



## Resúmenes de trabajos de investigación aceptados y presentados como posters en el XVII Congreso Panamericano de Endocrinología y XI Congreso Venezolano de Endocrinología y Metabolismo. Margarita-Venezuela, 2008

### Ciencias básicas

COMMON GENETIC VARIANT OF *GHR* AND *VDR* GENES DO NOT CONTRIBUTE TO THE rhGH THERAPY RESPONSE IN PATIENTS WITH GROWTH HORMONE DEFICIENCY AND TURNER SYNDROME.

Francisco Álvarez-Nava<sup>1</sup>, Roberto Lanes<sup>2</sup>, Henry Marcano<sup>3</sup>, Tatiana Pardo<sup>1</sup>, William Zabala<sup>1</sup>, José M. Quintero<sup>1</sup>, Mariela Paoli<sup>4</sup>, Peter Gunczler<sup>2</sup>, Nora Maulino<sup>3</sup>, Marvelys Pérez<sup>3</sup>, Karilé Méndez<sup>1</sup>, Marisol Soto<sup>1</sup>, Ernesto Solís<sup>1</sup>, Joalice Villalobos<sup>5</sup>. 1. Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela. 2. Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital de Clínicas Caracas. Caracas, Venezuela. 3. Servicio de Endocrinología. Hospital de Niños "J.M. de Los Ríos". Caracas, Venezuela. 4. Unidad de Endocrinología, Departamento de Medicina, Universidad de Los Andes, Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. Mérida, Venezuela. 5. Servicio de Endocrinología. Hospital de Especialidades Pediátricas de Maracaibo. Maracaibo, Venezuela.

**Introduction:** The response to human recombinant growth hormone (rhGH) therapy exhibits considerable interindividual variability and might be explained by the interaction between several low penetrance genetic factors. However, only the growth hormone receptor (*GHR*) gene has been investigated.

**Objective:** To assess prospectively the influence of *GHR* and *VDR* (vitamin D receptor) gene polymorphisms on the 2-year response to rhGH therapy in children with growth hormone deficiency (GHD) and Turner syndrome (TS). **Patients and measurements:** Venezuelan prepubertal subjects with GHD (n=28) or TS (n= 25) were recruited. Molecular analysis of the *GHR* and *VDR* genes were determined and analyzed in the same hospital. Clinical data (height standard deviation scores (H-SDS) at baseline, A height velocity (HV) and height-SDS) during the first and second years of rhGH treatment were compared in GHD and TS patients with different genotypes.

**Results:** Clinical data at the start of treatment and rhGH doses were indistinguishable among patients with GHD or TS with different *GHR* or *VDR* genotypes. After the first two years of rhGH treatment, H-SDS in both GHD and TS patients were not different when were analyzed according *GHR* genotypes (fl/fl vs fl/d3+d3/d3; p=0,565 or p=0,462) or *VDR* genotypes (Bb+BB vs Bb+bb; p= 0.632 or p=0.645). In addition, there was no significant difference among the subjects when both these genotypes were combined (fl/fl+Bb+BB vs fl/d3+d3/d3+bb+bb, p=0.325 or p=0.345). **Conclusions:** Gene polymorphisms in low penetrance genes do not contribute to the rhGH therapy response in patients with GHD and TS.

AZF MICRODELETIONS ARE ASSOCIATED WITH SEVERE OLIGOZOOSPERMIA MORE THAN RECURRENT PREGNANCY LOSS.

Francisco Álvarez-Nava<sup>1</sup>, Erika Fernández<sup>2</sup>, Tatiana Pardo<sup>1</sup>, Alisandra Morales-Machín<sup>1</sup>, Marisol Soto<sup>1</sup>, Luís Sánchez<sup>3</sup>. 1.Unidad de Genética Médica, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela. 2. Instituto de Investigaciones Clínicas, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela. 3. Servicio de Urología, Hospital Clínico de Maracaibo, Venezuela

**Objective:** To determine the incidence of Y chromosome microdeletions in couples with recurrent pregnancy loss.

**Methods:** Unrelated men (n=39) whose partners experienced recurrent pregnancy loss were prospectively tested for the presence of AZF microdeletions in Medical Genetics Unit of University of Zulia in Maracaibo, Venezuela, between January 2005 and December 2008. A homemade multiplex PCR containing five fragments, i.e. the three AZF loci (sY86 + sY127 + sY254 or sY84 + sY134 + sY255) and the two control fragments SRY and ZFY was used following the general policy of EAA/EMQN guidelines. **Results:** A low frequency of 2.56% (1 out of 39 patients) of Y-chromosome microdeletions on the AZF regions was found in our patients with RPL. The only patient with Y-chromosome microdeletions had absence of a 984 pb fragment of the AZFc region. This subject had severe oligozoospermia (<5x10<sup>6</sup>/ml). **Conclusions:** A low prevalence of the Y chromosome microdeletion in men from couples with recurrent pregnancy loss was found. It is likely that AZF microdeletions are associated with severe oligozoospermia more than recurrent pregnancy loss.

## Diabetes Mellitus

### CAMBIOS EN LA PEDIGRAFÍA DEL DIABÉTICO TIPO I. ESTUDIO DE 7 AÑOS

Zaldivar Ochoa JR, Rodríguez Carballo A, Navarro Lauten A, Martínez Álvarez M.

**Objetivo:** Comparar los cambios que ocurren en la pedigrafía del niño y adolescente con diabetes mellitus tipo 1.

**Material y Método:** Se realizó un estudio descriptivo, prospectivo en 100 pacientes menores de 19 años de edad con diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1 pertenecientes a la consulta de endocrinología del Hospital Docente Pediátrico Norte de Santiago de Cuba desde enero de 2001 hasta mayo de 2006. Se utilizaron los siguientes parámetros: edad, sexo, tipo de pedigrafía al diagnóstico de la diabetes, control metabólico, presencia o no de limitación de la movilidad articular y se repitió nuevamente el estudio al mismo grupo de pacientes a los 7 años de evolución. **Resultados:** Se encontró un predominio en la edad de 15 a 19 años para un 68.2 %, 13 pacientes eran del sexo femenino (59.1%). En la pedigrafía al debut el 36.6 % presentaron pie normal y plano, la limitación de la movilidad articular estuvo presente en aquellos con pie cavo. El 100% de los pies cavo continuaron cavo a los 5 años, con un control metabólico de regular a malo (83.3 %). De los 8 pacientes con pie normal al inicio, 6 se convirtieron en cavo (75 %) con un control metabólico de regular a malo (83.3 %). El 62.5 % de los pies planos se transformaron en pie normal con control metabólico regular en un 37.5 %. **Conclusiones.** La pedigrafía de niños y adolescentes con diabetes tipo 1 sufren cambios que interpretamos sea debido al control metabólico, tiempo de evolución y presencia de limitación articular.

### DIABETES FLATBUSH - RELATO DE CASO

Barroso ADL, Faria JG, Visconti GL, Reis MTA, Moraes DR, Ferraz MP, Martinelli CP, Reis V, Canaan M, Normando APC, Rocha MP Endocrinología, Hospital Santa Marcelina, São Paulo-Brasil.

**Objetivo:** Relatar un caso de diabetes *flatbush*. **Caso clínico:** ESB, 40 años, parda, femenina, obesa (IMC=35 Kg/m<sup>2</sup>), sem antecedente de *Diabetes Mellitus* (DM), mas história familiar da doença. Há 3 anos havia tratado quadro psiquiátrico com amplictil, haldol e diazepam, e ganhado 30 Kg. Apresentou, em maio de 2008, perda de 15 Kg e polis, e após 2 meses pneumonia desencadeando cetoacidose diabética (CAD) (glicemia=530 mg/dL, gasometria arterial – pH=7,1 e BE= - 16). Alta após 10 dias com mudanças do estilo de vida, metformina 2550 mg/d, insulina NPH (30+15+15) e regular (6+0+0). Após 3 semanas, reduziu IMC para 30 Kg/m<sup>2</sup> e iniciaram-se episódios de hipoglicemia necessitando de redução progressiva da insulina e suspensão após 6 semanas (dextros jejum= 79 a 106 mg/dL, pós-prandiais= 88 a 115 mg/dL). Em outubro de 2008, quando estava há 3 semanas sem metformina apresentava glicemias de jejum menor 100 mg/dL e IMC=27 Kg/m<sup>2</sup>. Exames (21/10/08): Hb=13g/dL, leuco=6080/mm<sup>3</sup>, pqt=218 mil/mm<sup>3</sup>, CT=189 mg/dL, HDL=38 mg/dL, LDL=125 mg/dL, TG=124 mg/dL, VLDL=25 mg/dL, AST=16 U/L, ALT=23 U/L, HbA1C=5,7%, microalbuminúria<2,5 mg/dL. Mantida apenas mudança no estilo de vida. **Conclusão:** Há relatos de pacientes especialmente hispânicos, africanos e obesos, que apresentam CAD como forma inicial do DM, porém evoluem como DM tipo 2, muitas vezes sendo possível a interrupção da insulino terapia. Este subtipo é denominado diabetes *flatbush*. Seus mecanismos associados ao surgimento de CAD ainda não estão elucidados. É importante avaliar episódios de hipoglicemia e a necessidade da suspensão da insulina em pacientes com diagnóstico recente de DM1; principalmente nos obesos.

### ADHESIÓN AL TRATAMIENTO DE NIÑOS Y ADOLESCENTES CON DIABETES

Dr Manuel Vera González.

Instituto Nacional de Endocrinología La Habana Cuba

Los objetivos principales del equipo de salud que trata niños y jóvenes con diabetes son: Lograr que en la vida adulta sea una persona Socialmente adaptada, Físicamente apta para llevar una vida, metabólicamente controlada, con ausencia de complicaciones o en su defecto, tan pocas como sea posible y psicológicamente compensado, capaz de conocer sus posibilidades reales y explotarlas al máximo. De no lograr estos objetivos, el futuro de la etapa adulta será incierto. Para poder alcanzar el máximo de cooperación por parte de los pacientes, primero que todo el médico que atiende a estos jóvenes debe responder las siguientes preguntas: ¿Va a aceptar los cambios que va a traer la diabetes en su vida? ¿Qué piensa de la enfermedad?, ¿Qué piensa de su futuro?, ¿Qué esperanza de su entorno? ¿Qué puede hacer el equipo de salud para mejorar su calidad de vida? y ¿Qué es capaz de hacer esta persona para mejorar su calidad de vida? Presentamos los resultados de un estudio multicéntrico analizando la respuesta adaptativa de un grupo de 90 jóvenes entre 19 y 25 años de edad, para lo cual se realizó un cuestionario de 32 preguntas previamente confeccionado y validado en nuestro centro. Los parámetros medidos fueron: 1 Valoración de la severidad de la enfermedad, 2 Barreras para el cumplimiento del tratamiento, 3 Conducta de salud, 4, Molestias asociadas a la enfermedad y 5 repercusión psicológica. Este estudio mostró como los pacientes con mejor respuesta adaptativa eran los de mejor control metabólico, p <0.001 Así como los que aceptaron el tratamiento p <0.001 y menos repercusión de la diabetes. Se concluye que para lograr una adecuada adhesión al tratamiento es necesario el manejo en equipo, donde el objetivo principal sea determinar los intereses del paciente y lograr la aceptación de cambios paulatinos de su estilo de vida.

### ESTILOS DE AFRONTAMIENTO EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS.

David Vargas González<sup>1</sup> Yahima Limia Núñez<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Especialista de I grado en Endocrinología <sup>2</sup>Especialista en Psicología de la salud. Hospital Pediátrico Mártires de las Tunas, Las Tunas. Cuba

La Diabetes Mellitus es una enfermedad crónica pero no necesariamente mortal. Es una patología que pone a quien la sufre frente a la oportunidad de conservar una calidad de vida aceptable, sin embargo le demanda una gran responsabilidad y una serie de habilidades que dependerán de la actitud que el paciente tenga hacia su condición. El objetivo general del presente trabajo fue conocer las estrategias de afrontamiento utilizadas por un grupo de 50 pacientes diabéticos pertenecientes al área de salud del policlínico Aquiles Espinosa Salgado de la provincia de Las Tunas. Metodológicamente se trata de un estudio de diseño no experimental transeccional de tipo correlacional. Los pacientes eran mayores de 18 años con diagnóstico de Diabetes Mellitus que al momento del estudio no sufrían otra enfermedad y aceptaron voluntariamente participar en el estudio. Se usaron dos instrumentos metodológicos: una ficha de descripción de los sujetos y un cuestionario de estilo de afrontamiento. A partir del cuestionario mencionado se obtuvieron los siguientes resultados: las tres formas de afrontamiento utilizado fueron: autorreproche (21.6 %), acción directa (198.9 %) distanciamiento (11.6 %), seguidas por inhibición de la acción, búsqueda de apoyo y evitación. Sin embargo los aportes más importante de este estudio lo proporcionan las conclusiones a que se arribaron a partir del cruce de los datos ya expuestos y las variables asignadas del estudio: los sujetos más jóvenes de la muestra utilizaron la acción directa como estilo de afrontamiento más frecuente, los de mayor edad, la evitación y la inhibición de la acción. Los sujetos del sexo femenino refieren estrategias de afrontamiento más activo y dominador, mientras que los varones demuestran rasgos más dependientes. El estilo de afrontamiento más usado por los solteros fue el autorreproche a diferencia de los casados que recurrieron más a la acción directa y búsqueda de apoyo.

#### INTERVENCIÓN EDUCATIVA SOBRE CALIDAD DE VIDA EN ADULTOS MAYORES DIABÉTICOS EN LA COMUNIDAD "MANZANILLO"

Dr. Mario Enrique Vega Carbó<sup>1</sup>. Dra. María Caridad González Carrodegua<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Pol. "Cristóbal Labra", <sup>2</sup>Dirección Provincial de Salud. Pinar del Río. Cuba

Se realizó un estudio de intervención en el área de atención de dos consultorios de médicos de familia de la misión "Barrio Adentro" de la comunidad "Manzanillo". Municipio San Francisco. Estado Zulia, enero a diciembre, año 2007, con el objetivo de realizar una intervención educativa sobre calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en adultos mayores diabéticos. El universo estuvo constituido por 59 personas diabéticas mayores de 60 años. La muestra fue seleccionada por muestreo no probabilístico, seleccionándose 43 pacientes por la voluntariedad de los mismos a incorporarse a la investigación que cumplieron los criterios de inclusión y exclusión, previo consentimiento informado a participar en la investigación. Se utilizaron métodos teóricos, empíricos y estadísticos. Se les aplicó el test EsDQOL modificado para valorar la evolución de la CVRS antes y después de la intervención. Se logró la mayor mejora de la CVRS en los pacientes entre 60 a 64 años (93,3%), en el sexo femenino (80,0%). Los adultos mayores con menos de 5 años de ser diabéticos (94,1%), obesidad (81,8), dislipidemia (80,0%), hipertensión (80,0) e hipoglicemias (88,2%) mostraron resultados más positivos, así como, los que tenían un control de la glicemia en ayuna (84,2%). Se llegó a las siguientes conclusiones: Los adultos mayores entre 60 a 64 años, del sexo femenino, con hipoglicemias, menos de 5 años de ser diabéticos y con control de su glicemia en ayuna fueron los que experimentaron la evolución más favorable de su CVRS seis meses después de la intervención.

#### ALTERACIONES CLÍNICO-METABÓLICAS EN MUJERES CON DIABETES GESTACIONAL PREVIA

Aleida Rivas Blasco, Julio González, Mary C. Guevara, Solange G. Dávila

Unidad de Diabetes y Embarazo. Universidad de Carabobo-Hospital "Dr. Enrique Tejera". Valencia, Venezuela

**Objetivos:** Conocer la frecuencia de diabetes y otros factores de riesgo cardiovascular en mujeres con Diabetes Gestacional (DG) previa. **Métodos:** Se evaluaron 92 mujeres con DG previa, a quienes no se les había diagnosticado diabetes, que asistieron a la pesquisa post-parto inicial o anual durante 2008. Se determinó presión arterial, circunferencia abdominal (CA) e Índice de masa corporal (IMC). Se practicó Prueba de tolerancia oral a la glucosa, medición de niveles de insulina y lípidos séricos. Se estableció la presencia de Síndrome Metabólico (SM), aplicando los criterios ATP III e Índice de resistencia a la insulina mediante el modelo Homa-R. Se usó t student para la asociación de variables. **Resultados:** La media de edad fue 34.8 años + 6.6 y del período post-parto, 3.5 años + 2.6. En 8.7% se hizo el diagnóstico de diabetes tipo 2, 32.6 % de intolerancia a la glucosa y 12.0 %, glucemia alterada en ayunas. 62.1% presentaba obesidad abdominal, 96.59%, algún tipo de dislipidemia y 23.80%, elevación de la presión arterial. 46.4% reunía los criterios de SM y 29.6 % mostró un Índice HOMA-R > 2.5. Los valores de CA, IMC, triglicéridos, glucemia basal, 1 hora, 2 horas post-carga e insulina 2 horas post-carga fueron más altas ( $p < 0.05$ ) en mujeres con anomalías de la tolerancia a la glucosa que en aquellas con tolerancia normal. **Conclusiones:** Las mujeres con DG previa muestran una elevada frecuencia de alteraciones clínicas y metabólicas que representan un potencial incremento del riesgo cardiovascular en un grupo poblacional relativamente joven.

