteniendo control clínico y bioquímico. El promedio de IGF-1 postratamiento combinado fué de 248.5 ng/mL.

**Conclusiones:**En niños y jóvenes los tumores secretores de GH se presentan siempre como macroadenomas, son resistentes al tratamiento convencional, y debe usarse más de una droga para controlar los síntomas clínicos y disminuir los valores de IGF-1.**Palabras clave:** Gigantismotratamiento combinado.

## 20NE. CORRELACIÓN DE LOS VALORES DE GH E IGF-1 CON EL CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA (ACROQOL) EN PACIENTES ACROMEGÁLICOS ANTES Y DURANTE EL TRATAMIENTO CON UN ANÁLOGO DE SOMATOSTATINA.

**Mangupli Ruth, Camperos Paul, Frey Alejandro.**

*Cátedra de Neurocirugía, Sección de Neuroendocrinología, Hospital Universitario de Caracas, Venezuela.*

**Objetivo:** La acromegalia es una enfermedad crónica y deformante causada en la mayoría de los casos por un adenoma hipofisario benigno productor de Hormona de Crecimiento (GH). Hay evidencias que la disminución de las concentraciones de GH e IGF-1 pueden mejorar la calidad de vida del paciente acromegálico. El cuestionario AcroQol diseñado por Susan Webb es una herramienta para evaluar aspectos psicológicos y físicos en estos pacientes, está compuesto por 22 ítems con 5 respuestas posibles y los resultados se expresan en porcentajes con los menores valores que reflejan peor calidad de vida.

Tenemos como objetivo analizar el puntaje del cuestionario AcroQol y su correlación con marcadores bioquímicos como GH e IGF-1 antes y durante el tratamiento con un análogo de somatostatina.

**Métodos:** Este es un estudio retrospectivo y observacional de 28 pacientes acromegálicos que completaron en un período de seguimiento de 4 años (6-48 meses) el cuestionario AcroQol antes y durante el tratamiento con Sandostatin LAR, 20 o 30

mgs IM mensualmente.

**Resultados:** El AcroQol estaba muy bajo en los 28 pacientes estudiados antes del tratamiento farmacológico y este puntaje tenía relación con la actividad de la enfermedad. El valor de AcroQol mejoró significativamente,  $t=6.948$   $p=0.000$  aumento promedio 17.5 puntos (42.3%) en 93 % de los que habían completado al menos dos cuestionarios antes y durante el tratamiento con Sandostatin LAR. Esta mejoría se correlacionó con los valores de GH e IGF-1,  $t=4.008$ ,  $p=0.000$  disminución promedio 9.91ug/L (50.5%) para GH y  $t=6.207$   $p=0.000$  disminución promedio 360.1ng/mL, (44.3%) para IGF-1.

**Conclusiones:** Consideramos que debe evaluarse la Calidad de Vida de los pacientes acromegálicos utilizando el cuestionario AcroQol antes y durante el tratamiento farmacológico ya que este índice se correlaciona bien con el control bioquímico y es una herramienta adicional para establecer la efectividad terapéutica.

**Palabras clave:** Acromegalia, GH, IGF-1, tratamiento.

## 21SC. IMPORTANCIA DE LA PRUEBA DE ESTIMULACIÓN CON ACTH PARA EL DIAGNÓSTICO DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA ASINTOMÁTICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

**Yorgi Rincón, Jueida Azkoul, Yajaira Briceño, Mariela Paoli-Valeri**

*Unidad de Endocrinología. Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes – Universidad de Los Andes. Mérida, Venezuela.*

**Objetivos:** Dar a conocer la importancia de la prueba de estimulación con corticotropina (ACTH) en una paciente con Hiperplasia Adrenal Congénita (HAC) asintomática o criptica.

**Caso clínico:** Lactante menor femenina de 4 meses de edad, hija de madre diabética e hipotiroidea, con antecedente de prematuridad, trastornos metabólicos tipo hipoglucemia e hipocalcemia y con 2 hermanas portadoras de HAC clásica, quien al momento del nacimiento presentó examen físico normal sin rasgos característicos de androgenización. En vista de los antecedentes familiares, se decide realizar despistaje de esta patología con los siguientes hallazgos: 17 hidroxiprogesterona (17-OHP): 1,1 ng/mL, testosterona total: 3,1 ng/dL, dehidroepiandrosterona sulfato (DHEA-S): 43,9 ng/dL, androstenediona: 1,8 ng/mL, glicemia: 83 mg/dL, electrolitos normales. Eco pélvico y abdominal: normal. Edad ósea: adecuada. A la edad de 1 año y 5 meses presentó bromhidrosis por lo que se solicita nuevamente

17-OHP: 7,81 ng/mL (VN: 0,5-9,0 ng/ml). Edad ósea: 2 años. Se decide realizar prueba de estimulación con ACTH;  $\theta$ : 17-OHP: 7,74 ng/mL, androstenediona: 0,50 ng/mL, cortisol: 8,5 mcg/dL,  $\theta$ : 17-OHP: 23,81 ng/mL androstenediona: 1,3 ng/mL, cortisol: 35,9 mcg/dL. Se diagnostica HAC y se inicia tratamiento con hidrocortisona 20 mg/m<sup>2</sup>sc/día. Actualmente con control clínico y bioquímico adecuado.

**Conclusiones:** La HAC puede presentarse en su variante clásica y no clásica de acuerdo al grado de déficit enzimático, entre las formas no clásicas se describe la variante asintomática o criptica. Con el fin de detectar estas formas se aconseja realizar el test de estimulación con ACTH a todo familiar de paciente portador de esta patología.

**Palabras clave:** Hiperplasia Adrenal congénita asintomática, 17 hidroxiprogesterona, corticotropina.

## 22NE. DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL Y SU ASOCIACIÓN CON TALLA BAJA. A PROPÓSITO DE UN CASO

**Jueida Azkoul, Yorgi Rincón, Yajaira Briceño, Mariela Paoli-Valeri**

*Unidad de Endocrinología. Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes – Universidad de Los Andes. Mérida, Venezuela.*

**Objetivos:** Dar a conocer la importancia de la evaluación auxológica en pacientes con diagnóstico de Disostosis Cleidocraneal (DC) con el fin de mejorar talla adulta final.

**Caso clínico:** Preescolar masculino de 3,7 años de edad, con antecedente de DC referido a Endocrinología para evaluación de crecimiento y desarrollo. Peso al nacer: 3600 gr, talla al nacer: 51 cm, adecuado desarrollo pondoestatural hasta los 3 años. Examen físico: peso: 13,7 kg (percentil 10-25), talla: 95 cm (percentil 10-25), potencial genético: 173,25 cm (percentil 50-75), velocidad de crecimiento: 5 cm/año (percentil 3-10), fontanela anterior 6x4 cm, hipoplasia de la cintura escapular, desarrollo puberal: pene 4 cm, testículos 2 mL, vello púbico y

axilar Tanner I, sin déficit neurológico. Paraclínicos: TSH: 1,68 uIU/mL, T4L: 1,1 ng/dL, IGF-1: 7,8 ng/mL, calcio: 9,4 mg/dL, fosforo: 4,5 mg/dL, fosfatasa alcalina: 397 U/L, pH venoso: 7,37, HCO<sub>3</sub>: 20,8 mmol/L, albumina: 4,7 gr/dL. Edad ósea: 1 año y 6 meses para edad cronológica de 3,7 años. Se realizaron dos pruebas de estimulación de hormona de crecimiento (GH) con clonidina y propranolol, en tiempos distintos con resultados negativos. Se inicia tratamiento con GH 0,4 mg/día (0,2mg/kg/sem). Velocidad de crecimiento actual 10 cm/año (percentil >97).

**Conclusiones:** La disostosis Cleidocraneal es una displasia ósea de origen genético cuya prevalencia es de 1 caso por millón y

afecta principalmente la osificación membranosa (clavícula y bóveda craneal) la cual se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia completa. Estos pacientes cursan con talla baja asociado a déficit de hormona de crecimiento con

respuesta adecuada al tratamiento hormonal sustitutivo.

