



266 - SÍNDROME DE PENDRED: DETECTADO EN LA CONSULTA DE ALTA RESOLUCIÓN TIROIDEA

J.V. Gil Boix¹, G. Serra Soler¹, M. Cabañas-Durán², J. Bodoque Cubas¹, S. Tofé Povedano¹, I. Argüelles Jiménez¹, M. Noval Font¹, E. Mena Ribas¹, V. Pereg Macazaga¹ y J.R. Urgelés Planella¹

¹Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. ²Endocrinología y Nutrición. Hospital Can Misses. Ibiza.

Resumen

Introducción: La sordera congénita es el trastorno neurosensorial más prevalente en países desarrollados. Más del 50% de los casos se pueden atribuir a causas genéticas, de las cuales un 30% corresponden a causas sindrómicas. Siendo el síndrome de Pendred el más frecuente. El SP es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por SC, bocio eutiroideo y un defecto parcial en la organificación del yoduro. Debido a una mutación en el gen SLC26A4, encargado de la codificación de la pendrina.

Caso clínico: Mujer de 20 años remitida por bocio de 2 años de evolución. Como antecedentes padece una hipoacusia neurosensorial moderada-severa bilateral diagnosticada a los 2 años. Tenía antecedentes familiares de carcinoma tiroideo e hipotiroidismo primario autoinmune. No toma ninguna medicación y no vive en una zona con deficiencia de yodo. No refería clínica de hipotiroidismo ni compresiva. A la exploración física presentaba un bocio irregular grado III. La ecografía tiroidea mostraba un bocio multinodular a expensas del lóbulo tiroideo izquierdo con un nódulo predominante de 3 cm, todos los nódulos sugestivos de degeneración quística, bien delimitados y con halo hipoecogénico. La función tiroidea era normal y los anticuerpos anti-TPO y antitiroglubulina fueron negativos. Ante la sospecha de síndrome de Pendred por la coexistencia de sordera congénita y bocio, se decide solicitar estudio genético que lo confirmó.

Discusión: Ante una sordera congénita es importante establecer un diagnóstico etiológico, ya que un porcentaje elevado se debe a causas genéticas y/o sindrómicas. Esto nos podrá ayudar a anticiparnos en el tratamiento, proporcionar consejo genético y realizar un cribado precoz en sus descendientes. Ante una sordera congénita y bocio debemos tener presente el síndrome de Pendred.