#### ASOCIACIÓN DE NEUROPATÍA SOMÁTICA Y AUTÓNOMICA CARDIOVASCULAR EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS.

Fernández Valdés F., Rodríguez Amador L., Buchaca Faxas E., Bermúdez Rojas S., Mansur Luzardos M., Rodríguez Fernández R., Suardías Lourdes.

Hospital "Hermanos Ameijeiras", Ciudad Habana, Cuba.

**Objetivos:** Identificar la asociación de neuropatía somática y autonómica cardiovascular, en pacientes con diabetes mellitus. **Método:** Se estudiaron 87 pacientes con diabetes mellitus que acudieron a la consulta de nuestro centro, con hemoglobina glicada menor de 7% (Hb A1C) y libre de síntomas, se les realizó estudio de velocidad de conducción motora y sensitiva de miembros inferiores, estudios de función autonómica cardiovascular para evaluar la presencia de neuropatía autonómica cardiovascular, se asumió la positividad de la neuropatía autonómica cardiovascular a partir de los criterios establecidos en software Ritmocard versión 3.1. Se estratificó el tiempo de evolución en mayores y menores de 10 años. Se utilizó el test de Chi cuadrado con el objetivo de evaluar la probable asociación entre las variables incluidas en el estudio. **Resultados:** Se detectó neuropatía somática en 59 de los 87 pacientes estudiados, y el 49,4% de ellos presentaron algún tipo de daño autonómico, a diferencia del grupo de 28 pacientes sin neuropatía somática donde solo el 10,3% de ellos tuvieron alguna alteración autonómica, lo cual alcanzó una diferencia estadísticamente significativa ( $p = 0,0007$ ). El tiempo de evolución de la enfermedad influyó significativamente en la presencia de neuropatía autonómica cardiovascular pues el 91% con más de 10 años de ser diabéticos tuvieron esta alteración ( $p = 0,0001$ ). **Conclusiones:** Se demostró asociación significativa entre la neuropatía autonómica cardiovascular y neuropatía somática. El tiempo de evolución de la enfermedad influyó significativamente en la presencia de neuropatía autonómica cardiovascular.

#### PATRONES DE SECRECIÓN INSULÍNICA EN RESPUESTA AL ESTÍMULO COMBINADO CON NATEGLINIDA Y GLUCOSA ORAL EN PACIENTES CON DIABETES TIPO 2.

Alba Jeanette Salas Paredes<sup>1</sup>, Gabriela Arata-Bellarbarba<sup>2</sup>, Lenin Valery<sup>1</sup>, Elsy Velázquez-Maldonado<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología, Hospital Universitario de Los Andes, Mérida, Venezuela, <sup>2</sup>Laboratorio de Neuroendocrinología. Departamento de Fisiopatología. Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela.

**Fundamento y objetivo:** Evaluar la reserva funcional de las células b del páncreas en diabéticos tipo 2 (DM2) con el estímulo combinado de nateglinida y glucosa oral. **Pacientes y métodos:** Se estudiaron 52 pacientes con DM2 y 35 sujetos sanos, no diabéticos. Según el tratamiento y control metabólico, los pacientes diabéticos se distribuyeron en 3 grupos: 1) dietoterapia; 2) metformina; 3) insulino terapia. Tanto a los pacientes como a los controles se les administró en ayunas una dosis de nateglinida (120 mg, VO) y una carga de glucosa oral (75g). La concentración plasmática de glucosa y péptido-C se cuantificaron a los 0, 30, 60 y 120 minutos post estímulo. **Resultados:** En el grupo control se observaron dos patrones de secreción: a) bifásico: aumento de péptido-C con valores pico a los 30 min. y descenso hasta los valores basales a los 120 min; b) monofásico: incremento máximo a los 60 min., con valores persistentemente elevados a los 120 min. En condiciones de buen control metabólico la secreción bifásica se obtuvo en el 28% de los pacientes; secreción monofásica en el 55% y en el 17% no hubo respuesta. Bajo condición de mal control, la respuesta bifásica se observó en el 22% de los pacientes, la secreción monofásica en el 39% y la secreción fue insuficiente en el 39% de los casos. **Conclusiones:** El estímulo combinado de nateglinida y glucosa oral en pacientes con DM2 permitió demostrar diferentes patrones secretorios de insulina que podrían reflejar el estado de la reserva de las células b del páncreas en diversas condiciones de control metabólico. Estos hallazgos podrían facilitar la decisión terapéutica adecuada que garantice un control metabólico óptimo.

#### PREVALENCIA DE HIPERTENSIÓN ARTERIAL EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO 2

Idolina C Sánchez Rosales, Manuel E Licea Puig, Gilda Monteagudo Peña. Endocrinólogos Instituto Nacional de Endocrinología. La Habana, Cuba.

La Hipertensión Arterial (HTA) es una afección con una alta prevalencia en las personas con Diabetes Mellitus (DM) y unida a esta aumenta el riesgo de complicaciones cardiovasculares, de ahí la importancia de su diagnóstico temprano y manejo adecuado. **Objetivos:** Determinar la frecuencia de hipertensión arterial y su relación con algunas variables clínicas (sexo, edad, al debut de la DM, tiempo de evolución, hábito de fumar, tipo de tratamiento para la DM y presencia de complicaciones) en un grupo de pacientes con DM tipo 2 de un área de salud de Ciudad de la Habana, así como el manejo terapéutico de la misma y el grado de control. **Materiales y Método:** Se realizó un estudio descriptivo transversal en 331 pacientes con DM tipo 2 de un área de salud de 10 de Octubre. Se establecieron dos grupos de acuerdo a la presencia de hipertensión o no. Se les confeccionó una historia clínica con los siguientes datos: edad, sexo, índice de masa corporal, índice de cintura cadera, hábito de fumar, tiempo de evolución, control metabólico, tipo de tratamiento, así como control de la (HTA). Se indicó glucemia en ayuna y posprandial de 2 horas, creatinina, ácido úrico, EKG, Fondo de ojo. **Resultado:** La frecuencia de Hipertensión Arterial fue de un 77.6%. El sobre peso corporal, los niveles altos de ácido úrico, así como los antecedentes familiares de HTA y cardiopatía isquémica fueron significativamente mayores en los hipertensos: hubo un predominio de la monoterapia como tratamiento antihipertensivo y el grupo de medicamentos más utilizado fueron los diuréticos. El control de la HTA fue bueno en 45.5% de los casos y malo en el 54.1% la mayoría de los pacientes tenían un buen control metabólico. **Conclusiones:** La HTA es una condición frecuente en las personas con DM2, existe deficiencia en el manejo antihipertensivo de los pacientes estudiados lo cual puede acelerar la aparición de complicaciones, la presencia de otras alteraciones metabólicas como el sobrepeso y la hiperuricemia se asocia a mayor frecuencia de HTA.

#### HIPOGLUCEMIA HIPERINSULÍNICA PERSISTENTE DE LA INFANCIA: EXPERIENCIA DE 17 AÑOS

<sup>1</sup>Francisco Carvajal Martínez, <sup>2</sup>Teresa Montesino Estévez, <sup>1</sup>Ariana Ramos Martín, <sup>2</sup>Oswaldo Gil Rodríguez Gómez, <sup>3</sup>Dimas Perón Rodríguez, <sup>4</sup>Luis Soto, <sup>5</sup>José Rafael Hernández, <sup>1</sup>Cecilia Pérez Jesen, <sup>1</sup>Tania Espinosa Reyes, <sup>2</sup>Carlos Camacho Plasencia. <sup>1</sup>Instituto Nacional de Endocrinología, Ciudad Habana, Cuba. <sup>2</sup>Hospital Pediátrico Cerro, Ciudad Habana. <sup>3</sup>Hospital Pediátrico Pedro Borrás, Ciudad Habana. <sup>4</sup>Hospital Pediátrico Bayamo. <sup>5</sup>Hospital Pediátrico Pinar del Río.

**Objetivo:** La hipoglucemia hiperinsulínica persistente de la infancia (HHPI) o Nesidioblastosis, se caracteriza por una proliferación anormal de las células de los islotes pancreáticos. Se presenta nueve pacientes estudiados en el período comprendido entre 1990 y 2007, en el centro de referencia nacional. **Resultados:** En casi todos se realizó el diagnóstico de HHPI con menos de tres meses de edad, a excepción de un caso que fue un diagnóstico más tardío. El cuadro clínico inicial fue de hipoglucemia severa acompañado de convulsiones en la mayoría de los casos. Se logró diagnóstico bioquímico a través de perfil glucémico, valores de insulinemia e índice insulínogénico, con resultados anatomopatológicos e inmunohistoquímico que confirmaron el diagnóstico. Tres de los pacientes respondieron satisfactoriamente al tratamiento medicamentoso, se realizó pancreatectomía subtotal como terapéutica definitiva en 6 de los pacientes (que no respondieron de forma adecuada al tratamiento) con resultados favorables en la mayoría de ellos. La hiperglucemia se presentó como principal complicación inmediata en 5 pacientes, 1 de los pacientes necesitó después de la operación, tratamiento con diazóxido, en la actualidad presenta Diabetes Mellitus tipo 1. **Conclusión:** Esta afección no es frecuente pero se requiere tenerla presente para diagnosticarla a tiempo, evitar el daño neurológico severo o la muerte, por lo que es necesario para su atención, la existencia de un equipo multidisciplinario y métodos diagnósticos adecuados donde cobra valor el índice insulínogénico y las técnicas de inmunohistoquímica, que ayudan fundamentalmente al diagnóstico de hipoglucemia persistente con hiperinsulinismo.

#### ANÁLISIS DE LA SERIE SECULAR DE LOS ENFERMOS DE DIABETES MELLITUS EN CIEGO DE ÁVILA. CUBA. 1997-2008

Dagoberto Álvarez Aldana<sup>1</sup>, Ernesto Ramírez Leyva, Mayte Álvarez Fernández, Yanara Matos Valdivia

<sup>1</sup>Centro de Atención y Educación al Diabético. Ciego de Ávila. Cuba

**Introducción:** Existen pruebas sustanciales de que hay epidemia de Diabetes Mellitus (DM) en muchos países en vías de desarrollo y en naciones recientemente industrializadas. En Cuba se mantiene el incremento de la prevalencia de diabetes en correspondencia con el cambio de estructura de población. Ciego de Avila también experimenta un incremento sostenido de la prevalencia de DM en los últimos años. **Objetivos:** Describir la prevalencia, incidencia, mortalidad y años de vida potencialmente perdidos de la DM en nuestra provincia en el periodo 1997 - 2008. Elaborar un pronóstico de la incidencia anual de la enfermedad para el 2011. **Método:** Se realizó un estudio descriptivo de la serie cronológica de la DM en los últimos 12 años en la provincia de Ciego de Ávila. La fuente de información fueron las series temporales obtenidas en la Dirección Provincial de Estadística. Para el estudio de la tendencia y pronóstico anual se utilizaron las tasas de prevalencia e incidencia por 1000 habitantes anuales de 1997-2008. **Resultados:** La DM en nuestra provincia ha mantenido en los últimos años una incidencia francamente en ascenso. El año de mayor pico fue el 2002. Se observa incremento de las tasas de 89.8% al compararlas al inicio y final. La prevalencia de los últimos 12 años también se ha incrementado. El promedio de cambio relativo de las tasas a inicio y final está por encima del 60%. Se espera un incremento marcado de la prevalencia de la DM para los próximos tres años. Existe predominio del sexo femenino durante el periodo de estudio. La brecha entre ambos sexos es menor a inicio del período (diferencia de 9.5 puntos de tasas) y esta va aumentando progresivamente hasta alcanzar al final una diferencia de tasas de 13.4. Para el sexo masculino el promedio de cambio relativo de las tasas fue mayor (68.3%), esto indica que este sexo ha tenido aumento de tasas más marcado que el femenino. Los municipios de Chambas y Florencia tienen una mayor prevalencia, con notable incremento en el 2008 en este último municipio. El promedio de cambio relativo (-37.5) habla de disminución de la mortalidad en este periodo, la tendencia es francamente a decrecer. En el estudio se evidencia una tendencia al descenso de los AVPP (tasa de 1.2 puntos por 1000 Hab. en el 2008).

#### PREVALENCIA Y FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS CON AMPUTACION Y REAMPUTACION EN PACIENTES DIABETICOS INGRESADOS EN HOSPITAL DR. DOMINGO LUCIANI ENTRE ENERO 2002 Y DICIEMBRE 2007

Siso R. Willian, Gloria Villabon.

Analizar los factores de riesgo para amputación de miembros inferiores en pacientes diabéticos, en búsqueda de intervención terapéutica preventiva que permita reducir la tasa de amputaciones, se realiza esta investigación Retrospectiva, epidemiológica, descriptiva y de cohorte transversal, en pacientes diabéticos, datos obtenidos de historias y analizados con SSPS 15, con métodos descriptivos: frecuencias y tablas de contingencia. **Resultados:** De 415 amputaciones realizadas en el Hospital Dr. Domingo Luciani, 204 cumplieron con los criterios de inclusión. La prevalencia fue de 6,53%, La tasa de reamputación correspondió a 2,88% con un intervalo de reamputación menor de 5 años en el 91,1%. La amputación mayor fue la más frecuente; el sexo masculino presentó 2 veces mayor riesgo de amputación, y fueron más frecuentes en los diabéticos tipo 2. El tabaquismo aumenta el riesgo de amputación en 1,5 veces. Los pacientes con mayor de 10 años de evolución de diabetes, presentaron mayor riesgo por la frecuencia de las amputaciones, y la edad promedio de riesgo fue mayor de 60 años. Los grados IV y V por escala de Warner están relacionados con mayor riesgo para amputación alcanzando 92,1% y el Mal control glucémico 72,9 % (HbA1C >7). **Conclusión:** La amputación de miembros en pacientes diabéticos deteriora la calidad de vida, generando discapacidad y aumento del gasto social. Se requieren más estudios en la población venezolana que avalen estos resultados.

# Epidemiología

## FACTORES DE RIESGO PARA DIABETES MELLITUS TIPO 2 EN ESTUDIANTES UNIVERSITARIOS

Mayela Cabrera, Nadia Reyna, Edgardo Mengual, Jose R. Núñez, Maricarmen Chacín, Valmore Bermúdez, Victoria Dowling.

Centro de Investigaciones Endocrino – Metabólicas “Dr. Félix Gómez”. Facultad de Medicina. Universidad del Zulia.

Se ha detectado un incremento en la incidencia de diabetes mellitus tipo 2 en poblaciones jóvenes, asociada a obesidad y otros factores de riesgo. **Objetivo:** Determinar los factores de riesgo para diabetes mellitus tipo 2 en estudiantes de la Escuela de Medicina, Facultad de Medicina, LUZ. **Método:** se realizó una investigación no experimental, transversal, con una muestra de 150 estudiantes, los datos se presentan como promedio y error estándar. **Resultados:** los parámetros antropométricos encontrados: peso  $67,35 \pm 1.7$  kgs, talla  $1,62 \pm 0.07$  Mtrs, IMC  $24,54 \pm 0.40$  kgs/mts<sup>2</sup> y circunferencia abdominal  $80,62 \pm 1.0$  5cmts. El 62% de la población tenía IMC normal, 22% sobrepeso y 10% obesidad. Las variables bioquímicas para todas las edades y ambos sexos fueron: glicemia basal  $88,24 \pm 1,5$  mg/dL, glicemia post-prandial  $88,72 \pm 0,75$  mg/dL, colesterol total  $158,93 \pm 2,79$  mg/dL, triacilglicéridos  $75,34 \pm 2,41$  mg/dL, HDL-colesterol  $46,60 \pm 0,99$  mg/dL, LDL-colesterol  $98,20 \pm 2,53$  mg/dL, VLDL-colesterol  $15,07 \pm 0,48$  mg/dL. Insulina basal  $14,78 \pm 0,75$  mg/dL, e insulina post-prandial  $36,56 \pm 1,82$  mg/dL. Homa-IR  $1,8 \pm 0,71$  y Homa  $\beta$ -cell  $148,55 \pm 4,01$ . Hubo diferencias significativas entre los individuos normales y con obesidad en insulina basal ( $p < 0.002$ ), insulina post prandial ( $p < 0.02$ ) y Homa-IR ( $p < 0.006$ ). El antecedente familiar para DM también reveló diferencias significativas con colesterol ( $p < 0.04$ ), triacilglicéridos ( $p < 0.001$ ), LDL-colesterol ( $p < 0.04$ ), y VLDL colesterol ( $p < 0.019$ ). La presencia de actividad física evidenció una diferencia significativa con insulina basal ( $p < 0.03$ ), Homa  $\beta$ -cell ( $p < 0.01$ ), peso, IMC y circunferencia abdominal. El Consumo de alcohol reveló diferencias en glicemia basal entre ambos grupos ( $p < 0.001$ ), glicemia post- prandial ( $p < 0.01$ ), y Homa  $\beta$ -cell ( $p < 0.008$ ). Consumo de alimentos deseables estableció diferencias significativas entre LDL colesterol ( $p < 0.04$ ) y el IMC. **Conclusión:** Existe un importante número de individuos con factores de riesgo asociados como obesidad e insulinoresistencia para Diabetes Mellitus 2.