**Palabras claves:** Talla baja, Disostosis Cleidocraneal, hormona de crecimiento.

### 23GR. DISGENESIA GONADAL PARCIAL 46XY, A PROPOSITO DE UN CASO

*Álvarez Greys, Parra Mary Daniela, Farías Ángela, Velásquez María E.*

*Servicio de Endocrinología, Hospital de niños JM de los Ríos. Caracas - Venezuela.*

**Objetivo:** Disgenesia gonadales el desarrollo anormal de la gónada fetal, caracterizada por sustitución del tejido gonadal por tejido fibroso. Su clasificación etiológica, y presentación es diversa. La Disgenesia Gonadal Parcial XY, se refiere a diferenciación testicular incompleta, asociada al menos a una línea celular con cromosoma Y y genitales ambiguos. En vista de la baja incidencia, manejo complejo se presenta un caso.

**Caso clínico:** Recién nacido evaluado a los 10 días de vida por genitales ambiguos, sin antecedentes de cuadros de pérdidas salinas. Producto de unión no consanguínea, embarazo sin complicaciones. Examen físico: buenas condiciones, con genitales Prader III constituidos por labioescroto rugoso fusionado hasta tercio medio, seno urogenital, gónadas ausentes, tubérculo genital 2,8x1,8cm. Ecosonograma: Suprarrenales normales, testículos ausentes. Se decide indicar Hidrocortisona y Fluorohidrocortisona previa solicitud de andrógenos y 17OHP siendo sus resultados 17OHP: 1370ng/dl, DHEA: 3,24ng/dl, DHEAS: 17,6 mcg/dl, Δ4: 690 ng/dl, Na: 139,3meq/l, K: 5,3meq/l, Cl: 103,8meq/l. Ecosonograma: Útero: 27x7x10mm, ambas gónadas en canal inguinal. Cariotipo: 46XY. Se omite tratamiento. Se realiza Prueba hCG corta con resultado

compatible con presencia de tejido testicular funcionante. Laparotomía exploradora: hallazgo de útero, trompas, gónada derecha intraabdominal e izquierda en conducto inguinal. Planteándose diagnóstico DDS 46XY: Disgenesia gonadal parcial Vs Síndrome Ovotesticular. Biopsia gonadal: bandeleta gonadal bilateral y testículo izquierdo inmaduro.

Posterior a discusión del caso en conjunto con los padres se decide asignación del sexo masculino. Actualmente en espera de turno quirúrgico para excéresis de bandeletas gonadales, uretroplastia, orquidoplastia decidiéndose conservar derivados mullerianos.

**Conclusión:** Se consideró de interés describir el presente caso, dada la importancia del diagnóstico oportuno de los DDS, la complejidad de su manejo por parte del equipo multidisciplinario para asignación del sexo más conveniente en base a patología, manejo de posibles complicaciones dado el riesgo elevado de malignidades asociadas y a la potencialidad de una sexualidad sana a futuro.

**Palabras claves:** Genitales ambiguos, Desordenes de diferenciación sexual, Disgenesia gonadal parcial.

### 24SC. DESORDEN DE DIFERENCIACIÓN SEXUAL 46, XY: DESORDEN DE LA SÍNTESIS DE ANDRÓGENOS: BLOQUEO ENZIMÁTICO AISLADO CYP 17. A PROPÓSITO DE UN CASO

*Mary Daniela Parra A, Geys Alvares, Ángela Farías, María Velásquez*

*Hospital de Niños JM de los Ríos. Servicio de Endocrinología Pediátrica. Caracas – Venezuela.*

**Objetivo:** describir déficit de la síntesis de testosterona por bloqueo enzimático CYP 17, como forma rara de presentación.

**Caso clínico:** Preescolar masculino de 5 años y 5 meses de edad, procedente de Cumana, con antecedentes de criptorquidia bilateral y orquidopexia en dos oportunidades (2008 y 2009), con posterior ascenso testicular derecho, se plantea nueva intervención quirúrgica. Evaluado por endocrinólogo de su localidad, quien sugiere diagnóstico de HSC de expresión tardía. Motivo por el cual madre acude al hospital JM de los Ríos. Examen físico de ingreso genitales de aspecto masculino, escrotos hipotrofos, testículo izquierdo en raíz de escroto descendible de 2ml. Testículo derecho no palpable. Pene 4 x 1.4 cm. Ecografía Abdomino pélvica: ambas glándulas suprarrenales normales. Ambos testículos en conducto inguinal de pequeño tamaño. Edad ósea acorde. Laboratorios: (5 años 3 meses) 17 OHP: 417 ng/dl, Androstenediona: < 0.30 ng/

dl, Testosterona 33 ng/dl, DHEAS: 0.08 mcg/dl, (5 años 5 meses): 17 OHP: 705 ng/dl, Androstenediona: 30 ng/dl, DHEAS: <15 mcg/dl, Testosterona: <20 ng/dl, Progesterona: 0,72 ng/dl. Prueba con hCG: Testosterona basal <20 ng/dl y post-estimulo 26 ng/d. Se procede a realizar estimulación con Cortrosyn: T0' 17 OHP: 571 ng/dl, Cortisol: 9,8 mcg/dl, DHEAS:<15 mcg/dl, Androstenediona: <30ng/dl, T120': 17 OHP: 1980 ng/dl, Cortisol: 34,1 mcg/dl, DHEAS: <15 mcg/dl, Androstenediona<30 ng/dl. Cariotipo 46, XY normal, por lo que se plantea bloqueo enzimático de la síntesis de testosterona a nivel de CYP 17 (17,20 liasa).

**Conclusión:** se plantea bloqueo de la síntesis de testosterona a nivel de la enzima 17,20 liasa, por clínica del paciente más los aportes de laboratorio y pruebas endocrinológicas realizadas.

**Palabras clave:** Síntesis testosterona, andrógenos, CYP 17, 17-20 liasa.

### 25L0M. DISCRIMINACIÓN DEL FENOTIPO METABÓLICO A TRAVÉS DE TÉCNICAS DE MINERÍA DE DATOS EN INDIVIDUOS ADULTOS DEL MUNICIPIO MARACAIBO: DETERMINACIÓN DE PUNTOS DE CORTE PARA CIRCUNFERENCIA ABDOMINAL.

*Miguel A Aguirre, MD, MSc<sup>1,3</sup>, Raquel Cano, MD, MSc<sup>2,3</sup>, Alexandra C. Toledo, BSc<sup>3</sup>, Roberto J. Añez, BSc<sup>3</sup>, Maricarmen Chacín, BSc<sup>3</sup>, Joselyn Rojas, MD, MSc<sup>3</sup>, Clímaco Cano, PharmD<sup>3</sup>, Valmore J. Bermúdez, MD, MPH, PhD<sup>3</sup>.*

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología – Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes. Mérida, Venezuela. <sup>2</sup>Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario de Caracas. Caracas – Venezuela. <sup>3</sup>Centro de Investigaciones Endocrino-Metabólicas “Dr. Félix Gómez” Facultad de Medicina, Universidad del Zulia, Venezuela.

**Objetivos:** La circunferencia abdominal elevada es un indicador de insulinorresistencia, no obstante, en pacientes delgados metabólicamente enfermos y obesos metabólicamente sanos

esta medida puede llevar a una inadecuada clasificación. En Latinoamérica no se han estimado puntos de corte para Circunferencia Abdominal por lo tanto el objetivo de este estudio

fue determinar dichos puntos de corte por medio del análisis de Curvas COR previa discriminación de fenotipos metabólicos.

