



## 108 - SÍNDROME DE PENDRED: CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO DE LA COHORTE DE PACIENTES DE UN CENTRO DE REFERENCIA EN ESTA ENTIDAD

E. Safont Pérez<sup>1</sup>, A. Aulinas Masó<sup>1,2,3</sup>, J. Juan Beltran<sup>4</sup>, A. Lasa Laborda<sup>5</sup>, N. Cliville Santano<sup>5</sup>, A. Martínez Diaz<sup>1</sup>, M. Romero González<sup>1</sup>, L. Alarcón Pérez<sup>1</sup>, Á.J. Rosales Rojas<sup>1</sup> y A.I. Chico Ballesteros<sup>1,6,7</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y nutrición, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. <sup>2</sup>CIBERER (Unidad 747), Instituto de Salud Carlos III e IIB-Sant Pau, Barcelona. <sup>3</sup>Departamento de Medicina, Universitat de Vic-Universitat Central de Catalunya, Vic. <sup>4</sup>Otorrinolaringología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. <sup>5</sup>Genética, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. <sup>6</sup>CIBER-BBN. <sup>7</sup>Universitat Autònoma de Barcelona.

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Pendred (SP) es la forma sindrómica más común de sordera. Es un trastorno autosómico recesivo debido a mutaciones en el gen *SLC26A4* que asocia hipoacusia por malformación del oído interno, y bocio y/o hipotiroidismo por alteración en la organización del yodo. Existe variabilidad genotipo-fenotipo, hecho que dificulta su manejo.

**Objetivos:** Analizar las alteraciones tiroideas de los sujetos con mutaciones relacionadas con SP atendidos en nuestro centro y su correlación con el genotipo.

**Métodos:** A los pacientes en seguimiento en otorrinolaringología con mutaciones relacionadas con SP se les realizó test de perclorato (TP), analítica con perfil tiroideo, anticuerpos antitiroideos y ecografía tiroidea.

**Resultados:** Estudiamos 9 pacientes (6 hombres, 3 mujeres), edad media  $26,6 \pm 6,2$  años. 8 pacientes tenían mutaciones bialélicas (4 en homocigosis, 4 en heterocigosis) y 1 paciente tenía una única mutación. 4 sujetos tenían una tiroidectomía total previa (TT) por bocio multinodular (BMN) (edad media 22,5 años en el momento de la cirugía, 3 de ellos homocigotos y 1 heterocigoto compuesto) y 2 tenían un hipotiroidismo primario (los 6 estaban en tratamiento con L-tiroxina). Los otros 3 pacientes tenían función tiroidea normal. Se practicó TP a 5 sujetos, hallando alteraciones en todos, pero en menor magnitud en el paciente con una única mutación. En la ecografía realizada a los 5 sujetos sin TT previa, se identificó BMN, excepto en el sujeto con una única mutación. Solo un sujeto presentaba anticuerpos positivos. (antiTPO).

**Conclusiones:** Todos los pacientes con alguna mutación en el gen *SLC24A6* tenían alguna alteración tiroidea. Los sujetos homocigotos tienen alteraciones más importantes y precoces que los heterocigotos. El paciente con 1 mutación mostró alteraciones menores. Estos datos sugieren la existencia de correlación genotipo-fenotipo, siendo probablemente necesario un seguimiento más precoz y estrecho de los pacientes homocigotos.