## Gónadas y reproducción

### STRUMA OVARI: UN CASO CON CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES

W Guanipa-Sierra; PF Catalina.

Servicio de Endocrinología, Hospital Montecelo, Pontevedra. España.

**Objetivo:** Presentar un caso que ilustra el desarrollo de un carcinoma papilar de tiroides en el seno de un Struma Ovarii. **Caso Clínico:** Mujer de 76 años, que consulta por clínica de dolor abdominal. Se identifica una calcificación pélvica por radiografía. Un ultrasonido abdomino-pélvico y uno transvaginal muestran una masa en fosa ilíaca izquierda. La laparotomía muestra un tumor sólido quístico en ovario izquierdo de 6-7 cms., móvil, no adherido. Los marcadores tumorales (CEA, CA 19.9, CA 125,  $\alpha$ -HCG y a feto-proteína) fueron negativos. La anatomía patológica reveló hallazgos de carcinoma papilar de tiroides. No había células malignas en el lavado peritoneal. La palpación del cuello mostró bocio multinodular, con nódulo dominante según la ecografía de 0.9 cms., sin adenopatías. Se realizó biopsia-aspiración con aguja fina resultando en bocio coloide. La TSH y la FT4 fueron normales. No se localizaron metástasis en la Radiografía de Tórax, la TAC body total ni en la gammagrafía ósea. El tumor se clasificó en estadio IA: limitado a un ovario, capsula intacta, sin tumor en la superficie. Hasta el 2008, sólo se habían documentado en todo el mundo 57 casos, con un promedio de edad de 44,61 años  $\pm$ 12,61. El 70,17% de los casos eran estadio IA. **Conclusión:** Un teratoma ovárico monodérmico infrecuente es el Struma Ovarii, que se caracteriza por la presencia total o parcial de tejido tiroideo en el tumor ovárico. El hallazgo de tejido tiroideo maligno en un Struma Ovarii, como en el caso presentado, es aún más infrecuente, representando el 0,1% al 0,3% del total de teratomas.

### CARACTERISTICAS FENOTIPICAS E HISTOLOGICAS DE LOS PACIENTES CON DESORDEN DE LA DIFERENCIACION SEXUAL 45X/46XY: REPORTE DE 12 CASOS.

Velasquez, Ma. Esperanza; Durán Indira; Meléndez Yelitz; Fariás Ángela; Maulino Nora; Blanco Matilde; Pérez Marvelys; Merino, Gisela.  
Los trastornos de diferenciación sexual son condiciones congénitas en las cuales la carga cromosómica y el desarrollo gonadal o anatómico son atípicos. El mosaicismo 45X/46XY origina amplia variedad de fenotipos, niñas con estigmas de Turner, niños fenotípicamente normales, o ambos con genitales ambiguos. **Objetivo:** Evaluar los hallazgos clínicos e histológicos de pacientes con cariotipo 45X/46XY del Servicio de Endocrinología del Hospital "JM De Los Ríos" en el periodo 1983 a 2008. **Métodos:** estudio retrospectivo, transversal, descriptivo de pacientes 45X/46XY. Variables: edad del diagnóstico, sexo de crianza, motivo de consulta, presencia de estigmas turnerianos, características de genitales externos, histología gonadal. **Resultados:** Se identificaron 12 pacientes con mosaicismo 45X/46XY. El sexo de crianza fue femenino en 58,3% y 41,6% masculino. El 50% consultó por ambigüedad genital, 41,6% por talla baja y 8,4% por criptorquidia. Edad del diagnóstico: 10  $\pm$ 2.89 años en las tallas bajas, 4,03 $\pm$ 5.7 en los ambiguos. El 83,3% presentaba talla baja, 75% cubitus valgus, 66,6% tórax ancho. Encontramos 33,3% con genitales femeninos normales, 33,3% Prader III, 16,6% criptorquidia, 8,3% Prader IV y 8,3% clitoromegalia. Se realizó laparotomía y toma de biopsia gonadal a todos los pacientes. Según el hallazgo histológico encontramos en 50% testículos y en 41,6% ovarios acompañados siempre de bandeletas con presencia de estroma ovárico o tejido testicular disgenético. **Conclusiones:** El mosaicismo 45X/46XY tiene amplia expresividad clínica. La presencia de genitales ambiguos permite un diagnóstico más precoz. En niños con talla baja patológica, independientemente del sexo, se recomienda estudio genético dentro del plan de estudios de talla baja.

### PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA SECUNDARIA A SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT: A PROPOSITO DE UN CASO

Marly Vielma, Gerardo Rojas, Maricelia Fernández, Yajaira Briceño, Mariela Paoli, Jesús Osuna.

**Objetivo:** Presentar el caso de una pre-escolar femenina portadora de Síndrome de McCune-Albright como causa de pubertad precoz periférica. Se hace una revisión de la literatura.

**Caso Clínico:** Pre-escolar femenina de 2 años y 9 meses quien consulta por presentar aumento de volumen mamario bilateral de un mes de evolución, acompañado de sangrado genital, en abundante cantidad, de 3 días de duración. Al examen físico: Peso: 15,5 kg (pc 75-90), Talla: 94,4 cms ( pc 75-90), por encima del potencial genético, mamas Tanner II, sin vello púbico, en parte posterior de tórax presenta mácula hiperpigmentada, café con leche, plana, bordes irregulares, de 10-12 x 6-8 cm, ubicada en costado izquierdo sin sobrepasar la línea media. Prueba de GnRH muestra respuesta plana indicativa de pubertad precoz periférica. Edad ósea de 3 años 6 meses para una edad cronológica de 2 años 9 meses, perfil tiroideo e IGF-1 normales. US pélvico: Útero piriforme de 36x28x13 mm, endometrio proliferativo (2mm), ovario derecho con múltiples quistes. TAC Abdominal y Survey óseo sin alteraciones. Se hace el diagnóstico de pubertad precoz periférica secundaria a Síndrome de McCune-Albright y se indica tratamiento con acetato de medroxiprogesterona: 150 mg Intramuscular, mensual, que mostró una adecuada respuesta. **Conclusión:** El síndrome de McCune-Albright ocurre esporádicamente, siendo más frecuente en hembras que varones, clásicamente presenta pubertad precoz periférica, manchas café con leche, displasia fibrosa poliostótica e hiperfunción autónoma de varios sistemas endocrinos, tiene diversos grados de expresión clínica. Esta mutación incrementa la actividad de la proteína Gs $\alpha$  en la formación de AMPc, sobreestimando los receptores acoplados a un mecanismo dependiente de AMPc.

### POSIBLE ROL BIOLÓGICO DE LA PROLACTINA GLICOSILADA EN MUJERES MENOPAUSICAS

<sup>1</sup>Sequera, Ana M; <sup>1</sup>Llano, Miriam; <sup>2</sup>Colombani, Miriam; <sup>1</sup>Ruibal, Gabriela; <sup>2</sup>Scaglia, Hugo; <sup>1</sup>Fideleff, Hugo L. <sup>1</sup>Endocrinología-Hosp. Dr. T Alvarez CABA <sup>2</sup>Lab-Hosp. Italiano, La Plata-Bs Argentina

La Prolactina glicosilada (PRL-G) es la mayor variante post-traducciona que presenta PRL y a diferencia de otras hormonas proteicas tiene menor bioactividad. Es conocida la presencia de PRL-G en hiperprolactinemia, pero no hay suficientes datos sobre el rol de PRL-G en mujeres menopáusicas normoprolactinémicas. **Objetivo:** Evaluar la dinámica evolutiva de PRL-G en este grupo de mujeres. **Material y Métodos:** Estudiamos 76 mujeres sanas normoprolactinémicas clasificadas en: Grupo 1 (G1, n=29): 1-5 años de menopausia; Grupo 2 (G2, n=18): 5-10 años de menopausia y Grupo Control (GC, n=29): mujeres en edad reproductiva. Identificamos PRL-G por Cromatografía con Concanavalina A-Sepharosa, midiéndose en la misma muestra PRL-Total y PRL-G por método IRMA modificado (DPC, Siemens). También medimos TSH, aTPO, E2, LH y FSH. **Resultados** (mediana y rango):

	PRL-T(ng/ml)	PRL-G(ng/ml)	PRL-G/PRL-T
G1(n=29)	8,2(4.0 -16.9)*	4.8(1.1-12.1)	0.63(0.28-0.85)
G2(n=18)	10,2(4.4-14.8)	6.2(2.4-9.9)	0.72(0.28-0.89)*
GC(n=29)	11.9(4.1-22.4)	7.1(1.5-14.0)	0.57(0.24-0.84)

\* p<0.05 vs GC (Kruskal-Wallis, Dunn-test)

**Conclusiones:** - Confirmamos la presencia de concentraciones mensurables de PRL-G durante la menopausia. - Observamos en la mujer menopáusica no sólo valores disminuidos de PRL-T sino también una mayor proporción de PRL-G. Ambos hechos podrían responder a un menor requerimiento de bioactividad de Prolactina en esta etapa. La falta de significación estadística de PRL-G/PRL-T en G1 podría ser tiempo y edad dependiente. - Finalmente, cabría la posibilidad que PRL-G, además de su función inmunomoduladora pueda cumplir otros roles, como lo descripto para PRL-T.

#### FRECUENCIA DE LAS ANORMALIDADES DEL DESCENSO TESTICULAR Y FACTORES ASOCIADOS EN RECIÉN NACIDOS

Chirinos Jorge, Gómez-Pérez Roald, Osuna Ceballos Jesús, Arata-Bellabarba Gabriela, Tortolero Ingrid Unidad de Endocrinología. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. Universidad de Los Andes.

**Objetivos:** Determinar la frecuencia de las anomalías del descenso testicular y factores asociados en recién nacidos (RN). **Material y métodos:** Durante Noviembre 2007 – Agosto 2008 se registraron todos los niños de sexo masculino nacidos en el IAHULA. Por cada RN con criptorquidia se evaluaron tres sin criptorquidia. A los RN seleccionados, se les realizó un examen físico completo. Se recogió el apgar al minuto, cinco minutos del nacimiento y patologías asociadas. A los padres se les aplicó una encuesta para obtener edad, talla, número de gestas, peso antes y al final embarazo, control del embarazo, complicaciones durante el embarazo, enfermedades crónicas, consumo de drogas. Se incluyeron antecedentes familiares de criptorquidia, malformaciones genito-urinarias y consanguinidad de los padres. A todos los RN con criptorquidia se le realizó un árbol genealógico. **Resultados:** En el período estudiado nacieron 2048 niños del sexo masculino; 184 fueron pretérmino y 1864 a término. 35 presentaron criptorquidia (1,7%). La frecuencia de criptorquidia fue mayor en los pre término  $p < 0,01$ . Se obtuvo asociación significativa entre criptorquidia, bajo peso al nacer y prematuridad. La longitud del pene de los RN con criptorquidia fue menor que la del grupo control. No se obtuvo asociación con los otros factores estudiados. En dos genealogías se observó transmisión de padre a hijos lo que describe una transmisión autosómica dominante. **Conclusiones:** La frecuencia de criptorquidia de 1,7% es similar a la reportada y más frecuente en RN pretérmino. El análisis de segregación no permite inferir con certeza una transmisión mendeliana de la criptorquidia.

MOSAICISMO 46,XY/46XX/45XO CON FENOTIPO TURNER Gerardo Rojas, Yajaira Zerpa, Lilia Uzcátegui, Alfonso Osuna. Unidad de Endocrinología; I.A.H.U.L.A-ULA. Mérida, Venezuela.

**Objetivo:** Presentar el caso de recién nacido con genitales ambiguos con un cariotipo 46 XY/46XX/45XO. Actualmente en tratamiento por talla baja. **Caso Clínico:** Recién nacido con genitales ambiguos, presencia de falo con prepucio y pseudomeato urinario, labios mayores de aspecto escrotal y menores presentes, introito vaginal con orificio de meato uretral visible, sin gónadas palpables, cromatina sexual negativa, cariotipo 46 XY/46XX/45XO. A los 4 meses de edad corrección quirúrgica: Gonadectomía + Clitorogenitoplastia, encontrándose trompa uterina completa con estria ovárica del lado derecho, trompa uterina que sale del canal inguinal con gónada de aspecto ovotestis del lado izquierdo, y útero rudimentario, se realizó denudación de falo con ligadura y corte de cuerpos cavernosos, fijación de glande a periostio de sínfisis púbica. Valorada nuevamente a 11 años por presentar talla baja (T: 128,5 cm RT/E: < p3, P: 38,100 kg RP/E: p 50), mamas tanner I y vello púbico tanner I, conformación corporal tipo androgénica. TAC abdomino-pelvica: normal. Hormona del crecimiento post-estimulo sin respuesta. **Conclusiones:** La disgenesia gonadal mixta es un tipo de desarrollo gonadal defectuoso en pacientes con un amplio espectro de variantes de mosaico cromosómico. Sus cariotipos son de monosomía parcial del cromosoma sexual, resultante de una ausencia o de un segundo cromosoma sexual anormal (X o Y). El espectro de fenotipos puede variar desde el femenino, pasando por el pseudohermafrodita hasta el masculino, dependiendo de la proporción en cada gónada de las células germinales primarias 45 XO y con normal constitución 46 XX o 46 XY.

#### SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER: A PROPÓSITO DE UN CASO

Gerardo Rojas<sup>1</sup>, Lucía Villamizar<sup>1</sup>, Yajaira Zerpa<sup>1</sup>, Nelson Miliani<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología, <sup>2</sup>Servicio de Cirugía general, IAHULA-ULA. Mérida, Venezuela

**Objetivo:** Presentar el caso de una adolescente femenina, portadora de Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, con una incidencia de 1-5000 nacidas vivas. **Métodos:** Se resume la historia clínica, se presentan los resultados de laboratorio y estudios de imágenes. **Caso clínico:** Paciente femenina de 17 años de edad, la cual acude a la consulta por presentar ausencia de menstruaciones con caracteres sexuales secundarios presentes. Al examen físico: Peso: 45 Kgr. Talla: 1,48 mts. Normocefala, cuello simétrico, sin tiromegalia. Mamas tanner IV, vello púbico tanner IV. Genitales externos de aspecto y configuración normal: Himen indemne, vagina permeable, muy corta (2cms). Laboratorio: DHEAs: 212, Estradiol: 46,08; FSH: 4,66; LH: 14,67; Prolactina: 21,8; T5: 23,97; T4L: 1,24; TSH: 1,91. Ultrasonido pélvico: útero ausente, ambos ovarios con folículos en su interior, se aprecia línea hipoeoica lineal de 3x2 cms que corresponde a vagina. Cariotipo: 46, XX. Laparotomía exploradora: Ausencia de útero, en su lugar repliegue mulleriano. **Conclusiones:** El Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una enfermedad congénita rara que aparece como consecuencia de una alteración en la diferenciación de los conductos de Müller. Se caracteriza por la agenesia de las trompas, del útero, del cérvix y de la parte superior de la vagina en una mujer que tiene función ovárica normal y órganos genitales externos normales. Las mujeres con esta patología desarrollan características sexuales secundarias normales durante la pubertad, se diagnostica en la adolescencia por amenorrea primaria, dolor abdominal y coito poco satisfactorio.

#### CONTROVERSIAS EN EL TRATAMIENTO DE LA PUBERTAD PRECOZ CENTRAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Villamizar Lucía, Briceño Yajaira, Santomauro Mercedes, Rojas Gerardo, Uzcátegui Lilia, Chirinos Jorge.

Unidad de Endocrinología, Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes.