**Métodos:** A partir de la Base de Datos del Proyecto Síndrome Metabólico de Maracaibo, se analizaron un total de 2043 pacientes mayores de 18 años y ambos géneros. Fueron determinadas la presión arterial, talla, peso, circunferencia abdominal (CA), perfil lipídico, glicemia e insulina basales, HOMAIR e IMC. Las variables fueron expresadas como Media  $\pm$  Desviación Estándar. Se aplicaron Conglomerados Bietápicos y Análisis Discriminante para obtener los fenotipos de Sano y Enfermo. Fueron elaboradas las Curvas COR para determinar los puntos de corte para CA; se determinó la mejor sensibilidad y especificidad por medio del Índice de Youden y el punto más cercano a (0,1).

**Resultados:** Mediante el análisis de conglomerados se

obtuvieron variables para distinguir los individuos enfermos de los sanos de acuerdo al IMC: para peso Normal y Sobrepeso,  $HOMA_{IR}$  y PAP; y para los Obesos percentil 75 de  $HOMA_{IR}$ . El análisis de las Curvas COR calculó puntos de corte para CA en mujeres= 92,75cms y para hombres= 96,25cms. Los fenotipos Delgados Enfermos y Obesos Sanos fueron excluidos.

**Conclusiones:** HOMAIR y Presión Arterial de Pulso constituyeron las variables que mejor clasificaban a los individuos normopeso y con sobrepeso como sanos o enfermos. El punto de corte de circunferencia abdominal obtenido para el género femenino es mayor comparado con criterios Internacionales. Estas diferencias indican la necesidad de establecer parámetros propios para el correcto diagnóstico de nuestra población.

**Palabras clave:** Obesidad, Puntos de Corte, Curvas COR, Circunferencia Abdominal.

## 27 LOM. PREVALENCIA DE CONCENTRACIONES SÉRICAS BAJAS DE LIPOPROTEÍNAS DE ALTA DENSIDAD (HDL-C) EN MARACAIBO, VENEZUELA.

**Miguel A Aguirre**<sup>1,3</sup>, **Raquel Cano**<sup>2,3</sup>, **Juan J. Salazar**<sup>3</sup>, **Roberto J. Añez**<sup>3</sup>, **María S. Martínez**<sup>3</sup>, **Alexandra C. Toledo**<sup>3</sup>, **Verónica Gutiérrez**<sup>3</sup>, **Valmore J. Bermúdez**<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología – Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes. Mérida, Venezuela. <sup>2</sup>Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas del Hospital Universitario de Caracas. Caracas – Venezuela. <sup>3</sup>Centro de Investigaciones Endocrino-Metabólicas “Dr. Félix Gómez” Facultad de Medicina, Universidad del Zulia, Venezuela.

**Objetivo:** Las concentraciones plasmáticas bajas de HDL-C constituye la dislipidemia más frecuente en numerosas poblaciones a nivel mundial; en nuestra localidad su prevalencia real aún es desconocida, por lo cual el objetivo de esta investigación fue determinar la frecuencia de esta alteración lipídica en el estudio de Síndrome Metabólico de Maracaibo.

**Métodos:** Se trata de un estudio descriptivo y transversal en 2230 individuos de ambos sexos y seleccionados al azar: 1171 mujeres (52,5%) y 1059 hombres (47,5%), a quienes se les realizó historia clínica completa y cuantificó perfil lipídico. Se consideraron los puntos de corte sugeridos por la ATP III para definir la hipoalfalipoproteinemia. Las variables cualitativas se expresaron como frecuencias absolutas y relativas, comprobando independencia entre las mismas a través de la prueba Chi cuadrado, mientras que las proporciones fueron comparadas mediante la Prueba Z. Se realizó un modelo de regresión logística múltiple para analizar los principales factores asociados a la presencia de HDL-C bajas.

**Resultados:** La prevalencia de bajas concentraciones séricas

de HDL-C fue de 57,8% (n=1288) en la población estudiada. La prevalencia según sexo correspondió a un 64,1% (n=751) en los individuos del sexo femenino y a un 50,7% (n=537) de la población masculina. Después del ajuste de variables independientes se observó un mayor riesgo de presentar HDL bajas en los hombres con insulinorresistencia, circunferencia abdominal elevada y hábito tabáquico, al igual que las mujeres desempleadas, con circunferencia abdominal elevada e insulinorresistencia. Aquellas mujeres con bajo consumo de alcohol presentaron menos riesgo de padecer la alteración lipídica.

**Conclusiones:** Se aprecia una alta prevalencia de concentraciones bajas de HDL-C en nuestra población, tanto en el sexo femenino como en el masculino. Es importante considerar la estimación de valores de referencia adaptados a las características de nuestra localidad.

**Palabras clave:** Lipoproteína de alta densidad (HDL-C), Dislipidemia, Enfermedades Cardiovasculares, Síndrome Metabólico.

## 28 NE. SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DE LOS ANTICUERPOS ANTIPEROXIDASA EN PACIENTES CON TIROIDITIS AUTOINMUNE

**García C**, **Ramírez X**, **Urbaneja Y**, **Flores L**, **Nubya P**.

Unidad de Endocrinología Hospital Universitario Dr. Ángel Larralde. I.V.S.S Valencia, Unidad Endocrinología del Hospital Oncológico Padre Machado Caracas. Venezuela.

**Objetivo:** Aunque varios estudios muestran que los niveles en suero de anticuerpos antiperoxidasa (TPO-Ab) en pacientes con tiroiditis autoinmune disminuyen durante el tratamiento con levotiroxina, sólo unos pocos proporcionan datos cuantitativos de fondo. El objetivo del presente estudio fue proporcionar esta información.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de revisión de cinco años de las concentraciones de TPO-Ab en 44 mujeres y 4 hombres (edad promedio 45,5 años; 17–76 años de intervalo) con Tiroiditis autoinmune según la definición de los criterios siguientes: elevación en plasma TPO-Ab y hipogenicidad típica de la tiroides en sonografía de alta resolución en la primera presentación a

consulta o durante el seguimiento. Se calculó la disminución en el porcentaje del nivel de TPO-ab durante el seguimiento.

**Resultados:** De entrada 31 paciente tenían elevado TSH y se inició tratamiento de L tiroxina. En 10 se convirtieron en hipotiroidismo en su seguimiento y, a continuación, se inició el tratamiento L- tiroxina. Los restantes 7 pacientes seguidos sin tratamiento (media 4 años). Los 41 pacientes que iniciaron tratamiento l tiroxina analizaron en cuartiles basados en la duración del tratamiento de l tiroxina. En el primer cuartil, la disminución promedio de TPO-ab fue 57,8% (follow-up%1.5 años). La disminución promedio de TPO-ab fue similar en todos los grupos que recibieron L-tiroxina (en el segundo cuartil

54.7%, duración de seguimiento fue 1.5–3 años; en el tercer cuartil 57,4%, seguimiento de duración de 3 años; en el último cuartil fue 55,9%, seguimiento 7 años).

La disminución promedio de TPO-ab fue 33,7% en el grupo de tiroiditis autoinmune sin tratamiento. Aunque el número de pacientes sin tratamiento era pequeño, aún fue estadísticamente significativa ( $P = 0.02$ ).

**Conclusión:** En pacientes con tiroiditis autoinmune la concentración de TPO-ab disminuye inmediatamente, tras el inicio del tratamiento con L-tiroxina y se mantiene estable durante el seguimiento a largo plazo.

**Palabras Clave:** Tiroiditis autoinmune, tiroiditis de Hashimoto, anticuerpos antiperoxidasa.

## 29T. TIROIDITIS AUTOINMUNE, ENFERMEDAD DE GRAVES Y FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR

**García C, Ramírez X, Urbaneja Y, Flores L, Nubya P.**

*Unidad de Endocrinología Hospital Universitario Dr. Ángel Larralde. I.V.S.S Valencia, Unidad Endocrinología del Hospital Oncológico Padre Machado Caracas. Venezuela.*

**Objetivos:** Evaluar si los pacientes tratados por Tiroiditis Autoinmune (TAI) y la Enfermedad de Graves (EG) están asociados con mayores factores de riesgo cardiovascular. **MÉTODOS:** Se analizaron los valores de colesterol total (CT), HDL, LDL, triglicéridos (TG), ApoB, ApoA1, Lp [a], homocisteína, PCR, en 50 pacientes con EG y en 130 pacientes con TAI, después de la normalización de la función tiroidea. Pacientes con EG fueron tratados con Metimazol hasta que normalizaron los valores de TSH, T3 L y T4 L. Pacientes con TAI fueron tratados con levotiroxina, a fin de normalizar los valores de T3L, T4L y TSH. Análisis estadísticos se realizaron con t-Student y prueba de correlación de Pearson. Una  $P < 0,05$  fue considerado significativo.

