



250 - SÍNDROME DE LARON: DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO EN TRATAMIENTO CON IGF-1 RECOMBINANTE

D. Tejedo-Flors¹, T. Arguello-Gordillo¹, B. López-Muñoz¹, C. Soriano¹, C. Navarro¹, S. Serrano-Corredor¹, A. Picó-Alfonso³, S. León-Cariñena², F. Moreno² y C. de Mingo-Aleman²

¹Sección de Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario de Alicante-ISABIAL. Alicante.

²Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. ³Sección de Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario de Alicante-Universidad Miguel Hernández-ISABIAL. Alicante.

Resumen

Introducción: El síndrome de Laron es una enfermedad congénita extremadamente rara. Se caracteriza por una marcada baja estatura, asociada a niveles normales o elevados de GH, y niveles bajos de IGF-1 que no aumentan tras la administración de GH exógena. Está causado por una anomalía en el gen que codifica el receptor de la hormona de crecimiento localizado en 5 p14-p12. Herencia AR. Su talla final es 108-136 cm (mujeres) y 119-142 cm (hombres), además presentan características clínicas y fenotípicas típicas. Describimos el caso de un paciente con síndrome de Laron en tratamiento con IGF-1 recombinante humana.

Caso clínico: Los datos clínicos, analíticos, y radiológicos fueron obtenidos de la historia clínica. Varón de 1 año de origen marroquí remitido por talla baja. Talla debajo del P3 con aplanamiento de la curva a los 9 meses. Antecedentes familiares de consanguinidad, tío talla baja. Talla diana 169 cm. Peso 7,8 Kg (P 0,28, -2,77 DE), talla 63,8 cm (P0,- 5,9 DE). Frente olímpica, raíz nasal hundida, pelo ralo, micropene, escroto hipoplásico. Analítica de sangre: GH 40,9 ng/ml, IGF-1 < 1,3 ng/ml, IGFBP3 G en homocigosis en el codón 575 (exón 6) que da lugar al cambio aminoacídico p.Tyr192Cys (mutación no descrita previamente). A los 2 años (talla 70 cm (P0, -7,04 DE). VC: 1,86 cm/año) inició tratamiento con IGF-1 recombinante humana duplicando velocidad de crecimiento. Efectos secundarios: hipertrofia amigdalар y 3 ingresos por hipoglucemia. Actualmente tiene 11 años, talla de 118,5 cm (P0, -4,23 DE), VC de 5 cm/año, prepuberal (micropene y testes 2 cc). En tratamiento con inyecciones diarias de IGF-1 con buena tolerancia.

Discusión: El síndrome de Laron es extremadamente raro y se caracteriza por una marcada baja estatura. El tratamiento es con inyecciones de IGF-1 recombinante. La mayoría no alcanza una talla final normal pero sí una mejora en la calidad de vida.