**Objetivo:** Presentar caso clínico de preescolar femenina con cuadro de pubertad precoz central. **Caso clínico:** Preescolar femenina de 4 años 10 meses de edad quien cursa con aumento de volumen mamario bilateral de 3 años de evolución; sin antecedentes de importancia. Al examen físico: Peso: 15 Kgs. Talla: 101 cms. ubicándose en P10 – P50, mamas estadio Tanner II. Genitales femeninos Tanner I. Velocidad de crecimiento de Agosto 2008 a Febrero de 2009 6cm/año (Percentil 50). Laboratorio: perfil tiroideo normal, edad ósea 3 años 6 meses para una edad cronológica de 4 años 10 meses, dos pruebas de estimulación con GnRH y relación LH/FSH > 0,6, francamente puberal. Se realiza prueba para hormona de crecimiento descartándose déficit de la misma. Eco pélvico prepupal. RMN cerebral con énfasis en silla turca normal. En la actualidad se mantiene en observación sin tratamiento debido a que no habido aceleración de la talla ni de la maduración esquelética. **Conclusión:** La pubertad precoz central se caracteriza por la aparición de signos puberales antes de los 8 años de edad en las niñas, en el 75% aproximadamente de los casos, es idiopática. En menores de 6 años, la causa más común resulta ser orgánica, por activación temprana del eje hipotálamo hipófisis gonadal. El tratamiento de elección de esta patología, es a base de análogos de GnRH, sin embargo, en formas de progresión lenta, sin alteraciones en la talla y/o edad ósea pueden no requerir tratamiento.

GONADOTROPINA CORIÓNICA HUMANA EN EL TRATAMIENTO DE LA CRIPTORQUIDIA: EFECTIVIDAD DE UNA DOSIS SEMANAL

\*Araque Maryuali, \*Osuna Ceballos Jesús, \*Gómez-Pérez Roald, \*\*Arata-Bellabarba Gabriela.

\*Unidad de Endocrinología. Instituto Autónomo Hospital de Los Andes. \*\*Departamento de Fisiopatología. Universidad de Los Andes

**Objetivos:** Evaluar si una dosis semanal de gonadotropina coriónica (GCh) para el tratamiento de la criptorquidia es tan efectivo como la administración de dos dosis por semana.

**Metodología:** Se estudiaron 101 niños con edades comprendidas entre 2 meses y 11 años, con un total de 130 testículos localizados en las regiones inguinales, tratados con una dosis semanal de GCh para corregir el testículo mal descendido. Los resultados fueron comparados con lo observado en 158 niños, con edades comprendidas entre 4 meses y 11 años, con 229 testículos inguinales, quienes recibieron dos dosis por semana de GCh. La GCh fue administrada en dosis consecutivas hasta completar 10 dosis en cada caso. **Resultados:** La respuesta positiva al tratamiento con GCh de los 130 testículos del primer grupo fue de 60%, comparado con 51,53% del grupo que recibió dos dosis semanales. No se observaron diferencias significativas de la respuesta a la GCh entre los dos grupos en relación con la posición testicular. En ambos casos la mejor respuesta se observó en los testículos ubicados en el tercio inferior del canal inguinal. Tampoco se observaron diferencias significativas en la respuesta en relación con el lado de ubicación (derecha - izquierda). Los testículos bilaterales mostraron mejor respuesta con la dosis semanal. **Conclusiones:** En este grupo de pacientes, una dosis semanal de GCh fue tan efectiva como dos dosis semanales para corregir el testículo mal descendido.

# Lípidos, obesidad y metabolismo

## SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ: A PROPÓSITO DE UN CASO

Gerardo Rojas<sup>1</sup>, Marly Vielma<sup>1</sup>, Maricelia Fernández<sup>1</sup>, Lucia Villamizar<sup>1</sup>, Mercedes Santomauro<sup>1</sup>, Nolis Camacho<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de endocrinología, <sup>2</sup>Servicio de crecimiento y desarrollo, IAHULA-ULA. Mérida, Venezuela.

**Objetivo:** Presentar el caso de un lactante mayor masculino portador de Síndrome de Smith-Lemli-Opitz como causa de déficit pondero-estatural, con una incidencia de 1:20000-40000.

**Métodos:** Se resume la historia clínica, se presentan los resultados de laboratorio y estudios de imágenes. **Caso Clínico:** Lactante mayor masculino, de 15 meses de edad, conocido desde su nacimiento por presentar genitales ambiguos, síndrome convulsivo, cardiopatía congénita acianogena y múltiples hospitalizaciones por cuadros de deshidratación aguda con shock. Al examen físico: microcefalia, micrognatia, paladar ojival, narinas antevertidas, micropene, criptorquidia bilateral, y anomalías en otros órganos. Laboratorio: T4L: 0,95 ngr/ml, TSH: 3,45 uIU/ml. T5: 190,7 ng/dl. Cortisol: 14,5 ugr/dl. Colesterol Total: 35 mg/dl. Triglicéridos: 250 mg/dl. Ecocardiograma: Foramen oval permeable mas miocardiopatía hipertrófica. Eco testicular: criptorquidia izquierda grado III, no testículo derecho. **Conclusión:** Este síndrome de carácter autosómico recesivo se caracteriza por ser un cuadro polimalformativo, cuyo diagnóstico se basa en criterios clínicos, bioquímicos y moleculares. La disminución del colesterol y del precursor 7-deshidrocolesterol son los hallazgos más importantes en este tipo de pacientes.

## HIPOGLICEMIA HIPERINSULINÉMICA NEONATAL TRANSITORIA: A PROPOSITO DE UN CASO

Maricelia Fernández, Gerardo Rojas, Marly Vielma, Yajaira Briceño, Mariela Paoli.

Servicio de Endocrinología, Universidad de Los Andes. Mérida-Venezuela.

**Objetivo:** Presentar el caso de una recién nacida (RN) portadora de Hipoglicemia Hiperinsulinémica transitoria, patología de etiología variable, cuya incidencia es de 1/40.000 nacidos vivos. Se hace una revisión de la literatura. **Caso Clínico:** RN femenina a término, pequeña para la edad gestacional, de 2 días de vida, quien presenta movimientos tónico-clónicos generalizados, succión débil, e hipotonía, refractarios a tratamiento. Madre no diabética. **Al examen físico:** Peso: 2.100 gr, talla: 48 cms. Piel con leve tinte icterico. Hipoactiva, con llanto agudo. Laboratorio: Glicemia central 7 mg/dL y capilar: 13 mg/dL, Insulina 30,8 mU/mL, Cortisol 5,68 µg/dL, Hormona de Crecimiento 25,8 ng/mL. Perfil tiroideo, gasometría y hemograma normal, bilirrubina elevada. Recibe aporte de dextrosa a razón de 8 mg/kg/min más un bolus de dexametasona (0,6 mg/stat). A las 12 horas de su ingreso y luego de iniciar la primera dosis de hidrocortisona (5 mg/kg/día) presentó: Glicemia basal 13 mg/dL, Insulina basal 16,8 mU/mL, Triglicéridos: 160 mg/dL, Colesterol 87 mg/dL, C-HDL 39 mg/dL. Estuvo hospitalizada durante 2 semanas con aporte continuo de dextrosa a razón de 9 mg/kg/min e hidrocortisona; evolución satisfactoriamente, con disminución progresiva de la necesidad de aporte de glucosa y de esteroides. Se egresa con glicemia de 50 mg/dL e insulina de 3 µU/mL. **Conclusión:** La hipoglicemia transitoria es frecuente en los primeros 5-7 días de vida. Se debe pensar en hipoglicemia hiperinsulinémica cuando los niveles de insulina son inapropiadamente elevados en estados de hipoglicemia, los requerimientos de glucosa son mayores de 6-8 mg/kg/min y el amonio está ligeramente elevado. Es prioritario tratar adecuadamente la hipoglicemia para prevenir secuelas neurológicas. Los casos transitorios en su mayoría son de resolución espontánea.

## RELACION DEL SISTEMA VASOCONSTRUCTOR (ANGIOTENSINA Y ENDOTELINA), CON RESISTENCIA A LA INSULINA Y DISFUNCION ENDOTELIAL EN UNA POBLACION CON FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR

<sup>1</sup>Aure G , Lares M, Castro J , Brito S <sup>2</sup>Contreras F, Velasco M. Huesfano T. Gómez E

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología, Hospital Militar Dr. Carlos Arvelo, Caracas-Venezuela. <sup>2</sup>Facultad medicina Universidad Central de Venezuela

Estudios recientes han señalado que existe una combinación entre anomalías del metabolismo de la glucosa y de los lípidos con un incremento en la activación del sistema renina angiotensina como mediador e inductor de disfunción endotelial. El objetivo de este estudio fue medir colesterol, triglicéridos, insulina, glicemia, resistencia a la insulina (HOMA) y correlacionar estas variables con Angiotensina II (ANG II), Endotelina 1 (ET-1), molécula 1 de adhesión intercelular (ICAM-1), proteína C reactiva (PCR) y fibrinógeno, en una población de 46 pacientes que asistieron a la consulta del hospital militar con factores de riesgo cardiovascular. Para el análisis estadístico se realizó una correlación de Pearson, entre todos los parámetros. Resultados: Las variables que resultaron correlacionadas positivamente en la población total (N=36) fueron: Triglicéridos y HDL (p<0,05), Triglicéridos e Insulina (p<0,01), Insulina y ET-1 (p<0,01), HOMA y ET-1 (p<0,01), PCR y Fibrinógeno (p>0,01), ANG II e ICAM-1 (p<0,001). Los pacientes con hipercolesterolemia presentaron correlación positiva (p<0,01): ANG II e ICAM-1 y HOMA y ET-1. Conclusión: La Angiotensina II, ha sido considerada el mayor promotor en regular la función vascular, en la actualidad también se le atribuye como un agente importante en promover resistencia a la insulina y diabetes tipo 2. Este estudio nos permitió evaluar el papel de la Angiotensina II en las alteraciones metabólicas y vasculares constituyendo entonces la activación del sistema renina angiotensina un mecanismo fisiopatológico común en el riesgo cardiometabólico que se asocia a la Diabetes, Hipertensión arterial y Cardiopatía isquémica.

## DIFUNCION ENDOTELIAL Y PAPEL DE LA ENDOTELINA EN PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA

<sup>12</sup>Lares M, <sup>1</sup>Aure G, <sup>1</sup>Brito, S; <sup>1</sup>Huesfano S, <sup>1</sup>Gomez E, <sup>1</sup>Castro, J, <sup>1</sup>Vecchionacce H. <sup>2</sup>Contreras, F. <sup>2</sup>Velasco, M

<sup>1</sup>Laboratorio de Investigación en Endocrinología y Enfermedades metabólicas Hospital Militar Dr. Carlos Arvelo. <sup>2</sup>Facultad de Medicina. Universidad Central de Venezuela.

La disfunción endotelial se ha definido como un desbalance entre factores vasorrelajantes y vasoconstrictores y se la ha implicado en la fisiopatología de varios desórdenes cardiovasculares, hipertensión, diabetes y hipocolesterolemia. La endotelina 1(ET-1) es el vasoconstrictor endógeno más potente conocido a la fecha. La secreción de ET-1 ocurre en minutos luego de la exposición a estímulos inductores tales como catecolaminas, angiotensina II, glucocorticoides, citoquinas, radicales libres, e hipoxia. Las células vasculares pueden rápidamente, ajustar la producción de ET-1 para regular el tono vascular. El objetivo del siguiente trabajo, fue el de comparar los valores de endotelina-1, como marcador de riesgo cardiovascular en una población control y con hipercolesterolemia, para ello se evaluaron los niveles plasmáticos de endotelina-1(ET), glicemia, insulina, colesterol, triglicéridos, la resistencia a la insulina se calculo según el modelo homeostático ( HOMA) y proteína C reactiva (PCR), en 18 individuos controles y 18 con hipercolesterolemia además de evaluar y hábitos alimentarios y tabáquicos, con el fin de estudiar la relación entre estas variables. Se encontraron elevados los niveles plasmáticos de Endotelina-1, HOMA, Triglicéridos y fibrinógeno en los pacientes respecto del grupo control (p < 0,05). En este estudio encontramos como en pacientes con hipercolesterolemia la Endotelina 1 esta elevada lo que puede inducir disfunción endotelial, también es importante evaluar factores asociados al aumento del colesterol así como la resistencia a la insulina y la hipertrigliceridemia, ya que esto produciría mayor disfunción endotelial y frecuentemente se encuentran asociados en estos pacientes.

CRITERIOS DE REFERENCIA PARA LOS INDICADORES DE LA SENSIBILIDAD A LA INSULINA Y DE LOS PARÁMETROS LÍPIDICOS A PARTIR DE UNA POBLACIÓN MIXTA HOSPITALARIA

M. Celeste Arranz Calzado, Roberto M. González Suárez, Aimeé Álvarez Álvarez, Bertha Rodríguez Pendás, Rosa de Dios Despau, Arturo Reyes Duran.

Actualmente se usan los mismos valores de referencia que fueron propuestos por autores para el diagnóstico de insulino resistencia, sin tener en cuenta diferencias entre características particulares de las distintas poblaciones y la metodología empleada para la determinación de glicemia e insulinemia.

**Objetivos:** determinar la utilidad de una muestra mixta hospitalaria para establecer criterios de referencia aplicables a nuestra población. **Sujetos y métodos:** Se estudiaron parámetros estadísticos y valores de referencia de ocho indicadores de sensibilidad a la insulina derivados de la relación entre glicemia e insulinemia en ayunas, de 1000 muestras sucesivas de la población mixta hospitalaria atendida en el INEN. Se aplicó esta metodología a otros parámetros que también tienen distribución asimétrica, como insulina y lípidos. Se aplicó el programa FISAT para separar los valores en sus componentes gaussianos y estimar los parámetros estadísticos de la población sana. Se compararon los resultados obtenidos con los valores de corte en uso. **Resultados:** La metodología empleada determinó los parámetros estadísticos del componente "normal" de la población mixta estudiada y rangos de referencia para la glicemia (2,92 a 6,10 nmol/l), insulinemia (32 – 68 pmol/l), colesterol (2,2 – 5,28 nmol/l) y triglicéridos (0,65 – 1,97 nmol/l) similares a los reportados, lo que se interpretó como un criterio de validez del método. Los indicadores de sensibilidad o resistencia a la insulina brindaron resultados en general con una sensibilidad diagnóstica mayor. **Conclusiones:** El uso de muestras mixtas hospitalarias y la metodología descrita permite obtener de manera simple y confiable rangos de referencia representativos de condiciones locales.

OBESIDAD EN ESCOLARES DE MÉRIDA, VENEZUELA: ASOCIACIÓN CON FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR

<sup>1</sup>Paoli M, <sup>1</sup>Uzcátegui L, <sup>1</sup>Zerpa Y, <sup>1</sup>Gómez-Pérez R, <sup>2</sup>Camacho N, <sup>2</sup>Molina Z, <sup>2</sup>Cichetti R, <sup>3</sup>Villarroel V, <sup>3</sup>Fargier A, <sup>3</sup>Arata-Bellarbarba G.

<sup>1</sup>Unid. de Endocrinología. <sup>2</sup>Unid. de crecimiento y Desarrollo, Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. <sup>3</sup>Laboratorio de Neuroendocrinología, Departamento de Fisiopatología, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela.

**Objetivo:** Investigar la frecuencia de obesidad y factores de riesgo cardiovascular asociados a ella en escolares de nuestra ciudad, dada su influencia en el desarrollo de arteriosclerosis. **Métodos:** Se estudió una muestra representativa de escolares cursantes del segundo grado, conformada por 370 niños, de 7,82±0,62 años, 47,8% de sexo femenino y 52,2% de masculino, 52,4% provenientes de institutos públicos y 47,6% de privados. Se aplicaron encuestas, se realizaron las medidas antropométricas, la toma de tensión arterial (TA) y la determinación de glicemia y lipidograma en sangre capilar. **Resultados:** Treinta y seis escolares, el 9,7% presentaron obesidad (índice de masa corporal-IMC>pc97) y 13,8% sobrepeso (IMC pc 90-97). No hubo diferencias en relación al sexo ni al plantel educativo. Se observó obesidad abdominal en el 69,4% (p<0,0001), TA normal-alta (pc 90-97), en el 27,8% (p<0,0001), dislipidemia en el 66,7% (p<0,05) y síndrome metabólico (SM) en el 38,9% (p<0,0001) de los niños obesos, frente a 1,3%, 5,1%, 48,9% y 0,4% de los normopeso, respectivamente. La hiperglicemia en ayunas no se encontró asociada a la obesidad. No hubo casos de HTA franca (TA > 97) ni de diabetes mellitus. La probabilidad de presentar TA normal-alta en el obeso fue 6,3 veces mayor que en el no obeso (riesgo relativo indirecto u Odds Ratio), de dislipidemia 2,2 veces mayor y de obesidad abdominal y SM 60,9 y 70,2 veces mayor, respectivamente. Hubo correlación positiva y significativa entre la circunferencia abdominal y el IMC con la TA y los índices aterogénicos Tg/C-HDL, Ct/C-HDL y C-LDL/C-HDL (p=0,0001). **Conclusión:** En la ciudad de Mérida, Venezuela, en relación con ciudades de otros países, existe una prevalencia intermedia de sobrepeso y obesidad en escolares. La alta frecuencia de factores de riesgo cardiovascular en los obesos, y su correlación positiva con la adiposidad, enfatizan la necesidad de implementar estrategias poblacionales para su prevención en la edad infantil.