**Resultados:** Los valores de ApoB fueron significativamente mayores en pacientes con TAI que en pacientes con EG ( $102.00 \pm 21.78$  vs  $94.73 \pm 24.64$  mg/dl;  $P < 0,05$ ). Los niveles de TG también fueron significativamente mayores en pacientes con TAI que en EG ( $0.12 \pm 0.77$  vs  $0.11 \pm 0.56$  g/l;  $P < 0,05$ ). Se encontró

que los pacientes con TAI tenían los valores significativamente mayores de PCR ( $0.50 \pm 0.60$  vs  $0.23 \pm 0.16$  mg/dl;  $P < 0,05$ ), anti-peroxidasa (AAP) ( $805.56 \pm 587.14$  vs  $403.18 \pm 495.18$  UI/ml;  $P < 0,05$ ) y anti-Tg ( $127.53 \pm 116.43$  vs  $74.64 \pm 69.68$  UI/ml;  $P < 0,05$ ). En pacientes con TAI hubo correlaciones positivas entre TSH y CT ( $r = 0.83$ ,  $P < 0.01$ ), LDL ( $r = 0.75$ ,  $P < 0.01$ ), TG ( $r = 0.76$ ,  $P < 0.01$ ) y ApoB ( $r = 0.56$ ,  $P < 0,01$ ). En pacientes con EG, la HDL se correlacionó negativamente con T3L ( $r = -0.37$ ,  $P < 0,05$ ), y hubo correlaciones significativas entre TG y AAP, ( $r = 0.37$ ,  $P < 0,05$ ).

**Conclusion:** En pacientes eutiroideos con enfermedad tiroidea autoinmune, la TSH se asoció positivamente con colesterol total, LDL, Apo B y TG. Estos hallazgos sugieren un patrón pro aterogénico asociado al bajo grado de inflamación crónica en pacientes eutiroideos con enfermedad tiroidea autoinmune.

**Palabras clave:** Enfermedad Tiroidea Autoinmune, Graves Basedow, Anticuerpos, Patrón Aterogénico.

## 30GR. SÍNDROME DE FRACCARO. A PROPÓSITO DE UN CASO

**Carrillo E, Ovalles M, Ramírez M, Contreras B.**

*Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo" Caracas, Venezuela.*

**Objetivo:** Presentación de este caso clínico correspondiente a síndrome genético muy infrecuente.

**Caso clínico:** Lactante menor, masculino, de 10 meses de edad, con genitales externos pequeños y criptorquidia bilateral, por lo cual es referido a nuestra consulta. **ANTECEDENTES PERINATALES:** producto de IV ESAT, controlado, no complicado, de madre de 31 años. Diagnóstico ecográfico de retardo de crecimiento intrauterino. Obtenido por parto eutócico. PAN: 2179gr. TAN: 46cm. **PATOLÓGICOS:** Retardo psicomotor y trastorno hipotónico diagnosticado a los 5 meses. **EXAMEN FÍSICO:** Peso: 7500gr (P3-10). Talla: 68,3cm (P10) IMC:  $16,30 \text{ kg/m}^2$  (P25) Circunferencia cefálica: 43cm (P3-10) fontanela anterior de 2x2cm. Ojos: hipertelorismo, estrabismo convergente izquierdo, epicanto interno bilateral. Puente nasal plano, hipoplásico. Tiroides no palpable. Cardiopulmonar normal. Genitales externos de aspecto masculino, falo de 2x1,5 cm ( $< 2,5 \text{ DE}$ ), escroto bien pigmentado, hipoplásico,

sin gónadas en su interior. Masa palpable, de 1cc, en tercio medio del conducto inguinal izquierdo. Extremidades: clinodactilia, genus valgus. Neurológico: activo, hipotónico. **PARACLÍNICOS:** -Ultrasonido testicular: Ambos testículos se encuentran en región inguinal. Testículo derecho 8x7 mm. Testículo izquierdo 12x9 mm. -Ultrasonido abdominal: Normal. -Laboratorio: hipogonadismo hipergonadotrópico. Edad ósea: retraso de 40% respecto a edad cronológica. Evaluación cardiovascular: normal. Cariotipo: 49,XXXXY. Actualmente se encuentra en plan quirúrgico para orquidopexia.

**Conclusiones:** En vista de la poca frecuencia de esta cromosopatía (aneuploidía), caracterizada por la asociación de diversas malformaciones, reportamos este caso, con características particulares, diagnosticado en nuestro Departamento.

**Palabras clave:** criptorquidia, micropene, hipogonadismo hipergonadotrópico, aneuploidía

## 31GR. TUMOR CARCINOIDE PRIMARIO DE OVARIO SECRETOR DE INSULINA

**Villamizar Lucía<sup>1</sup>, Rojas Gerardo<sup>2</sup>, Santomauro Mercedes<sup>3</sup>, Briceño Yajaira<sup>4</sup>**

*<sup>1</sup>Hospital "Dr. Jesús María Casal Ramos" Acarigua. Portuguesa, <sup>2</sup>Hospital del IVSS "Dr. José Gregorio Hernández" Acarigua. Portuguesa, <sup>3</sup>Hospital Militar Dr. Manuel Siverio Castillo" Puerto Ordaz. Bolívar. <sup>4</sup>Unidad de Endocrinología Hospital Universitario de Los Andes. Mérida Venezuela.*

**Objetivo:** Describir el caso de una paciente de 48 años, con presentación inusual de tumor carcinoide primario de ovario.

**Caso clínico:** Se trata de paciente femenina de 48 años, quien

presenta desde el 2008 mareos matutinos, acompañados de sudoración profusa y confusión mental en cada episodio; en varias ocasiones pérdida del estado de consciencia, que ameritó

su ingreso a salas de emergencia en repetidas ocasiones. En el año 2007 diagnostican mioma subseroso y quiste en ovario derecho. Refería aumento de 30 kgrs., en 4 años. Al examen físico Peso: 112 Kgrs. CA 130 cms., disnea al hablar, con eritema en piel a predominio facial, abdomen globoso y edema en miembros inferiores. Hallazgos de laboratorio con glicemias en ayunas por debajo de 30 mgr/dl, insulina basal mayor de 200 uUI/ml y péptido C 6,9 ngr/ml. Se realiza resonancia magnética nuclear abdomino pélvica evidenciándose LOE gigante con extensión abdominal y compresión de asas intestinales; planteándose diagnóstico de tumor carcinoide, por lo que se decidió iniciar terapia con octreotide de acción prolongada, estabilizando niveles de glicemia. Es referida para exeresis de tumor. Estudio anatómopatológico reportó Tumor Neuroendocrino de Ovario

confirmado por inmunohistoquímica, con anticuerpos positivos para insulina. Actualmente, paciente en buenas condiciones, glicemias normales, con estudios de extensión sin metástasis.

**Conclusiones:** El tumor carcinoide de ovario es extremadamente raro, suele presentarse en mujeres perimenopáusicas, con frecuencia se acompaña de síndrome carcinoide, caracterizado por diarrea, flushing transitorio, disnea, broncoespasmo y valvulopatías. Son tumores de crecimiento lento, generalmente bien diferenciados y pueden permanecer sin diagnóstico durante meses o años antes de metastatizar.

