



## 95 - MUTACIONES MÁS FRECUENTES ASOCIADAS A LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA NO CLÁSICA EN NUESTRA ÁREA

M. Hayón<sup>a</sup>, D. Blázquez<sup>b</sup>, M.C. Serrano<sup>a</sup> y J.M. Gómez<sup>c</sup>

<sup>a</sup>UGC Endocrinología y Nutrición; <sup>b</sup>UGC Farmacia Hospitalaria. Complejo Hospitalario Universitario de Granada. España. <sup>c</sup>Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico San Cecilio. Granada. España.

### Resumen

**Introducción:** La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una de las enfermedades más frecuentes en endocrinología pediátrica. En las formas moderadas o no clásicas el déficit es parcial y se manifiestan en la infancia o adolescencia. La gran mayoría de estas formas ocurre por déficit de 21-hidroxilasa codificada por el gen CYP21A2.

**Objetivos:** Describir las mutaciones del gen de la 21-hidroxilasa (CYP21A2) más frecuentes en nuestra área geográfica en pacientes en edad pediátrica con diagnóstico clínico y bioquímico de hiperplasia suprarrenal congénita no clásica (HSC-NC) y determinar el avance de edad ósea respecto a la edad cronológica al diagnóstico.

**Métodos:** Se solicitó el estudio genético de las mutaciones más frecuentes de 21-hidroxilasa en pacientes prepúberes con diagnóstico clínico y bioquímico de HSC-NC. También se determinó la edad ósea al diagnóstico usando los métodos de lectura Grewlich y Pyle.

**Resultados:** Se evaluaron 18 pacientes (12 mujeres y 6 hombres) con una edad media al diagnóstico de  $7,61 \pm 2,23$  años. La clínica de presentación más frecuente fue pubertad precoz (66,7%) seguido de virilización (22,2%) y pubertad precoz + olor apocrino (5,6%), en 1 paciente se solicitó el estudio genético por antecedente familiar de HSC-NC sin presencia de síntomas. En el estudio genético, los genotipos más frecuentes fueron: V281L en heterocigosis (61,1%) y en homocigosis (11,1%), I2splice en heterocigosis (5,6%), V281L/I2splice (5,6%), V281L/P453S (5,6%), P453S en heterocigosis (5,6%) y Cluster E6/V281L/L307 frameshift/Q318X (5,6%). De los 36 alelos estudiados, la mutación V281L se encontró en el 75%. El avance de edad ósea medio respecto a la edad cronológica al diagnóstico fue de  $1,83 \pm 0,71$  años.

**Conclusiones:** La HSC-NC es más frecuente en el sexo femenino, la pubertad precoz es el motivo más común de consulta y la mutación V281L la más frecuente en nuestro medio. Los pacientes afectos suelen presentar un avance de edad ósea respecto a la edad cronológica al diagnóstico de aproximadamente 2 años.