RELACION ENTRE INDICE DE MASA CORPORAL, HOMA-IR Y LÍPIDOS SANGUÍNEOS CON TESTOSTERONA Y GLOBULINA TRANSPORTADORA DE ESTEROIDES SEXUALES EN HOMBRES

<sup>1</sup>Osuna-Ceballos Jesús, <sup>1</sup>Gómez-Pérez Roald, <sup>2</sup>Arata-Bellarbarba Gabriela, <sup>1</sup>Nava Yaneth

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. <sup>2</sup>Departamento de Fisiopatología. Universidad de Los Andes.

**Objetivos:** evaluar la relación entre índice de masa corporal (IMC), índice de resistencia insulínica HOMA-IR y lípidos, con testosterona total (Tt), testosterona libre (Tl), y globulina transportadora de esteroides sexuales (SHBG) en hombres.

**Materiales y métodos:** en 77 hombres agrupados de acuerdo con el IMC en: normopeso (A), sobrepeso (B) y obesos (C), se midió la circunferencia abdominal (CA), glucemia en ayunas (G), insulina (I), colesterol total (CT), triglicéridos (TG), C-HDL, Tt, Tl y SHBG. Se calcularon HOMA-IR, índices TG/C-HDL, CT/C-HDL y el "producto de acumulación de lípidos" (WC-65xTG) (LAP). **Resultados:** los niveles séricos de TG, CT y C-LDL se encontraron elevados en los hombres con sobrepeso y en los obesos. El HOMA-IR, significativamente más alto en obesos; el índice TG/C-HDL mayor de 3,5 en sobrepeso y obesos; el valor de LAP más alto en obesos. Los obesos presentaron valores significativamente más bajos de Tt, Tl y SHBG y significativamente más altos de insulina. La Tt mostró correlación negativa con el IMC, la CA, insulina y HOMA-IR (p<0.001); la SHBG mostró correlación negativa con el IMC, la CA y la insulina (p<0.001) y con el HOMA-IR (p<0.05). Con mayor valor de LAP disminuyeron la Tt, Tl, y SHBG (p<0,0001). **Conclusiones:** los hombres con sobrepeso y los obesos presentaron niveles significativamente más bajos de Tt, Tl y SHBG, aumento del HOMA-IR y de los índices TG/C-HDL y LAP, sugiriendo un estado de resistencia insulínica y de riesgo de enfermedad cardiovascular.

HÍGADO GRASO NO ALCOHÓLICO EN PACIENTES CON SÍNDROME METABÓLICO: ESTUDIO POBLACIONAL EN EL MUNICIPIO LIBERTADOR DEL ESTADO MÉRIDA

<sup>1</sup>Gricelda Gaviria Rivero, <sup>1</sup>Lilia R. Uzcátegui, <sup>2</sup>Dasyl Martínez, <sup>1</sup>Roald Gómez Pérez, <sup>2</sup>Ana M Gemmato, <sup>3</sup>Valeri Lenin C, <sup>4</sup>Eudurruth Uzcátegui P, <sup>4</sup>Trino Baptista.

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología, Hospital Universitario de los Andes-Universidad de los Andes. <sup>2</sup>Unidad de Gastroenterología. <sup>3</sup>Laboratorio de Hormonas del IAHULA. <sup>4</sup>Unidad de Psiquiatría. Mérida, Venezuela

**Objetivo:** Comparar frecuencia de hígado graso no alcohólico y alteraciones metabólicas en obesos con y sin síndrome metabólico (SM). **Métodos:** Se seleccionaron de manera aleatoria y estratificada 272 individuos del municipio Libertador del estado Mérida, con una edad promedio entre 18 y 70 años de edad, 70 fueron obesos y de ellos se incluyeron 30 sujetos. En estado de ayuno, previo consentimiento informado, se le tomó muestra de sangre para determinar glicemia, insulina, perfil lipídico, AST, ALT y serología para Hepatitis B y C. Los datos demográficos, antecedentes familiares y personales fueron recolectados; así como la evaluación antropométrica (peso, talla, circunferencia de cintura, cadera, IMC) y presión arterial. Se diagnosticó SM aplicando los criterios del III panel en tratamiento del adulto (ATP III). Además, se le realizó ultrasonido hepático, aplicando la clasificación internacional de hígado graso no alcohólico (HGNA). **Resultados:** el grupo de edad con mayor porcentaje de SM fue 40-49 años, Clínicamente el 80 % con obesidad grado I, el 93.33 % con obesidad abdominal, el 36.66 % eran hipertensos. El 10 % de los pacientes tenían transaminasas elevadas y el 56.66 % hipertrigliceridemia, de los sujetos con HGNA el 46.66 % presentaron elevación significativa de las transaminasas (P 0,027). **Conclusiones:** La obesidad abdominal, hipertensión y dislipidemia en conjunto explican más del 60% de los casos de síndrome metabólico. En este estudio se reafirma la asociación del HGNA con obesidad, dislipidemia, glicemia alterada en ayunas ó diabetes e hipertensión arterial, lo cual engloba al SM según criterios del ATP III.

#### DETECCIÓN DE CINCO MARCADORES GENÉTICOS RELACIONADOS CON EL METABOLISMO DE LOS LÍPIDOS Y SU ASOCIACIÓN CON LA HIPERCOLESTEROLEMIA

<sup>1</sup>Pestana,C; <sup>1</sup>Porco,A; <sup>2</sup>Lares,M; <sup>2</sup>Brito, S; <sup>2</sup>Aure, G.

<sup>1</sup>Laboratorio de Genética Molecular Humana B, Universidad Simón Bolívar (USB), Caracas-Venezuela. <sup>2</sup>Servicio de Endocrinología, Hospital Militar Dr. Carlos Arvelo, Caracas-Venezuela

Altos niveles en sangre de colesterol-LDL (C-LDL) y triglicéridos constituyen uno de los principales factores de riesgo de las enfermedades cardiovasculares (ECV), donde ha sido asociado un componente genético importante que pudieran afectar la síntesis, transporte y metabolismo de las lipoproteínas.

**Objetivo:** Determinar la asociación de alteraciones en genes involucrados en el metabolismo de los lípidos con variaciones en los diferentes parámetros lipídicos. Específicamente las variantes C7673T del gen apoB, T3932C del gen apoE, A455G del gen de la lipoproteína lipasa (LPL), C-629A del gen de la proteína de transferencia de ésteres de colesterol (CETP) y A455G del gen de la paraoxonasa-1 (PON-1). **Métodos:** Se determinó el genotipo de 17 individuos con hipercolesterolemia provenientes del Hospital Militar, previa determinación de los niveles de colesterol total, C-LDL y triglicéridos. **Resultados:** Los valores promedio de los niveles de colesterol total, triglicéridos y C-LDL fueron 205,56±43,93; 143,94±63,09 y 131,30±40,48, respectivamente. Se observó un riesgo incrementado para niveles altos de C-LDL en portadores del alelo de riesgo para apoB (OR= 1,25), apoE (OR= 2,67) y CETP (OR= 15); al igual que un incremento en el riesgo para niveles altos de triglicéridos en aquellos con el alelo de riesgo para LPL (OR= 4). Hubo un efecto aditivo de la presencia de diferentes alelos de riesgo en un mismo individuo con los niveles de colesterol total y C-LDL. **Conclusiones:** Se observó que la presencia de algunos alelos pudiera incrementar el riesgo del desarrollo de hipercolesterolemia, sugiriendo la importancia del diagnóstico molecular para complementar el diagnóstico clínico.

#### FRECUENCIA DEL ESTADO PROCOAGULANTE Y DE INFLAMACION ENDOTELIAL EN PACIENTES TRATADOS CRONICAMENTE CON CLOZAPINA, OLANZAPINA O ANTIPSICOTICOS TIPICOS

<sup>1</sup>Arnaldo Acosta, <sup>2</sup>Trino Baptista, <sup>3</sup>Egardo Carrizo.

<sup>1</sup>Universidad Nacional Experimental "Francisco de Miranda.

<sup>2</sup>Universidad de los Andes. <sup>3</sup>Universidad del Zulia. Coro. Venezuela

Se han reportado casos de tromboembolismo venoso profundo en pacientes que reciben medicación antipsicótica, particularmente con clozapina y olanzapina, en mayor frecuencia que la población general. Para explorar los mecanismos involucrados diseñamos el siguiente estudio.

**Objetivo:** cuantificar los niveles plasmáticos de fibrinógeno, factor inhibidor del activador del plasminógeno (PAI-1) y proteína C reactiva de alta sensibilidad (PCRhs) en pacientes tratados con AntiPsicóticos (APs) Atípicos (Clozapina y Olanzapina) y APs Típicos y en sus familiares de primer grado sin tratamiento. **Metodología:** seleccionamos pacientes de consulta externa de psiquiatría tratados con APs atípicos, con Clozapina (n=29), Olanzapina (n=29), APs típicos (n=30) y 28 familiares de primer grado. **Resultados:** el fibrinógeno fue similar en todos los grupos. La PCRhs fue mayor en los pacientes que en los familiares (p 0,005), en particular en los tratados con APs convencionales (p 0,013). El PAI-1 fue mayor en los tratados con olanzapina y en sus familiares (p 0,042). La diferencia en el PAI-1 está relacionada con el índice de masa corporal. No hubo correlación entre la dosis de los fármacos y las variables hematológicas. **Conclusión:** Estos resultados sugieren que estos APs no afectan directamente los factores de coagulación evaluados; pero si la PCRhs, el cual se asocia a mayor incidencia de eventos cardiovasculares.

#### PREVALENCIA DE OBESIDAD Y SU RELACIÓN CON OTROS COMPONENTES DEL SÍNDROME METABÓLICO EN POBLACIÓN URBANA DE MUCUCHÍES, ESTADO MÉRIDA.

<sup>1</sup>Becerra Leal Victoria, <sup>1</sup>Valery Lenín, <sup>1</sup>Bustillos Leoniana, <sup>2</sup>Torres Adrián, <sup>1</sup>Elsy Velázquez M.

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología-IAHULA. <sup>2</sup>Unidad de Medicina Interna, Mérida-Venezuela

**Objetivo:** Evaluar la prevalencia de obesidad y su relación con los diversos componentes del síndrome metabólico (SM) en la población de Mucuchíes del Estado Mérida. **Materiales y Métodos:** Ciento siete sujetos de ambos sexos (20-64a) fueron seleccionados aleatoriamente en una muestra representativa y estratificada. Se registró el índice de masa corporal (IMC), circunferencia abdominal (CA), presión arterial sistólica (PAS) y diastólica (PAD). Se cuantificó la glucemia e insulina en ayunas, triglicéridos, colesterol total, C-HDL y C-LDL.

**Resultados:** la prevalencia de obesidad fue 27% y sobrepeso de 54%. Obesidad visceral fue observada en el 28% de los hombres y 60% de las mujeres. Diabetes mellitus tipo 2 fue observada en el 6% de la población (e"126mg/dL) mientras que glucemia en ayunas alterada se observó solo en un 2%. La hipertensión arterial tuvo una prevalencia de 30%. Dislipidemia fue observado con una frecuencia elevada, con hipertrigliceridemia (55%); hipercolesterolemia (32%) y C-HDL disminuido (H: 48%; M: 77%); valores altos de C-LDL de observaron en el 45% de la población total. El valor del índice de resistencia a la insulina HOMA-IR en la población con normopeso fue 0,955 ± 0,69 y aumentó en función del aumento de la masa corporal alcanzando un valor máximo de 2,438 ± 1,99 en los obesos. Según los criterios diagnósticos del NCEP - ATP III, la prevalencia global de SM fue de 45%, con un predominio en el sexo femenino (H: 42,6% F: 47,2%). El valor promedio de HOMA-IR en los individuos con SM fue de 2,024 ± 1,681. **Conclusiones:** Los resultados demuestran que la obesidad visceral y demás componentes del SM están presentes en una alta proporción de la población urbana de Mucuchíes. En esta población el SM es una condición con una prevalencia muy alta, lo cual aumenta considerablemente el riesgo de DM2 y enfermedad cardiovascular.

#### PREVALENCIA DE SINDROME METABOLICO EN DOS POBLACIONES DEL ESTADO MERIDA. COMPARACION SEGUN DEFINICION POR IDF Y NCEP-ATPIII

Molina Lobo María Inés, Velázquez Maldonado Elsy.

Ambulatorio Urbano III El Llano. Unidad de Endocrinología. HULA, Mérida.

**Objetivo:** Estudiar la prevalencia del Síndrome Metabólico (SM) en dos poblaciones (urbana y rural) del Estado Mérida. **Método:** 285 sujetos seleccionados aleatoriamente de Montalbán (n=221, urbana) y Jají (n= 64, rural) fueron estudiados. La circunferencia abdominal y la presión arterial fueron registradas. Se determinó la glucemia en ayunas, triglicéridos, colesterol total y C-HDL. Se calculó la prevalencia de SM global y específica para edad, género y condiciones demográficas. **Resultados:** La prevalencia global fue más alta en la población urbana que en la rural (IDF:37,56% vs 9,38; ATPIII: 28,96 vs 9,38). El género femenino tuvo una mayor prevalencia (IDF:urbana 53,63% vs rural:43,37; ATPIII: urbano:32,14 vs 26,61; rural: 15,15 vs 3,22). El sedentarismo se asoció significativamente con el SM; el tabaquismo y la ocupación no se asociaron. La edad 19-29 años y la ruralidad fueron protectores para el SM. El riesgo de SM aumentó 3,94 veces para Tg> 150 mg/dl; 3,75 veces para hipertensión y 3,66 veces para CHDL bajo. **Conclusiones:** La definición de IDF tiene la mayor sensibilidad diagnóstica y ambos criterios demostraron que la prevalencia es mayor en el área urbana con predominio femenino y en los individuos mayores de 50a. El SM tiene una alta prevalencia con predominio femenino y en individuos mayores de 50 años, particularmente en sujetos procedentes de área urbana y con la condición de sedentarismo.

#### GLUCOGENOSIS HEPÁTICA EN MUJER EMBARAZADA. CASO CLÍNICO.

Mercedes Santomauro, Mariela Paoli, Lucía Villamizar, Gerardo Rojas, Jorge Chirinos

Unidad de Endocrinología-IAHULA, Mérida-Venezuela

**Objetivo:** Se presenta el caso de una paciente con glucogenosis hepática que logró embarazo. Se describe la evolución del trastorno, poco frecuente y de difícil diagnóstico etiológico, de interés para el conocimiento médico. Se hace una revisión del tema. **Caso Clínico:** Femenina de 26 años con embarazo de 24 semanas, portadora de glucogenosis hepática tipo I. A los 5 meses presentó hipoglicemias con crisis convulsivas y hepatoesplenomegalia, corroborada por Ultrasonido. En la paraclínica destacan hipoglicemias severas, lípidos y transaminasas elevadas. Test de estimulación con adrenalina negativo (curva plana). Biopsia hepática: estructura alterada en forma difusa, hepatocitos grandes, redondos, núcleo central, coloración P.A.S positiva y acumulación de glucógeno. Estudio bioquímico: niveles bajos de glucosa 6 fosfatasa y normales de maltasa ácida y fosforilasa. No se pudieron realizar otras determinaciones enzimáticas. Se concluyó en posible glucogenosis tipo I, instaurándose dieta y vigilancia estricta. En el seguimiento se evidencia déficit ponderal y estatural (talla y peso menor al pc 3) y retraso puberal (menarquia a los 19 años). Por decisión propia, la paciente abandona dieta especial y se mantiene asintomática, sin hipoglicemias, persistiendo hepatoesplenomegalia y elevación de transaminasas. Actualmente cursa con gestación de 24 semanas, bienestar fetal conservado. Reevaluando el caso, se plantea glucogenosis hepática tipo III, por deficiencia de la enzima desramificante [amiló- $\bar{U}$  (1-6)-glucosidasa], que a diferencia de la tipo I, puede ser compensada por la activación de la gluconeogénesis, y por tanto, tras la pubertad, los síntomas tienden a desaparecer. **Conclusión:** La glucogenosis hepática tiene un amplio espectro de presentaciones clínicas. La evolución de esta paciente fue muy diferente al descrito para la glucogenosis tipo I, por lo que ameritó una reevaluación. Se tiene la firme sospecha de que se trate de una glucogenosis hepática tipo III, donde los casos leves son frecuentes. Serían necesarias nuevas pruebas para aclarar el diagnóstico etiológico.