**Palabras clave:** Tumor carcinoide de ovario, síndrome carcinoide, hipoglicemia.

### 32NE. SÍNDROME DE SHWACHMAN DIAMOND. A PROPÓSITO DE UN CASO

*Centeno Indira<sup>1</sup>, Francis María L.<sup>2</sup>, Corzo Gabriela<sup>2</sup>, Cano Raquel<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Servicio de Ginecología del Hospital Universitario de Caracas. Caracas, Venezuela.

<sup>2</sup>Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario de Caracas. Caracas, Venezuela.

**Objetivos:** El objetivo de este caso clínico es dar a conocer la presentación clínica y las alteraciones endocrinológicas de un paciente con síndrome de Shwachman Diamond.

**Caso clínico:** Paciente femenino de 16 años de edad con antecedente de Síndrome de Shwachman Diamond realizado a los 6 años de edad debido a déficit pondero-estatural. Se determina déficit de hormona de crecimiento por lo cual recibe tratamiento durante 36 meses evidenciando crecimiento de 6 cms. Es valorada por servicio de ginecología-endocrinológica donde se determina hipogonadismo hipogonadotrópico, hiperinsulinismo y TSH en el límite superior de la normalidad (FSH/LH: 7,2/5,0 mUI/mL, estradiol: < 20 pg/mL, insulina basal/60/120 minutos: 13,1/106/92,5 mUI/mL, y TSH: 2,01 mUI/mL. Se inicia tratamiento a base de metformina 1500 mg/día con posterior sangrado uterino a los 2 meses. Luego se evidencia amenorrea de 4 meses, por lo cual se decide iniciar terapia con progesterona

natural micronizada y posterior indicación de etinilestradiol/acetato de ciproterona. Es evaluada en Febrero/2012, donde se verifican ciclos menstruales regulares y mejoría de la curva gluco-insulinica.

**Conclusiones:** Pacientes con Shwachman Diamond es un raro síndrome autosómico recesivo, el cual pueden presentarse en asociación con endocrinopatías como hiperinsulinismo, deficiencia de hormona de crecimiento, hipogonadismo hipogonadotrópico e hipotiroidismo; también pueden presentar déficit de crecimiento multifactorial. Por todo esto es pertinente el conocimiento de su abordaje diagnóstico y terapéutico

**Palabras claves:** Síndrome de Shwachman Diamond. Hiperinsulinismo. Hipogonadismo hipogonadotrópico.

### 33GR. SÍNDROME DE HERLYN – WERNER – WUNDERLICH. A PROPÓSITO DE UN CASO

*Francis María Luisa<sup>1</sup>, Pizzi Rita<sup>2</sup>, Zavala Laura<sup>1</sup>, Corzo Gabriela<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas del Hospital Universitario de Caracas. Caracas, Venezuela.

<sup>2</sup>Servicio de Ginecología del Hospital Universitario de Caracas. Caracas, Venezuela.

**Objetivos:** El objetivo de este caso clínico es dar a conocer una presentación de Síndrome de Herlyn – Werner – Wunderlich asociada a Hiperinsulinismo

**Caso clínico:** Paciente femenino de 15 años de edad, sin antecedentes personales contribuyentes, quien inicia enfermedad actual en el año 2007 cuando presenta, dolor en hipogastrio de moderada intensidad y fiebre cuantificada a 40°C, acompañado de secreción purulenta a través de genitales. Al examen físico Genitales Turner III, labios mayores, menores, clitoris normal, meato uretral normal, himen anular íntegro. Se aprecia secreción purulenta a través de vagina. Se realiza laboratorios donde no se evidencia alteraciones. Eco pélvico: 2 hemiúteros. Cistoscopia más uretrocistografía miccional y vaginoscopia: meato uretral izquierdo en herradura, no se visualiza el meato uretral derecho. Gammagrama renal: riñón izquierdo normal; riñón derecho con exclusión funcional.

Se lleva a plan quirúrgico paravaginoscopia, con hallazgos: tabique vaginal que divide a la vagina en dos, estando el lado derecho ocluido, cuyo contenido fue 9 cc de secreción purulenta. La paciente evoluciona satisfactoriamente, con tratamiento antibiótico. Es reevaluada en el año 2011 por el Servicio de Endocrinología de nuestro hospital evidenciando alteraciones en niveles de insulina, aumento de peso y dislipidemia, se inicia tratamiento con metformina 2gr al día y estatinas, mejorando el cuadro endocrino para su última evaluación en octubre 2011.

**Conclusiones:** El Síndrome de Herlyn–Werner–Wunderlich es una anomalía congénita mulleriana infrecuente. En la actualidad no ha sido reportada esta entidad asociada con endocrinopatías en la literatura mundial.

**Palabras claves:** Síndrome de Herlyn – Werner – Wunderlich, clínica.

### 34SC. CARCINOMA CORTICOADRENAL INCIDENTAL: A PROPÓSITO DE UN CASO.

*Fung Liliana<sup>1</sup>, López Tulio<sup>1</sup>, Agostini Ma. Isabel<sup>1</sup>, Zavala Laura<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario de Caracas. Caracas, Venezuela.

**Objetivos:** Describir la presentación incidental de un caso de carcinoma corticoadrenal debido a su baja incidencia y forma atípica de presentación.

**Caso Clínico:** Se trata de paciente femenina de 33 años de

edad quien consulta a la emergencia de centro privado en Mayo/2011 por presentar clínica y paraclínicos compatibles con absceso hepático, recibiendo antibiótico terapia. Al realizar estudios complementarios de imágenes (ecograma abdominal)

también se evidencia LOE en suprarrenal derecha de 4cm aproximadamente, por lo que realizan TAC con contraste y por los hallazgos en esta solicitan valoración por nuestro servicio. Antecedentes personales: Litiasis renal diagnosticada a los 16 años. Antecedentes familiares: Padre: Litiasis renal, resto no contributorios con enfermedad actual. Examen físico: sin hallazgos patológicos. Laboratorio: aumento de DHEA-S (2,98µg/ml) y Testosterona Libre (3,35µg/ml). Radiológicos: TAC de abdomen con contraste (26/06/2011) con imagen en glándula suprarrenal derecha de 4cm, hiperdensa. TAC de abdomen con contraste (14/07/2011) se observa LOE sólido heterogéneo, de bordes lobulados de 48 x41mm, sin adenomegalias retroperitoneales. Se realiza adrenalectomía laparoscópica derecha en noviembre de 2011 sin complicaciones. Evolución satisfactoria. Biopsia (5/12/2011): Carcinoma de

Corteza Adrenal. CTPET cuerpo entero <sup>18</sup>F-FDG (24/02/2012) distribución normal del radiotrazador.

**Conclusión:** El carcinoma corticoadrenal es una enfermedad poco frecuente, con opciones terapéuticas limitadas y con una prevalencia de 4 -12 por millón de habitantes con distribución etaria bimodal. Estas son neoplasias esporádicas de etiología indeterminada sin embargo existe predisposición familiar. El 60% tiene manifestaciones clínicas de hipersecreción hormonal, mientras que el resto son no funcionantes. Debido a la presentación incidental y fuera de grupo etario, se trae a revisión.

**Palabras clave:** carcinoma corticoadrenal, hormonas corticoadrenales, esteroidogenesis.

### 35SC. ENFERMEDAD DE VON HIPPEL-LINDAU. A PROPÓSITO DE UN CASO.

*Vera Liliana<sup>1</sup>, Brito Sara<sup>1</sup>, Andrades Xiomira<sup>1</sup>, Carvajal Andrea<sup>1</sup>, Contreras Beatriz<sup>1</sup>.*

<sup>1</sup> Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas. Hospital Militar "Dr Carlos Arvelo" Caracas, Venezuela.

**Objetivo:** La enfermedad de Von Hippel-Lindau es un trastorno autosómico dominante que predispone a la aparición de múltiples tumores (feocromocitomas, hemangioblastomas del SNC, carcinoma de células renales, tumores del saco endolinfático) y quistes en páncreas, riñón, epidídimo y ligamento ancho. La incidencia es 1/36.000 nacidos vivos y tiene elevada morbilidad debido a la localización de los tumores.

