



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

E. Safont Pérez¹, A. Aulinas Masó^{1,2,3}, J. Juan Beltran⁴, A. Lasa Laborda⁵, N. Cliville Santano⁵, A. Martínez Diaz¹, M. Romero González¹, L. Alarcón Pérez¹, Á.J. Rosales Rojas¹ y A.I. Chico Ballesteros^{1,6,7}

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