#### MICROALBUMINURIA EN ADOLESCENTES OBESOS

Regino Piñeiro Lamas

Instituto de Ciencias Médicas de La Habana.

La alta prevalencia de obesidad en los adolescentes, incrementa el riesgo de daño renal a esta edad. El objetivo de este estudio fue conocer la presencia de microalbuminuria (MA) en nuestros adolescentes obesos y su relación con algunas variantes clínicas y bioquímicas que pueden ser factores de riesgo de daño renal. Estudiamos 57 adolescentes obesos, de ambos sexos, con edades de 10 a 15 años. Realizamos estudios de MA en dos ocasiones, glucemia, insulina, colesterol total y triglicéridos en ayunas. Constatamos que la MA fue positiva en más de la mitad de los obesos estudiados, indicando un daño glomerular. Observamos representatividad de la MA positiva en edades de 13 a 15 años, sin distinción por sexo. El tiempo de evolución y la severidad de la obesidad no tuvieron influencia en la MA. A pesar que de los 18 pacientes con Hipertensión arterial, 11 tuvieron MA positiva (61,1%), no se encontró relación significativa con la MA. La dislipidemia e insulinoresistencia influyeron significativamente en la MA. La presencia de MA se observó en más de la mitad de los pacientes con Síndrome Metabólico, lo que sugiere sea un componente importante del mismo. Recomendamos debe realizarse el estudio de la microalbuminuria en todos los adolescentes obesos.

#### PREVALENCIA DEL SÍNDROME METABÓLICO EN SUJETOS DE LA POBLACIÓN GENERAL, AREA METROPOLITANA, MUNICIPIO LIBERTADOR DE LA CIUDAD DE MÉRIDA, VENEZUELA, 2006

<sup>1</sup>Euderruh Uzcátegui Pinto, <sup>2</sup>Trino Baptista, <sup>3</sup>Egardo Carrizo, <sup>4</sup>Lenin Valeri C, <sup>5</sup>Lilia R Uzcategui, <sup>5</sup>Roald E Gómez Pérez.

<sup>1</sup>Unidad de Psiquiatría Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes (IAHULA) Postgrado de Psiquiatría Universidad de los Andes; <sup>2</sup>Profesor de Facultad de Medicina Universidad de los Andes. <sup>3</sup>Profesor de Facultad de Medicina L.U.Z.

<sup>4</sup>Laboratorio de Hormonas del IAHULA <sup>5</sup>Postgrado de Endocrinología U LA, Unidad de Endocrinología del IAHULA

**Objetivo:** Conocer la frecuencia del Síndrome Metabólico (SM) en la población general área metropolitana, Municipio Libertador del Estado Mérida de acuerdo a los criterios del ATP-III y del IDF. **Métodos:** Estudio descriptivo observacional, transversal de prevalencia. La muestra calculada fue de 292 individuos de la población adulta (> 18 años) de ambos sexos. El estudio se realizó en 275 sujetos (93.1% de la muestra calculada). El análisis incluyó estadística descriptiva e inferencial (prueba de chí cuadrado y regresión logística). La significancia con una  $p < 0.05$ . **Resultados:** La prevalencia encontrada con la definición de ATP-III fue de 27,6 % (76 sujetos positivos), y de 40,4% (111 sujetos positivos) aplicando la definición de la IDF. El grupo etario de 50 y 59 años presentó la mayor prevalencia de SM de acuerdo a los criterios del ATP-III 52.7% y el grupo etario de 60 y 69 años presentó los mayores valores con los criterios de la IDF (69.6%). El sexo femenino presentó la mayor frecuencia con ambas definiciones: 61.84 % vs. 38.16 % (ATP-III) y 59.46 % vs. 40.54 % (IDF). **Conclusiones:** El grupo étnico de mayor frecuencia con SM fue el de blancos, seguido de blancos indígenas. El análisis de regresión logística para la evaluación de las variables intervinientes demostró para ambas definiciones que la edad, el índice de masa corporal (IMC) y los antecedentes personales de hipertensión arterial y obesidad fueron covariables estadísticamente significativas. Como era de esperarse, la frecuencia del síndrome metabólico aumentó con la edad y con el IMC. Los resultados obtenidos constituyen un aporte para los grupos de investigación involucrados en el Síndrome Metabólico tanto en nuestra ciudad como en el resto del país. Esta información proporciona un valor fundamental de referencia para comparar evaluar los resultados de otros trabajos sobre prevalencia del síndrome en otras poblaciones.

# Materno fetal

## ESTUDIO DE FACTORES INMUNOQUÍMICOS EN HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y PREECLAMPSIA.

Núñez-González José. Cabrera Mayela, Reyna Nadia, Bermúdez Valmore.

Universidad del Zulia Centro de Investigaciones Endocrino Metabólico Dr. Félix Gomez.

Con el objeto de determinar las concentraciones séricas del factor de necrosis tumoral  $\alpha$  (TNF $\alpha$ ) y del óxido nítrico (ON) se diseñó un estudio clínico prospectivo multicéntrico en el cual se estudiaron 60 mujeres, 15 normotensas (grupo A), 15 hipertensas (grupo B), 15 embarazadas normotensas (grupo C) y 15 con diagnóstico de preeclampsia (PE), éstas últimas pareadas por edad gestacional. Se recolectaron muestras de sangre sin anticoagulante y se determinó el TNF $\alpha$  por análisis inmunoenzimático y el ON por ensayo de diazotización. El análisis estadístico se realizó utilizando el test de ANOVA con post test de Tukey, la t de Student no pareado y la prueba de correlación de Pearson. Los valores de la presión sanguínea arterial (PA) en los grupos B y D estaban significativamente elevados. El ON presentó cifras elevadas en el grupo C ( $p < 0.01$ ) y disminución significativa en PE con relación al grupo C ( $p < 0.01$ ). El TNF $\alpha$  sérico se verificó estadísticamente disminuido ( $p < 0.001$ ) durante el embarazo. La prueba de Pearson corroboró una correlación negativa significativa entre el ON y la PA (PAD:  $r = -0.483$ ,  $p < 0.01$ ; PAS:  $r = -0.555$ ,  $p < 0.01$ ). Con respecto al TNF $\alpha$  se encontró una correlación negativa significativa con el ON ( $r = -0.517$ ,  $p < 0.01$ ) y positiva con la PA (PAD:  $r = 0.388$ ,  $p < 0.05$ ; PAS:  $r = 0.420$ ,  $p < 0.01$ ). Se considera, que la PA es regulada por múltiples sistemas interconectados, y en esta red existe una participación importante del TNF $\alpha$  a través del control sobre la síntesis y liberación del ON. Sería interesante identificar los factores que modulan la síntesis de TNF $\alpha$  y a través del mismo el desarrollo de los eventos metabólicos asociados a la PA, HTA y PE.

## Neuroendocrinología

### EMBARAZO EN MUJERES ACROMEGÁLICAS TRATADAS CON ANÁLOGOS DE LA SOMATOSTATINA. PRIMEROS CASOS PUBLICADOS EN CUBA

Rodríguez Fernández L, Hernández Yero A, Acosta Cedeño A, Yanes Quesada M.

**Introducción:** La acromegalia provoca alteraciones en la función gonadal, que se expresan clínicamente por trastornos menstruales, galactorrea y/o infertilidad. El tratamiento de la enfermedad con análogos de la somatostatina ha abierto una nueva perspectiva de fertilidad para estas pacientes.

**Metodología:** Se revisaron los expedientes clínicos de las mujeres acromegálicas atendidas en el INEN que lograron embarazo posterior al tratamiento con análogos de la somatostatina. En el presente trabajo se describen las características clínicas, bioquímicas y terapéuticas de cada una de ellas, así como de los embarazos. **Resultados:** Un total de 5 mujeres lograron embarazo posterior al tratamiento con Sandostatin LAR. La edad osciló entre 19 y 36 años, todas las pacientes presentaban oligomenorrea y/o galactorrea, nunca habían logrado un embarazo, todas habían recibido tratamiento quirúrgico previo (2 en dos oportunidades y 1 en tres) y en todas persistía el hipersomatotropismo clínico y bioquímico post cirugía, lo que motivó la indicación del Sandostatin LAR. El tiempo transcurrido entre la última intervención quirúrgica y el inicio del tratamiento con Sandostatin LAR fue de 1 a 3 años. La dosis fue 20 mg/ 28 días en cuatro de las pacientes y en una 40 mg/ 28 días. El tiempo de tratamiento antes del embarazo fue de 6-8 meses. Las concentraciones de GH postratamiento y previo al embarazo fueron normales en 1, disminuidas en 3 y continuaron aumentadas en 1. El tratamiento con Sandostatin LAR se suspendió a partir del diagnóstico de embarazo. El curso del embarazo fue normal. En todos los casos la gestación concluyó de forma satisfactoria para la madre y el hijo. Estos últimos presentaron peso y talla normales al nacer y no presentaron otras alteraciones. **Conclusiones:** Los análogos de la somatostatina pueden ser una opción terapéutica segura en pacientes acromegálicas que desean fertilidad.

### PERFIL HORMONAL DE PACIENTES CON ACROMEGALOIDISMO

<sup>1</sup>W Guanipa-Sierra; <sup>2</sup>E Álvarez-García; <sup>3</sup>E Suárez-González; <sup>1</sup>PF Catalina; <sup>2</sup>C Páramo; <sup>2</sup>MA Andrade; <sup>3</sup>F Mallo.

<sup>1</sup>Hospital Montecelo, Pontevedra <sup>2</sup>Hospital Xeral, Vigo <sup>3</sup>Universidad de Vigo, Vigo. España.

**Introducción:** El acromegaloidismo se caracteriza por las alteraciones cutáneas y de tejidos blandos habitualmente asociadas a la acromegalia, con niveles basales y tras estímulo normales de GH e IGF-1, sin tumor hipofisario o extrahipofisario demostrable. Incluye un grupo de desórdenes con alteraciones fisiopatológicas de naturaleza muy variada con un eje somatotrópico normal. **Objetivo:** Estudiar si existen variaciones en los niveles de hormonas implicadas en el crecimiento óseo en sujetos diagnosticados de acromegaloidismo, y si éstos presentan algún patrón hormonal característico. **Métodos:** Se realizó un estudio observacional, multicéntrico, casos-control, en 11 acromegaloides (**Grupo A**), 10 acromegálicos (**Grupo B**) y 11 voluntarios sanos (**Grupo C**), pareados por edad y sexo, en dos hospitales de referencia de Pontevedra. Se determinaron los niveles plasmáticos basales de GH, IGF-1, IGFBP3, PRL, Insulina, Péptido C, TSH, FT4, FT3, ACTH, Cortisol, FSH, LH, PTH, por inmunoanálisis quimioluminescente. Las variables se expresaron como promedio  $\pm$ DE. Se emplearon las pruebas estadísticas de Levene, ANOVA, Kruskal-Wallis, HSD de Tukey, Test de Scheffe. **Resultados:**

Grupo	GH	IGF-1	BP3	PRL
A	1,99 ( $\pm$ 3,30)	200,48 ( $\pm$ 84,09)	4,58 ( $\pm$ 0,95)	16,24* ( $\pm$ 18,56)
B	1,95 ( $\pm$ 2,47)	155,49 ( $\pm$ 99,81)	4,47 ( $\pm$ 1,31)	5,90 ( $\pm$ 4,51)
C	0,86 ( $\pm$ 1,11)	165,99 ( $\pm$ 87,88)	4,50 ( $\pm$ 1,16)	9,69 ( $\pm$ 3,76)

  

Grupo	Insulina	Péptido C	TSH	FT4	FT3
A	17,07 ( $\pm$ 32,80)	3,48 ( $\pm$ 4,07)	3,07* ( $\pm$ 1,14)	1,12 ( $\pm$ 0,08)	2,76* ( $\pm$ 0,64)
B	5,32 ( $\pm$ 3,38)	1,77 ( $\pm$ 1,01)	1,36 ( $\pm$ 1,07)	1,16 ( $\pm$ 0,16)	2,12 ( $\pm$ 0,59)
C	10,70 ( $\pm$ 6,79)	2,70 ( $\pm$ 0,96)	2,27 ( $\pm$ 1,30)	1,22 ( $\pm$ 0,12)	2,46 ( $\pm$ 0,28)

\* Existencia de diferencias estadísticamente significativas ( $p < 0,05$ ) con respecto a los otros dos grupos

Los ejes corticotropo, las hormonas implicadas en el metabolismo del calcio y las hormonas sexuales, así como el perfil glicémico, perfil lipídico, perfil hepático y perfil bioquímico en general, no presentan diferencias estadísticamente significativas entre grupos. Sí se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la PRL, TSH y FT3 de pacientes con acromegaloidismo respecto a los otros grupos. **Conclusiones:** En el acromegaloidismo existe un aumento significativo en los niveles circulantes de PRL, hay un aumento de la actividad del eje tiroideo de origen central y se observa que los niveles medios de todas las hormonas hipofisarias y de las principales de cada eje aparecen en la zona alta del rango de normalidad.

## PARÁMETROS ECOGRÁFICOS DE RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL ACROMEGALOIDISMO

<sup>1</sup>E Suárez-González; <sup>2</sup>W Guanipa-Sierra; <sup>3</sup>E Álvarez-García; <sup>2</sup>PF Catalina; <sup>3</sup>C Páramo; <sup>2</sup>MA Andrade; <sup>1</sup>F Mallo.

<sup>1</sup>Universidad de Vigo, Vigo <sup>2</sup>Hospital Montecelo, Pontevedra <sup>3</sup>Hospital Xeral, Vigo. España.

**Introducción:** La acromegalia se asocia a factores de riesgo cardiovascular como la hipertensión arterial y la diabetes mellitus. Además de condicionar un aumento de la morbimortalidad cardiovascular, la acromegalia se caracteriza por una miocardiopatía causada por los altos niveles circulantes de GH e IGF-1. El acromegaloidismo se caracteriza por las alteraciones cutáneas y de tejidos blandos habitualmente asociadas a la acromegalia, con unos niveles normales basales y tras estímulo de GH e IGF-1, sin evidencia de tumor hipofisario o extrahipofisario. **Objetivo:** Estudiar mediante métodos no invasivos (ecografía) si existen alteraciones en la función cardiovascular en el acromegaloidismo incluyendo la presencia de aterosclerosis subclínica y disfunción diastólica que pudiera justificar un aumento de la morbilidad relativa respecto a los sujetos normales y en comparación con los acromegálicos. **Métodos:** Se realizó un estudio observacional, multicéntrico, casos-control, en 3 grupos: 11 acromegaloideos (A), 10 acromegálicos (B) y 11 voluntarios sanos (C), pareados por edad y sexo, en dos hospitales de referencia de Pontevedra. Los estudios ecográficos fueron realizados por el mismo observador con un equipo Esaote, Caris-plus usando sondas de 7.5-10 MHz. En las Arterias Carótidas comunes se determinó el Grosor Íntima Media (GIM), y en la ecocardiografía (realizada con sonda específica) se obtuvo la relación ondas E/A, considerando disfunción diastólica un cociente < 1. Las variables se expresaron como promedio  $\pm$ DE y en frecuencias absolutas y relativas. Se emplearon los estadísticos de Levene, ANOVA y Chi-Cuadrado de Pearson. **Resultados:**

Grupo	GIM medio	GIM máximo	Disfunción diastólica
A	0,520 $\pm$ 0,115	0,540 $\pm$ 0,126	36,4%
B	0,710 $\pm$ 0,167*	0,790 $\pm$ 0,218*	40,0%*
C	0,565 $\pm$ 0,127	0,600 $\pm$ 0,182	9,0%

\*Existencia de diferencias estadísticamente significativas ( $p < 0,05$ ) con respecto a los otros dos grupos

En cuanto al GIM medio y máximo, se observó aumentado en acromegálicos con respecto a los otros grupos de modo estadísticamente significativo. La disfunción diastólica se presentó de forma predominante en acromegálicos respecto a los otros grupos, con diferencias estadísticamente significativas. El grado de disfunción diastólica en el acromegaloidismo alcanzó niveles casi similares al de acromegálicos a pesar de no ser estadísticamente significativo. **Conclusiones:** El Grosor Intima Media no se encuentra alterado en sujetos con acromegaloidismo pero si se observa una clara tendencia a la disfunción diastólica que de confirmarse supondría un aumento del riesgo cardiovascular en esta patología.

## SINDROME 18P- CON HIPOPITUITARISMO. A PROPÓSITO DE UN CASO.

<sup>1</sup>Edgar Morillo Almao, <sup>1</sup>Rosa González Jiménez, <sup>1</sup>Neryda Rojas Graterol, <sup>2</sup>María Morillo Piña.