**Caso clínico:** Paciente femenino de 27 años, con antecedente de adrenalectomía bilateral por feocromocitoma bilateral (año 2004), consulta en 2011 por síntomas de insuficiencia suprarrenal. Fondo de ojo: cruces arterio-venosos patológicos, relación a/v = 2/3 y hemorragia retiniana izquierda. Se evidencia HTA en MAPA, metanefrinas y catecolaminas elevadas en plasma; rastreo con MIBG - I-131: lesión metaiodocaptante suprarrenal derecha, RMN abdominal con contraste, no evidencia recaída tumoral, reporta riñones de aspecto poliquistico. RMN cerebral:

LOE en cerebelo, el cual se extrae; el diagnóstico histopatológico es de hemangioblastoma grado 1. Se diagnóstica enfermedad de Von-Hippel-Lindau tipo 2<sup>a</sup>.

Según la clasificación, el tipo 2A no cursa con CA de células renales, sin embargo se debe vigilar, ya que los quistes pueden ser pre-malignos. Con respecto al feocromocitoma recidivante se mantiene conducta expectante por no haber lesión en estudios imagenológicos.

**Conclusión:** la morbi-mortalidad en la enfermedad de VHL disminuye significativamente cuando el diagnóstico se realiza a tiempo y se hace el seguimiento adecuado. En vista del cuadro clínico típico presentado, reportamos este caso, diagnosticado en nuestro servicio.

**Palabras clave:** Enfermedad de Von Hippel-Lindau, Feocromocitoma bilateral, Hemangioblastomas cerebelosos.

### 36DM. EVALUACIÓN DEL ÍNDICE TOBILLO/BRAZO EN PACIENTES DIABÉTICOS QUE ASISTEN A LA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGÍA Y ENFERMEDADES METABÓLICAS DEL HOSPITAL MILITAR "DR. CARLOS ARVELO".

*Vera Liliana<sup>1</sup>, Brito Sara<sup>2</sup>, Carvajal Andrea<sup>1</sup>, Miskiewicz Ana<sup>3</sup>, Ovalles María<sup>1</sup>, Contreras Beatriz<sup>1</sup>, Lares Mary<sup>4</sup>.*

<sup>1</sup>Departamento de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas. Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo". Caracas-Venezuela.

**Objetivo:** El índice tobillo/brazo (ITB) es un método utilizado para evaluar la enfermedad arterial periférica (EAP). La ADA recomienda realizarlo a pacientes diabéticos  $\geq 50$  años y menores con factores de riesgo cardiovascular, o con más de 10 años de evolución de la diabetes. La EAP está implicada en 62% de las úlceras por pie diabético y 42% de las amputaciones. En este estudio se evalúa el ITB y factores de riesgo asociados a EAP en pacientes diabéticos que asisten a la consulta de endocrinología del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo".

**Métodos:** se evaluaron 65 pacientes diabéticos, entre 22 y 78 años de edad, investigando factores de riesgo cardiovascular, síntomas isquémicos en miembros inferiores, antropometría, control metabólico (perfil lipídico, glicemia y Hb A1c), y cálculo del ITB. Se definió EAP como un ITB  $\leq 0.9$ .

**Resultados:** el promedio de edad fue  $58,75 \pm 12,55$  años, 56,92% del sexo femenino, 43,07% masculino, 95,38% eran diabéticos tipo 2 y 4,6% tipo 1. 72,3% tenían HTA, 33,84% eran fumadores, 50% sedentarios y 49,23% tenían dislipidemia. El 53,84% presentó ITB  $\leq 0.9$ , de éstos 20% tenían diabetes de  $\geq 10$  años de evolución, 50% masculinos y 85%  $\geq 50$  años. El 3,07% presentó ITB  $> 1.4$ , que sugiere rigidez arterial.

**Conclusión:** la frecuencia de EAP es elevada en pacientes diabéticos, aumenta con la edad y con el tiempo de evolución de enfermedad y supone un alto riesgo de amputaciones, morbi-mortalidad cardiovascular y disminución de la calidad de vida.

**Palabras clave:** índice tobillo/brazo, diabetes, riesgo cardiovascular, enfermedad arterial periférica.

### 37.A SÍNDROME DE CHARGE.

*Ramos, Arelys<sup>1</sup>; Troncone, María Gabriela<sup>1</sup>; Pedrique, Carmen<sup>1</sup>, María Alejandra Aponte<sup>2</sup>.*

<sup>1</sup>Residente del Postgrado de Endocrinología. <sup>2</sup>Adjunto al Servicio de Endocrinología. Hospital Vargas de Caracas. Caracas-Venezuela.

**Objetivo:** El síndrome CHARGE debe su nombre a un acrónimo definido por varios defectos congénitos: coloboma, cardiopatía, atresia de coanas, retraso psicomotor y del crecimiento, genitales anómalos, malformaciones auriculares y/o

sordera. Su causa más frecuente es una mutación del gen de la proteína de unión al cromosoma dominio de la ADN helicasa (CHD7) identificada hasta en un 60% de los casos y su frecuencia se establece en torno a 1/10.000 nacidos vivos. Debido, a lo

infrecuente del caso surge la inquietud de presentarlo.

**Caso clínico:** Paciente femenino 29 años, con cuadro clínico neonatal de sepsis del RN (recién nacido), evidenciándose cardiopatía congénita tipo CIA, nistagmos aferente horizontal de baja frecuencia, hipotonía, cronológicamente retardo psicomotor, dificultad para socializar, marcha con aumento de la base de sustentación, problemas visuales tipo coloboma coriorretiniano inferior y del nervio óptico bilateral, hipoacusia mixta severa OI y crisis parciales motoras autonómicas somatosensoriales, en 1995 se hace Dx de Síndrome de Charge.

Es referida al servicio en 1996, con 14 años de edad sin evidencia de desarrollo de caracteres sexuales secundarios,

Dx. de hipogonadismo en el 2011. En 2012, consulta por: movimientos tónico clónicos focales en miembros superiores, cefalea de fuerte intensidad, labilidad emocional, delirios de persecución, intolerancia al frío, piel reseca, caída del cabello, estreñimiento, adrenaquia hace un año y ausencia de menarquía a: hipogonadismo hipergonadotrópico.

**Conclusiones:** La paciente cumple con los criterios para diagnóstico de Síndrome de Charge, sin embargo la mutación del gen de la proteína de unión al cromosoma dominante de la ADN helicasa (CHD7), reportado en el 60% de los casos, no está presente en esta paciente.

**Palabras claves:** Síndrome de Charge.

### 38NE. LESIÓN DE OSMORRECEPTORES CENTRALES CON ALTERACIÓN DEL MECANISMO DE LA SED SECUNDARIO A HEMORRAGIA SUBARACNOIDEA POR RUPTURA DE ARTERIA COMUNICANTE ANTERIOR. A PROPÓSITO DE UN CASO

*Maria Alejandra Aponte*

*Hospital Vargas de Caracas. Caracas-Venezuela*

**Objetivo:** La hipernatremia resulta cuando hay una pérdida neta de agua o una ganancia hipertónica de sodio y refleja poca agua en relación al sodio y potasio corporal total. Hipernatremia por definición es un estado de hiperosmolalidad. A propósito se reporta un caso clínico.

**Caso clínico:** Paciente ingresado por hemorragia subaracnoidea (HH II, Fisher III), por ruptura de aneurisma de arteria comunicante anterior. Presento diabetes insípida transitoria durante el post operatorio inmediato e hipernatremia crónica por lesión de osmorreceptores hipotalámicos.

**Conclusión:** La hipodipsia/adipsia hipernatémica está asociada

con una variedad de patologías intracraneales que incluyen neoplasias, anomalías vasculares, trauma y cirugía.