<sup>1</sup>HOSPITAL PEDIÁTRICO UNIVERSITARIO. BARQUISIMETO-VENEZUELA. <sup>2</sup>UNIVERSIDAD SIMÓN BOLIVAR, CARACAS, VENEZUELA

Femenina de 21 años con astenia severa. Hipoglicemia neonatal con convulsiones. Hipoglicemias severas recurrentes. Ingresos hospitalarios por convulsiones, recibió tratamiento con Fenobarbital que fue suspendido. Retardo del crecimiento. Se descartó mucopolisacaridosis, aneuploidias del X y glucogenosis. Cariotipo que revela 46, XX, 18p-(85%) /46, XX, iso 18q (15%). Insulina sérica: 14 uIU /ml, glicemia 25 mg/dl. Prueba dinámica de HGH basal y post clonidina: 0.75 ng/ml, basal; 1.72 ng/ml a los 60 min; y 0.8 ng/ml a los 90 min. Se indicó tratamiento con Somatotropina que no recibió A los nueve años consultó por hemorragia post-exodoncia. Examen físico actual: Talla 121.8 cm, Peso 23.7 kg .TA= 96/69 mm Hg, Pulso filiforme, palidez cutánea mucosa acentuada, fenotipo de panhipopituitarismo, caries dentales múltiples, y exodoncias, mal alineamiento dental. Cuello corto y alado. Genitales prepuberales, auscultación cardiopulmonar y palpación abdominal normal. Retardo mental. Na:124 mEq/L TSH:1.77mIU/ml, T4 libre:0.89ng/dl, T3 libre:2.40pg/ml, somatomedina C: 28,1ng/ml, Cortisol AM:13,9mcg/dl, PM: 5,39mcg/dl, ACTH am:24,8 pg/ml, FSH:0,34 mIU/ml, LH:0,11 ml/ml. Edad osea:7 ½ a 8 años. Se inicia tratamiento con Dieta completa hipersódica, solución glucofisiológica, hidrocortisona, fludrocortisona, Somatotropina con franca mejoría.TAC cerebral: Atrofia cortical con ventriculomegalia. RMN cerebral normal. Electroencefalograma: trazado lento moderado difuso. Se han reportado tres casos con Síndrome 18p- e hipopituitarismo, un factor en este cromosoma debe estar relacionado. Se describió en un paciente hipoplasia del hipotálamo y pituitaria. La mayoría de los casos son esporádicos, pero existen casos familiares. Nuestra paciente tuvo un tío materno con retardo mental fallecido a los 4 años.

## Nutrición

RELACIÓN ENTRE EL CONSUMO REAL E IDEAL DE FIBRA EN UN GRUPO DE ADOLESCENTES DEL ESTADO MÉRIDA, VENEZUELA

<sup>1</sup>Santomauero Mercedes, <sup>2</sup>Camacho Nolis, <sup>3</sup>Molina Zarela, <sup>4</sup>Cicchetti Rosanna, <sup>5</sup>Paoli Mariela, <sup>6</sup>Villamizar Lucía, <sup>7</sup>Huber Ana

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología. Servicio Nutrición, Crecimiento y Desarrollo. Instituto Autónomo Hospital Universitario Los Andes. Mérida. Venezuela.

**Objetivo:** Determinar la ingesta de fibra alimentaria en un grupo de adolescentes. **Materiales y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo y transversal en 121 adolescentes entre 11 y 18 años, con edad promedio de  $14.85 \pm 1.82$ . Se elaboró un formulario, con 4 aspectos: Ingesta de alimentos, frecuencia por grupo de alimentos, estimación de raciones, comparación entre el requerimiento ideal y real consumido de fibra. A cada uno de los alimentos se le asignó un código tomado de la tabla de Composición de Alimentos Venezolana y la ración consumida se llevó a un programa computarizado para conocer el aporte de fibra consumida. La cantidad de fibra ideal fue calculada según la fórmula Edad + 5 gramos y se comparó con el consumo real para cada adolescente. **Resultados:** El 37,2 % de los adolescentes tenía una ingesta calórica sobre la norma, el 28,9% estaba por debajo. El diagnóstico según el consumo de fibra de los adolescentes también muestra un altísimo porcentaje de jóvenes que se ubicaron debajo de la norma (80,2%), y apenas el 9,9% fue catalogado en la categoría normal o sobre la norma. El promedio de la fibra real consumida fue de  $16.17 \text{ gr} \pm 11.70 \text{ gr}$ , muy por debajo del consumo de fibra ideal, no existiendo diferencias estadísticamente significativas entre ambos sexos ( $p > 0.05$ ). **Conclusión:** Los adolescentes consumen cantidades bajas de fibra en su dieta habitual. Los hábitos inadecuados de alimentación, que incluyen dietas bajas en fibra, pueden conducir a que el individuo desarrolle diversos trastornos de salud como lo son las enfermedades gastrointestinales entre otras.

OAT DERIVED  $\beta$ -GLUCAN SIGNIFICANTLY IMPROVES HDLC ND DIMINISHES LDLC AND NON-HDL CHOLESTEROL IN OVERWEIGH INDIVIDUALS WITH MILD HYPERCHOLESTEROLEMIA

Reyna Nadia, Cabrera Mayela, Bermúdez Valmore, Universidad del Zulia Centro de Investigaciones Endocrino Metabólico Dr. Félix Gómez

**Background:** Dietary fiber and  $\beta$ -glucan have been shown to improve blood lipids. **Objective:** The purpose of this study was to evaluate the effect of oat derived  $\beta$ -glucan on serum lipids and coronary lipidic risk markers in overweight and hypercholesterolemic men with low HDLc. **Design:** After a 1-week period, in which 38 eligible patients ate an isocaloric diet, the patients were divided in two equal groups. Group A was treated with step II American heart association (AHA) diet and Group B, treated with AHA step II diet plus bread containing  $\beta$ -glucan (6 gr./day) for 8 weeks. Plasma lipids were measured during baseline and after weeks 8 in all patients. **Results:** There was a significant increase in plasma HDLc in the oat  $\beta$ -glucan group from  $38,9 \pm 1,9$  to  $48,8 \pm 2,1$  mg/dl ( $+27,3$  %)  $p < 0,001$ , while AHA diet without  $\beta$ -glucan group remained without change from baseline. Oat  $\beta$ -glucan consumption significantly reduced plasma total cholesterol and LDLc from  $231,5 \pm 4,0$  to  $195,2 \pm 4,1$  md/dl ( $-15,3$  %) and  $167,6 \pm 4,0$  to  $122,2 \pm 3,5$  ( $-26$ %) ( $p < 0.001$ ) respectively. AHA diet alone showed a diminished total cholesterol and LDLc by  $-13,6$ % and  $-19$ % with no significant differences between treatments. In the  $\beta$ -glucan diet, LDLc/HDLc and TC/HDLc ratios showed significant decreases ( $-41,1$ % and  $-32,5$  % respectively) when compared with the AHA diet ( $-13,2$  % and  $-6,8$  %  $p < 0,001$ ). Oat  $\beta$ -glucan consumption diminished significantly non-HDL cholesterol ( $-24,5$ %) compared with the AHA diet ( $-16,1$  %)  $p < 0,04$ . **Conclusions:** The oat derived  $\beta$ -glucan soluble fiber source, (Nutrim-OB) showed significantly lowered total cholesterol, LDLc, non-HDLc and TC-LDL / HDLc ratios and was well tolerated. HDLc concentrations rose by  $27,3$  %, making this compound useful in long term management of low HDLc syndrome.

ANTROPOMÉTRICA POR INDICADORES DE DIMENSIÓN EN PRE-ESCOLARES: FUNDACREDESA VS. NCHS-OMS.

<sup>1</sup>Gerardo Rojas, <sup>1</sup>Lucía Villamizar, <sup>1</sup>Mercedes Santomauro, <sup>1</sup>Leoninana Bustillos, <sup>2</sup>Yudisay Molina, <sup>3</sup>Nolis Camacho, <sup>3</sup>Rosanna Cicchetti, <sup>3</sup>Zarela Molina.

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología. <sup>2</sup>Servicio de pediatría. <sup>3</sup>Servicio de Nutrición, crecimiento y desarrollo, IAHULA-ULA. Mérida, Venezuela.

**Objetivo:** Comparar los patrones de referencia FUNDACREDESA versus NCHS – OMS en la determinación del estado nutricional a través de indicadores de dimensión corporal (Peso, Talla, IMC, CB, CC) y la combinación de los mismos, en un grupo de pre-escolares de la ciudad de Mérida. **Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo, transversal en 521 pre-escolares entre 2 y 6 años de edad, con un predominio del grupo de 5 años (27,1%), y del sexo femenino (51,1%). Se les determinó el estado nutricional a través de indicadores de dimensión corporal (Peso, Talla, IMC, CC, CB) y la combinación de los mismos mediante los patrones de referencia nacional e internacional en pre-escolares. Se estableció como límites de normalidad los valores ubicados entre los percentiles 10 y 90. A través del método de Graffar Méndez-Castellano se estudió la estratificación social como indicativa de la calidad de vida, predominando la clase obrera. **Resultados:** El peso promedio de  $17 \pm 4.1$  Kg y una talla promedio de  $104.3 \pm 12.2$  cm para la población general. Al evaluar el estado nutricional por combinación de indicadores utilizando tanto la referencia nacional (FUNDACREDESA) como la internacional (NCHS-OMS), muestran un predominio del estado nutricional normal en las diferentes edades y en ambos sexos, seguidos de niños con diagnóstico bajo la norma. Lo mismo ocurre cuando se evaluó la circunferencia cefálica y del brazo según ambos patrones. Con respecto al estrato social se observó un predominio del estado nutricional normal (72,36%) seguido de bajo la norma. **Conclusiones:** La evaluación del estado nutricional de los niños requiere de métodos sencillos, rápidos, prácticos y económicos para su diagnóstico; aplicados a cada población y grupo étnico. Sin embargo en este trabajo no existieron diferencias estadísticamente significativas ( $p < 0,05$ ) y una elevada concordancia (Kappa: 0.806) entre los patrones de referencia, lo que nos permite sugerir que es indiferente utilizar cualquiera de las gráficas.

COMPARACIÓN ENTRE LOS PATRONES DE REFERENCIA NACIONAL E INTERNACIONAL PARA LA EVALUACIÓN DE LA COMPOSICIÓN CORPORAL EN UN GRUPO DE ADOLESCENTES.

<sup>1</sup>Camacho Nolis, <sup>1</sup>Molina Zarela, <sup>1</sup>Cicchetti Rosanna, <sup>2</sup>Salas Alba, <sup>3</sup>Rojas Gerardo, <sup>3</sup>Villamizar Lucía

<sup>1</sup>Servicio de Crecimiento y Desarrollo. <sup>2</sup>Facultad de Farmacia y Bioanálisis. Cátedra de Fisiología. <sup>3</sup>Servicio de Endocrinología. IAHULA-ULA. Mérida, Venezuela.

**Objetivo:** Comparar los patrones de referencia nacional (FUNDACREDESA) e internacional (NCHS) en la evaluación de la composición corporal y diagnóstico nutricional de un grupo de adolescentes en el estado Mérida. **Materiales y métodos:** Se realizó un estudio de corte transversal en una muestra de 384 adolescentes sanos, de instituciones públicas y privadas de la ciudad de Mérida. Se les determinó peso, talla, circunferencia del brazo izquierdo y pliegues cutáneos, se calculó el índice de masa corporal (IMC), área grasa (AG) y área muscular (AM). Se utilizó el método de Graffar modificado para evaluar condición socioeconómica. El diagnóstico nutricional antropométrico se hizo por combinación de los indicadores de FUNDACREDESA y NCHS. **Resultados:** Se encontró que el sexo femenino predominó con respecto al sexo masculino, en una relación de 6:4, la edad promedio de los estudiantes fue de  $15.71 \pm 1.71$  años. La concordancia entre ambos diagnósticos con respecto al área grasa y al área muscular fue baja, siendo estadísticamente significativa ( $P=0,000$ ). Tanto el área muscular como el área grasa fueron estadísticamente significativas con respecto al sexo más no así con el nivel socioeconómico. **Conclusión:** El adolescente venezolano es diferente en su composición corporal (menos músculo y mayor grasa) con respecto al patrón internacional, por lo que es necesario, utilizar patrones de referencia adaptados a su condición genética y ambiental.

## Suprarrenales y corticosteroides

### CARACTERÍSTICAS DE PACIENTES CON INSUFICIENCIA ADRENAL. REPORTE DE 8 CASOS.

Maulino Nora, García de Blanco Matilde, Alza Maximiliano, Velázquez M<sup>a</sup> Esperanza, Gaffaro de Valera Loida, González Laura, Merino Gisela, Pérez Marvelys, Farías Ángela. Servicio de Endocrinología de Niños y Adolescentes. Hospital J.M. de los Ríos. Caracas-Venezuela

Las causas de insuficiencia adrenal en la edad pediátrica difieren de las del adulto. En la medida en que se han controlado las causas infecciosas y los traumas obstétricos, las enfermedades genéticas son la causa más frecuente de esta patología. **Objetivo:** Presentar las características clínicas y paraclínicas, de un grupo de pacientes con diagnóstico de insuficiencia adrenal primaria. **Resultados:** Se evaluaron las historias de 8 pacientes (6 h. y 2m.) cuyas edades al momento del diagnóstico fueron:  $9,7 \pm 6,2$  años. La evolución clínica previa al ingreso fue de 10,6 meses. Cuatro pacientes presentaban síntomas neurológicos, dos pacientes vómitos y deshidratación, uno astenia, vómitos y mareos y uno estaba asintomático. La hiperpigmentación cutánea fue reportada en siete pacientes. En relación al diagnóstico etiológico, cuatro presentaban Adrenoleucodistrofia, dos de ellos con elevación de ácidos grasos de cadena larga, tres con alteraciones de desmielinización en la resonancia y un paciente con imágenes normales cuyo hermano también era portador de adrenoleucodistrofia. Dos hermanas presentaban Adrenalitis con anticuerpos antisuprarrenales positivos. Un paciente síndrome de Allgrove y en uno con hipogonadismo asociado era portador de una mutación en el gen DAX-1. En cuatro pacientes se evidenciaron alteraciones electrolíticas en todos se observó elevación de ACTH:  $927 \text{ pg/ml}$  (rango 139-1478) y cortisol bajo:  $4,6 \text{ } \mu\text{g/dl}$  (rango 0,08-8) **Conclusiones:** Si bien la insuficiencia suprarrenal es una patología infrecuente en la infancia, en presencia de la asociación de síntomas neurológicos bizarros con hiperpigmentación cutánea y/o alteraciones hidroelectrolíticas, debe plantearse la posibilidad de este diagnóstico.

### CARCINOMA ADRENAL. A PROPÓSITO DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

Zaira Beatriz Quijada Vásquez<sup>1</sup>, Alba Salas P<sup>2</sup>, Elsy Velázquez Maldonado<sup>3</sup>.

Hospital Clínico de Mérida<sup>1</sup>, Facultad de Farmacia y Bioanálisis, ULA<sup>2</sup>, Unidad Endocrinología IAHULA. Mérida - Venezuela.

**Objetivo:** Presentar un caso de carcinoma adrenal de rara frecuencia y revisión de la literatura. **Caso Clínico:** Paciente femenino de 58 años, portadora de hipertensión arterial y DM2 de diagnóstico reciente. Consultó por hiperglucemia no controlada, empeoramiento de la presión arterial, engrosamiento de la voz, acné e hirsutismo de rápida evolución, piel oleosa; fatiga, mialgias, artralgias, hiperhidrosis, pérdida de peso, poliuria, visión borrosa, distensión abdominal y taquicardia. Tiroidectomía subtotal por bocio nodular. Examen físico: Peso 96 kg.; Talla: 1,66 m; IMC 35 Kg/m<sup>2</sup>; CA: 103 cm; TA:160/90 mmHg; FC: 64 lat/min; signos de hiperandrogenismo sin virilización: hirsutismo severo (Score Ferriman-Galleway: 28), piel oleosa, acné y masa muscular con predominio escapular; cara redonda, rubicunda con telangiectasias; tiromegalia nodular grado II a expensas del lóbulo derecho, distribución central de grasa corporal con almohadillas supraclaviculares. Abdomen globuloso, sin estrías. Atrofia muscular en extremidades. Paraclínica: Glucemia basal 246 mg/dL; Cortisol am: 28,8  $\mu\text{g}\%$ ; pm: 24,4  $\mu\text{g}\%$ ; Cortisol Libre Urinario: 3706  $\mu\text{g}/24 \text{ hrs}$ ; post dexametasona (1 mg): 41,31  $\mu\text{g}/\text{dL}$ ; T5T: 4,8 ng/mL; DHEA-S 260,0  $\mu\text{g}/\text{dL}$ ; Androstenediona 2,6 ng/mL; 17-0HProgesterona: 5,3 ng/mL; Na<sup>+</sup>: 129mEq/L; K<sup>+</sup>: 2,7 mEq/L; Ultrasonido abdominal: tumor en glándula suprarrenal izquierda. TAC toracoabdominal: Tumoración en suprarrenal izquierda de 40mm x119mm x 84mm; imágenes sugestivas de metástasis pulmonares. Se espera su tratamiento quirúrgico. **Conclusión:** la presencia de hipercortisolismo asociada a signos y síntomas de hiperandrogenismo con hipokalemia en una mujer de 50 años con evidencia de LOE suprarrenal izquierda y signos de metástasis pulmonar, sugiere el diagnóstico de carcinoma suprarrenal, entidad conocida por su baja incidencia y agresividad.

SÍNDROME DE BACKWITH-WIEDEMANN ASOCIADA À HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA POR DEFICIÊNCIA DA 21-HIDROXILASE FORMA PERDEDORA DE SAL Barroso Adl, Visconti Gil, Morales Dr, Ferraz Mp, Reis V, Canaan M, Reis Mta, Faria Jg, Martinelli Cp, Normando Acp, Rocha Mp.

Endocrinología, Hospital Santa Marcelina, São Paulo-Brasil. **Objetivo:** Descrição de caso de Síndrome de Backwith-Wiedemann associada à hiperplasia adrenal congênita forma perdedora de sal. **Caso Clínico:** JVRS, masculino, 27 meses, parto cesáreo a termo (3,3 Kg e 51,8 cm), mas posterior ganho ponderal e IMC com P>95. Exame físico: olhos proeminentes, macroglossia, hérnia umbilical, hepatomegalia. Evoluiu com desidratação, distúrbio hidroeletrólítico (Na=130 mEq/L, K=6,8 mEq/L) e pneumonia; sem hipoglicemia. Na investigação da insuficiência adrenal observamos 17-hidroxiprogesterona=>20 ng/mL e cortisol plasmático =1,7 mcg/dL. Tratado com hidratação, hidrocortisona e antibioticoterapia endovenosa com boa evolução do quadro clínico e laboratorial. Atualmente usa 10 mg de acetato de hidrocortisona e 0,1 mg de fludrocortisona. Sem evidências laboratoriais e radiológicas de neoplasias (CEA=0,73 ng/mL e  $\alpha$ -fetoproteína=2,07 ng/mL). Submetido a herniorrafia umbilical em julho de 2008 e atualmente apresenta hemihipertrofia, hipotonia discreta em hemicorpo direito. **Conclusão:** A síndrome de Backwith Wiedemann é rara, mas é uma das principais causas de macrosomia neonatal. Síndrome genética que aparentemente se origina na alteração dos genes do cromossomo 11p15.5 dos genes IGF2 (fator de crescimento semelhante à insulina) e H19 (supressor tumoral). O diagnóstico é baseado em critérios clínicos maiores (macroglossia, anormalidade de parede abdominal anterior, gigantismo pré ou pós-natal - P >90) e menores (hipoglicemia, falso nevus facial, prega ou fossa em lobo auricular, organomegalia, hemihipertrofia). Dismorfismo facial (25% dos casos) aumenta o risco de neoplasias. Alguns autores têm sugerido maior incidência de endocrinopatias, como hipotireoidismo, nesta síndrome; mas ainda sem descrição da associação com hiperplasia adrenal congênita forma perdedora de sal, sendo este o primeiro relato.

## Tiroides

### PROGRAMA CUBANO DE DIAGNOSTICO PRECOZ DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO: 21 AÑOS DE EXPERIENCIA (1986-2007)

<sup>1</sup>Francisco Carvajal Martínez, <sup>2</sup>Miguel Ángel Álvarez González, <sup>3</sup>Susana García, <sup>3</sup>Ana Arteaga Yera, <sup>3</sup>Rene Robaina, <sup>3</sup>José Luis Fernández Yero.

<sup>1</sup>Instituto Nacional de Endocrinología, Ciudad de la Habana, Cuba. <sup>2</sup>Universidad de la Habana. <sup>3</sup>Centro de Inmunoensayo, Ciudad de la Habana

**Objetivo:** Presentar la experiencia en Cuba del Programa de Diagnóstico Precoz de Hipotiroidismo Congénito. **Método:** El Programa comenzó en 1986 y fue nacional desde 1989, se basa en un sistema de varias instituciones: Instituto Nacional de Endocrinología, Centro Inmunoensayo e Instituto Nacional de Neurología. Estas se apoyan en 33 laboratorios de Inmunoquímica SUMA a nivel nacional y en los departamentos de endocrinología pediátrica provinciales, a los recién nacidos se les toma muestra del cordón umbilical (al nacimiento), valores  $> 30$  mU/L de TSH se consideran positivo y se citan repitiéndose TSH y T4, de existir valores  $> 10$  mU/L y T4  $< 70$  nmol/L se considera al paciente hipotiroideo, incorporándose a la consulta especializada. Los pacientes son evolucionados a los: dos y 4 semanas, posteriormente cada mes en el primer año y cada 3 meses hasta los tres años, donde son reevaluados, si la TSH es  $> 10$  mU/L y la T4  $< 70$  nmol/L el niño tiene un hipotiroidismo permanente y se mantiene en tratamiento. La dosis de L-tiroxina utilizada al inicio es: 10-15 mcg/kg/d, posteriormente se disminuye según edad y controles. La evaluación neurocognitiva se realiza evolutivamente con los siguientes tests: brunet lezine, wppi y wisc-r. **Resultados:** Se han evaluado 2 765 237 niños, detectándose 745 hipotiroideos, frecuencia de 1x 3711 cobertura nacional actual de 98.2 % y tiempo de captación de 9.5 días. **Conclusiones:** Se considera que el Programa Cubano cumple sus objetivos, ofreciendo a los niños y familias una mejor calidad de vida.

### MINERALIZACIÓN ÓSEA EN EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Kesia Granela Cortiñas, Francisco Carvajal Martínez, Cecilia Pérez Jesen(), Daysi Navarro Despaigne. Instituto Nacional de Endocrinología, Ciudad de la Habana, Cuba.

**Objetivo:** Evaluar en pacientes con hipotiroidismo congénito (HC) la mineralización ósea. **Métodos:** Se realizó estudio descriptivo transversal pareado, en niños cubanos con HC (n=67) y un grupo control (n=67). Se analizó la mineralización ósea por densitometría, edad, sexo, clasificación, etiología, maduración ósea y sexual, diagnóstico hormonal y tratamiento. Se aplicaron intervalos de confianza (95%), análisis de varianza y correlación con significación. **Resultados:** La densidad, contenido mineral óseo y el Z-score en niños cubanos con HC y el grupo control no fue diferente significativamente ( $p = 0,466, 0,155; 0,416$ ) respectivamente. Estimaciones de asociación de mineralización ósea por edad mostró diferencia significativa en la Densidad Mineral Ósea y Contenido Mineral Óseo ( $p=0,000$ ) para ambos grupos y el Z-score solo para los enfermos. La mineralización ósea fue significativa en la dosis promedio de Levotiroxina en la segunda y tercera fase ósea y en el tiempo de tratamiento. En el HC permanente hubo correlación con el diagnóstico hormonal y el tiempo de tratamiento ( $p 0,000$ ). **Conclusiones:** La mineralización ósea es homogénea en ambos grupos. La densidad y el contenido mineral óseo en niños cubanos con HC y el grupo control se asocian a la edad y son independientes del sexo. El Z-score en pacientes con HC sufre variación con la edad, es independiente al sexo en ambos grupos. La densidad y el contenido mineral óseo varían en niños con HC.

### RESISTENCIA A LA RESPUESTA TERAPÉUTICA A LA LEVOTIROXINA ORAL

Acosta Cedeño A, Rodríguez Fernández L, Yanes Quesada M, Despaigne Navarro D, Monteagudo Peña G, Cabrera Gámez M.

Instituto Nacional de Endocrinología (INEN) Ciudad de la Habana.

**Introducción:** Los preparados farmacológicos de levotiroxina sódica (LT4) tienen difícil absorción, lo que podría dificultar el efecto terapéutico óptimo. Los pacientes que reciben dosis mayores ó iguales a 2.5 ug/Kg. de peso corporal, deben tener valores plasmáticos de TSH prácticamente no detectables, el tener o mantener valores elevados de la misma sugiere resistencia a la hormona tiroidea (HT) exógena. El uso parenteral de la LT4 está restringido al Coma Mixedematoso. Reportamos la utilidad de este preparado en pacientes con resistencia a la hormona oral. **Objetivos:** Mostrar la experiencia con el uso de la levotiroxina parenteral en pacientes con resistencia a las HT administrada por vía oral y analizar las probables causas de la resistencia. **Metodología:** Estudio retrospectivo, descriptivo, mediante la revisión de la historia clínica de los seis pacientes atendidos en el INEN que reciben tratamiento con levotiroxina sódica parenteral, se describen además las características clínicas, bioquímicas y respuesta terapéutica de los pacientes.

**Resultados:** Cinco pacientes fueron diagnosticados como hipotiroideos en la edad adulta, un paciente se diagnosticó durante la pubertad, ninguno refirió antecedentes de bocio, ni familiares con disfunción tiroidea, en dos de los pacientes la causa del hipotiroidismo fue una tiroidectomía total por un carcinoma papilar, en los otros cuatro pacientes la etiología fue autoinmune. Los dos pacientes tiroidectomizados son portadores de un hipoparatiroidismo posquirúrgico y llevan tratamiento con altas dosis de carbonato de calcio, dos pacientes tienen el diagnóstico de mala adsorción intestinal y otros dos se encuentran en estudio por sospecha del mismo por evidencias clínicas. Cinco pacientes lograron normalizar los niveles de TSH inmediatamente después del tratamiento con LT4 parenteral, un paciente disminuyó los niveles sin llegar a normalizarla por errores en el cumplimiento de la dosis indicada. **Conclusiones y recomendaciones:** Los pacientes que presentan resistencia al tratamiento con LT4 oral en nuestra institución, presentan una causa demostrable de mala absorción; quedaría por definir, tiempo de uso e identificar otra manera de evadir el trastorno absorbivo. No se encontraron elementos clínicos ni bioquímicos para plantear una resistencia a hormonas tiroideas.

#### UTILIDAD DE LA PUNCIÓN CON AGUJA FINA (PAF) GUIADA POR ULTRASONIDO EN PATOLOGÍA TIROIDEA CON DIAGNÓSTICO CITOPATOLÓGICO IN SITU.

<sup>1</sup>Figueroa Luis, <sup>2</sup>Oviedo de Ayala Norma, <sup>2</sup>Linares Yrma, <sup>2</sup>Arrechedera Claudio, <sup>2</sup>Balza Adriana, <sup>2</sup>Canozo Lisbeth.

<sup>1</sup>Unidad de Ultrasonido Tiroideo. Servicio de Endocrinología y Metabolismo. Hospital Universitario de Caracas. <sup>2</sup>Sección de Citopatología. Instituto Anatomopatológico "Dr. José A. O'Daly". Universidad Central de Venezuela. Caracas-Venezuela.

**Objetivo:** Determinar la eficacia de PAF guiada por ultrasonido con evaluación diagnóstica en el momento, para disminuir el número de muestras insatisfactorias en patología tiroidea. **Métodos:** Tabulación de datos. **Resultados:** Se estudiaron 302 PAF guiadas por ultrasonido con evaluación citológica en el momento. Los pacientes se sometieron en promedio a dos punciones por lesión. Los diagnósticos citológicos incluyeron: 267 benignos (88,4%), 19 Indeterminados (6,3%), 15 malignos (5%), 1 Insatisfactorio (0,3%). El estudio histológico estuvo disponible en 26 pacientes. De 14 pacientes con diagnóstico citológico de carcinoma papilar se obtuvo el resultado de biopsia en 7 casos, correlacionando el diagnóstico citología/biopsia en seis de siete casos. En 45% de los nódulos con carcinoma papilar el tamaño varió entre 0,5 y 1,5 cm, con microcalcificaciones como hallazgo ecosonográfico más frecuente relacionado con malignidad (36,4%). La sensibilidad de la PAF fue 81,8, especificidad 93,33%. **Conclusiones:** El porcentaje de muestras satisfactorias en nuestro estudio fue de 99,99%, confirmando que la PAF guiada por ultrasonido con diagnóstico citológico en el momento, disminuye significativamente el número de casos insatisfactorios.

#### PUNCIÓN CON AGUJA FINA (PAF) GUIADA POR ULTRASONIDO DE GANGLIO LINFÁTICO EN EL SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON PATOLOGÍA TIROIDEA.

<sup>1</sup>Figueroa Luis, <sup>2</sup>Oviedo de Ayala Norma, <sup>2</sup>Linares Yrma, <sup>2</sup>Arrechedera Claudio, <sup>2</sup>Balza Adriana, <sup>2</sup>Rivas Luis.

<sup>1</sup>Unidad de Ultrasonido Tiroideo. Servicio de Endocrinología y Metabolismo. Hospital Universitario de Caracas. <sup>2</sup>Sección de Citopatología. Instituto Anatomopatológico "Dr. José A. O'Daly". Universidad Central de Venezuela. Caracas-Venezuela.

Las adenopatías cervicales son el sitio más frecuente de recurrencia del carcinoma papilar. La presencia de anticuerpos antitiroglobulina disminuye la sensibilidad de la tiroglobulina y el rastreo tiene muy baja sensibilidad para detectar recidiva ganglionar. **Objetivos del estudio:** Determinar la utilidad de la PAF guiada por US en ganglio linfático en pacientes con cáncer tiroideos. **Métodos:** Tabulación de datos. **Resultados:** Se estudiaron, 12 PAF guiadas por ultrasonido con evaluación citológica en el momento. El tamaño promedio de los ganglios fue 1,4 cm (rango 0,5 – 3,0 cm). La forma redondeada fue el hallazgo ecosonográfico más frecuente relacionado con malignidad. Los diagnósticos citológicos incluyeron: Malignos 50%, Benignos 41,7%, Sospechosos 8,3% e Insatisfactorios 0%. De seis casos malignos, cuatro resultaron carcinomas papilares metastásicos (66,7%) y uno Linfoma (16,7%), con histología confirmatoria. **Conclusiones:** El porcentaje de muestras satisfactorias en nuestro estudio fue de 100%, con 50% de malignidad detectada, con mayor frecuencia para el carcinoma papilar, confirmando la utilidad de la PAF guiada por ultrasonido y evaluación citológica al momento en ganglios linfáticos de pacientes con cáncer de tiroides.

#### FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR EN PACIENTES CON HIPOTIROIDISMO.

Ingrid Yépez, María Valdez, Sara Brito, Mery Lares. Servicio de Endocrinología. Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo. Caracas-Venezuela

**Problema:** El Hipotiroidismo se caracteriza por déficit en la síntesis de hormona tiroidea, lo cual, además de producir una sintomatología característica, se ha asociado a alteraciones que pudieran condicionar mayor riesgo coronario en éstos pacientes. **Objetivo** evaluar el efecto en los factores de riesgo cardiovascular con la restitución y normalización de los valores de la hormona tiroidea en pacientes con hipotiroidismo. **Método:** Estudio descriptivo, prospectivo, de casos de seguimiento. La muestra estuvo constituida por 20 pacientes con hipotiroidismo, escogidos por el método de azar simple, que acudieron al Servicio de Endocrinología del Hospital Militar "Carlos Arvelo", durante el periodo 2004 – 2006, a los cuales, se les midió agregabilidad plaquetaria, lípidos, glicemia e insulina, IMC, % grasa corporal, diámetro de cintura y PCR antes y después del tratamiento con L-tiroxina. **Procedimiento Estadístico:** valores en frecuencias absolutas y relativas, así como de tendencia central y dispersión (medias, desviación Standard) con prueba de hipótesis "t" student **Resultados:** De los 20 pacientes, solo 8 (40%) culminaron el estudio. Se evidencian cambios estadísticamente significativos en la Agregabilidad plaquetaria, PCR e Índice de Masa y Porcentaje de Grasa Corporal. Al inicio del estudio los pacientes presentaban disminución de la agregabilidad plaquetaria la cual fue restaurada luego de la terapia con hormona tiroidea, la PCR y los Factores Antropométricos disminuyeron con la terapia de L-Tiroxina. En el resto de los parámetros evaluados, la variación no fue estadísticamente significativa **Conclusiones:** El tratamiento con L-Tiroxina en pacientes hipotiroideos, modifica función tiroidea y los factores de riesgo cardiovascular, al producir cambios en la agregabilidad plaquetaria, parámetros lipídicos, resistencia a la insulina, parámetros antropométricos y proteína C reactiva.