El manejo de síndromes hipodipsicos/adipsicos con secreción defectuosa asociada de osmorregulación de vasopresina puede ser difícil a causa del peligro potencial de sobrehidratación. Las recomendaciones para manejar el equilibrio de agua incluye una ingesta diaria obligatoria de 1,5 L y el ajuste de toma de agua a cambios en el peso diario, y tomando una cantidad fija de un análogo exógeno de ADH.

**Palabras clave:** Hipernatremia, osmoreceptores.

### 39T. LINFOMA PRIMARIO DE TIROIDES. A PROPÓSITO DE UN CASO

*Neri Carvalho<sup>1</sup>, Laura Giraldo M<sup>1</sup>, María T. Doti<sup>2</sup>.*

*<sup>1</sup>Residente de Postgrado de Endocrinología. <sup>2</sup>Endocrinóloga adjunta a la unidad de endocrinología. Hospital "Dr. Domingo Luciani" (IVSS). Caracas, Venezuela.*

**Objetivo:** El linfoma primario de tiroides (LPT) es un tipo de cáncer de tiroides infrecuente, asociado a enfermedades tiroideas autoinmunes pre-existentes. El LPT se origina a partir de linfocitos B, con menor frecuencia de linfocitos T, con características bioquímicas y/o ultrasonográficas de tiroiditis linfocítica crónica (TLC) y de éstos, 50% aproximadamente con hipotiroidismo. El riesgo de LPT es 60 veces mayor en pacientes con TLC. Al respecto se presenta un caso clínico.

**Caso clínico:** Paciente femenina de 60 años, con antecedente de bocio multinodular e hipotiroidismo primario por TLC, desde el año 2005, cuando consulta por aumento de volumen en cuello. Recibe tratamiento con levotiroxina 100 µgr diarios. Es reevaluada en el 2008, refiriendo síntomas compresivos. Se realiza biopsia (PAAF) en 2 oportunidades, resultando insuficientes para diagnóstico, planteándose resolución quirúrgica mediante tiroidectomía total. El estudio anatomopatológico reportó linfoma difuso inmunofenotipo B, primario de tiroides, asociado a tiroiditis de Hashimoto. El perfil inmunohistoquímico arrojó

positividad para CD20 y CD79a. Se le practica TAC de cuello, tórax, abdomen y pelvis evidenciándose granuloma calcificado parahiliar derecho (5 mm). Resto sin lesiones de extensión. En 2010, acude a control por endocrinología, encontrándose en estables condiciones.

**Conclusión:** La clasificación europea-americana de neoplasias linfoides y la clasificación OMS (1999), divide los LPT histológicamente en LDGCB, linfoma marginal de células zona B asociado al tejido linfoide de mucosas (MALT) y linfoma de células foliculares (LCF). El LDGCB, es el más común de LPT. Con respecto al inmunofenotipo, los LDGCB son positivos para CD20. La mayoría son linfomas de células B positivos para Bcl-6. La mitad muestra positividad para Bcl-2 con CD5, CD10 y CD 23 negativos, con una supervivencia específica a 5 años de 75%.

**Palabras claves:** Linfoma primario de tiroides, Tiroiditis linfocítica crónica.

### 40GR. HIPOGONADISMO HIPERAGONADOTRÓPICO: SÍNDROME DE KLINEFELTER (47,XXY)

*Neri S. Carvalho B<sup>1</sup>, Laura Giraldo<sup>1</sup>, María Juárez<sup>1</sup>, Miguel Ángel Anca<sup>2</sup>*

*<sup>1</sup>Residente del postgrado de Endocrinología. <sup>2</sup>Endocrinólogo adjunto a la unidad de endocrinología. Hospital "Dr. Domingo Luciani" (IVSS). Caracas, Venezuela.*

**Objetivo:** El hipogonadismo hipergonadotrópico se caracteriza, en el varón, por una alteración funcional de las células de Leydig, ocasionando desde gónadas pequeñas, hasta infertilidad irreversible. Una de las causas más frecuentes es el Síndrome de Klinefelter, que afecta a 1:500 a 1000 hombres. A continuación

se describe un caso.

**Caso clínico:** Paciente de 18 años, quien acude a consulta de urología por dolor testicular, moderada intensidad, sin atenuantes ni concomitantes. Ante el hallazgo de testículos con tamaño por debajo del valor promedio, es referido a nuestra

unidad. Examen físico: Peso: 42 kgs. Talla: 1.72 mts. IMC: 14,23 kg/m<sup>2</sup>. Signos vitales normales. CA: 61 cm. CC: 80 cm. ICC: 0,76. Buenas condiciones generales. Glándula tiroidea palpable, normal. Extremidades: simétricas, sin edema. Brazada: 175 cm. Segmento inferior: 92 cm. Longitud vértex/pubis: 82 cm. Desarrollo sexual: Vello axilar 2. Testes: Derecho: 6 cc; Izquierdo: 8 cc. Longitud pene: 8,5 cm. Vello púbico 3. TSH: 0,79 uIU/ml. T4 libre: 1,27 ng/dl. Prolactina: 21,8 ng/dl. FSH: 29,9 mIU/ml. LH: 41,6 mIU/ml. Testosterona total: 3,27 ng/ml.

Testosterona libre: 6,0 pg/ml. Cariotipo: XXY. Se inicia terapia de reemplazo hormonal con testosterona.

**Conclusión:** En este paciente hay daño irreversible y adquirido de la espermatogénesis con evidencia histológica de aumento del número de las células de Leydig, hialinización de los túbulos seminíferos y fibrosis peritubular.

**Palabras clave:** Hipogonadismo hipergonadotrópico, síndrome de Klinefelter, infertilidad.

#### 41DM. EFICACIA DEL ÁCIDO ALFA LIPOICO, CARBAMAZEPINA Y PREGABALINA, EN EL TRATAMIENTO DE NEUROPATÍA PERIFÉRICA EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO 2.

*Alejos Ybarra, Niveria Thaís*

*Servicio de Endocrinología y Metabolismo Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera". Valencia, Edo Carabobo. Venezuela.*

**Objetivo:** La Neuropatía Diabética Periférica es una complicación que genera gran deterioro en los pacientes, ya que representa una situación clínica incapacitante producto del dolor crónico que le limita en sus actividades cotidianas. Se describe la eficacia de los medicamentos Ácido Alfa Lipoico, Carbamazepina, Pregabalina en el tratamiento de Neuropatía Periférica en pacientes con Diabetes Mellitus tipo 2.

**Métodos:** Investigación de tipo analítica, con diseño de cohortes, cuasi experimental, doble ciego. Población: 110 pacientes diabéticos tipo 2, muestreo probabilístico de azar simple: 45 pacientes. Se aplicó la Escala de Dolor de LANSS, la Escala Visual Análoga (EVA), se utilizó el interrogatorio y el examen físico para la historia clínica y se utilizó la técnica de laboratorio.

**Resultados:** edad promedio 59,42 años  $\pm$  1,18; sexo femenino 77,78%; Glicemia y Hemoglobina Glicosilada A1C no registraron variaciones en los grupos de estudio en ambos momentos ( $P > 0,05$ ); Sensibilidad superficial, el dolor se

manifestó en 100%, el tacto 93,33%, el monofilamento 77,78%; dolor quemante intensidad "0" predominó en el antes con un 42,22% siendo más frecuente en los pacientes que recibieron Ácido Lipoico y Pregabalina, seguido de la intensidad 8 con un 28,89%. En el post tratamiento la intensidad "0" representa 60%, seguida de la intensidad 1 con 22,22%. Dolor punzante antes del tratamiento fue nivel "8" un 42,22%, en el post tratamiento predominó el nivel "0" 53,33%. Dolor calambre antes intensidad "8" 51,11% en el post tratamiento predominó la intensidad "0" 71,11%. Los efectos secundarios (sueño y reflujo) se presentaron en 46,67% de los pacientes.

**Conclusión:** el uso de Ácido Lipoico, Pregabalina y Carbamazepina aportan beneficio importante al paciente con Neuropatía Diabética Periférica al disminuir el dolor (quemante, punzante y calambres) de manera significativa.

**Palabras clave:** Neuropatía diabética. Tratamiento: Ácido Lipoico, Pregabalina, Carbamazepina.

#### 42T. CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES VARIANTE INSULAR CON METÁSTASIS NO IODOCAPTANTES, TRATADO CON CIRUGIA, IODO RADIOACTIVO Y QUIMIOTERAPIA.

*Nidia González, Rebeca Bermúdez, Neveska Higuera, Ana Cecilia Contreras.*

*Servicio de Endocrinología. Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera. Valencia". Valencia, Edo Carabobo. Venezuela.*

**Objetivo:** El carcinoma insular de tiroides es un tumor poco frecuente originado en las células epiteliales de la tiroides, que pertenece a un grupo intermedio de los tumores malignos. Se presenta un caso clínico que reúne todas las controversias que rodean a esta rara patología, tanto para su clasificación histológica, métodos diagnósticos y manejo terapéutico; haciendo énfasis en la excelente respuesta que ha tenido esta paciente a la quimioterapia vs el tratamiento con yodo radioactivo.

**Caso Clínico:** Femenina de 38 años, quien inicia enfermedad en el año 2004 al presentar nódulo en LI de tiroides cuya PAAF reportó Carcinoma papilar de tiroides. Se realiza T.T el 12-7-2007. Dos meses después de cirugía, acude a consulta de Endocrinología con el resultado de la biopsia de tiroides que confirma el diagnóstico previo, agregando la variante sólida con componente insular en un 30% de la neoplasia, nódulos satélites en la periferia y embolización angiolinfática, en lóbulo izquierdo. En el lóbulo derecho también reportan microcarcinoma papilar, pero variante folicular. Recibió Iodo 131 y tratamiento con Levo tiroxina. Evoluciona satisfactoriamente, hasta el año 2009, cuando presenta al examen físico adenomegalia cervical izquierda, confirmado por ecografía; rastreo corporal

total y niveles de tiroglobulina normales y anticuerpos antitiroglobulina negativos. Se realiza biopsia de la lesión, la cual no es concluyente, por lo que se decide vaciamiento ganglionar modificado nivel V. El estudio inmunohistoquímico es compatible con carcinoma insular de tiroides y los estudios de extensión (TAC de tórax y CT/PET), reportan MT pulmonares. Se aplica doble ciclo de quimioterapia (último fue de Junio a Noviembre del 2011). Los estudios controles con CT/PET evidencian disminución significativa de lesiones pulmonares, aunado a una excelente condición física y funcional, lo que permite mantenerla en observación clínica y control radiológico cada 6 meses.

**Conclusiones:** El carcinoma insular de tiroides es infrecuente. Clínica y morfológicamente tiene un comportamiento intermedio entre carcinoma bien diferenciado y anaplásico. La sobrevivencia es significativamente menor que el cáncer papilar y folicular metastásico. Las opciones terapéuticas para carcinoma insular metastásico son muy limitadas.

**Palabras claves:** Carcinoma Insular, Metástasis no iodocaptantes, Quimioterapia.

#### 43. CARCINOMA CORTICOADRENAL INCIDENTAL: A PROPÓSITO DE UN CASO.

*Fung Lilian, López Tulio, Agostini Ma. Isabel, Zavala Laura.*

*Servicio de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario de Caracas. Caracas, Venezuela.*

**Objetivo:** Describir la presentación incidental de un caso de carcinoma corticoadrenal debido a su baja incidencia y forma atípica de presentación.

**Caso Clínico:** Se trata de paciente femenina de 33 años de edad quien consulta a la emergencia de centro privado en Mayo/2011 por presentar clínica y paraclínicos compatibles

con absceso hepático, recibiendo antibioticoterapia. Al realizar estudios complementarios de imágenes (ecograma abdominal) también se evidencia LOE en suprarrenal derecha de 4cm aproximadamente, por lo que realizan TAC con contraste y por los hallazgos en esta solicitan valoración por nuestro servicio. Antecedentes personales: Litiasis renal diagnosticada a los 16 años. Antecedentes familiares: Padre: Litiasis renal, resto no contributorios con enfermedad actual. Examen físico: sin hallazgos patológicos. Laboratorio: aumento de DHEA-S (2,98µg/ml) y Testosterona Libre (3,35µg/ml). Radiológicos: TAC de abdomen con contraste (26/06/2011) con imagen en glándula suprarrenal derecha de 4cm, hiperdensa. TAC de abdomen con contraste (14/07/2011) se observa LOE sólido heterogéneo, de bordes lobulados de 48 x41mm, sin adenomegalias retroperitoneales. Se realiza adrenalectomía laparoscópica derecha en noviembre de 2011 sin complicaciones.

Evolución satisfactoria. Biopsia (5/12/2011): Carcinoma de Corteza Adrenal. CTPET cuerpo entero <sup>18</sup>F-FDG (24/02/2012) distribución normal del radiotrazador.

**Conclusión:** El carcinoma corticoadrenal es una enfermedad poco frecuente, con opciones terapéuticas limitadas y con una prevalencia de 4 -12 por millón de habitantes con distribución etaria bimodal. Estas son neoplasias esporádicas de etiología indeterminada sin embargo existe predisposición familiar. El 60% tiene manifestaciones clínicas de hipersecreción hormonal, mientras que el resto son no funcionantes. Debido a la presentación incidental y fuera de grupo etario, se trae a revisión.

**Palabras Clave:** carcinoma corticoadrenal, hormonas corticoadrenales, esteroidogenesis.

#### 44LOM. POLIMORFISMOS EN TRES GENES DEL METABOLISMO LIPÍDICO Y SU RELACIÓN CON EL DESARROLLO DEL ACCIDENTE CEREBROVASCULAR

Rodríguez, S, Pestana, C, Porco, A

Laboratorio de Genética Molecular Humana B, Universidad Simón Bolívar, Caracas-Venezuela

**Objetivo:** En Venezuela el Accidente Cerebro Vascular (ACV) constituye la cuarta causa de muerte y es responsable del 7,49 % de las muertes en el país. Es conocido que el desarrollo del ACV se encuentra asociado a un fuerte componente genético, siendo de especial interés aquellas alteraciones en los genes que codifican para proteínas relacionadas con el metabolismo de los lípidos, debido a su contribución en la aterogénesis y en consecuencia al desarrollo de la patología.

El objetivo es determinar la asociación de las variantes c.7673C>T del gen *APOB*, c.3932T>C y c.4070C>T del gen *APOE*, c.1595C>G del gen de la lipoproteína lipasa (*LPL*), involucrados en el metabolismo lipídico, con el desarrollo de ACV. **Métodos:** A partir del ADN genómico de muestras de sangre provenientes de 71 pacientes diagnosticados con ACV y 200 individuos controles, se determinó el genotipo para cada polimorfismo mediante la técnica de PCR-RFLP y se analizó el riesgo asociado al desarrollo de la patología para los diferentes alelos.

**Resultados:** Se observó una disminución del 42 % en el riesgo de desarrollo de ACV en aquellos individuos portadores del alelo T para el polimorfismo c.7673C>T en el gen *APOB* estadísticamente significativo (OR, 0,58; 95% CI 0,30-0,96,  $p<0,05$ ). Por otra parte, se observó un incremento en el riesgo de desarrollo de ACV de 1,90 veces en presencia del alelo de riesgo C para los polimorfismos presentes en el gen *APOE* codificantes de la isoforma APOE4; y de 1,49 veces en presencia del alelo de riesgo c.1595C en el gen *LPL*, aunque no fueron estadísticamente significativos.

**Conclusiones:** se demostró que la presencia de algunos alelos de riesgo podrían estar asociados con un incremento en el riesgo de desarrollo del ACV, sugiriendo la importancia del diagnóstico molecular en la detección temprana de pacientes potenciales y la implementación de tratamientos específicos.

**Palabras clave:** Genética y ACV.