



354 - ENDOCRINOPATÍAS ASOCIADAS EN UNA SERIE DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE STEINERT

P. Díaz^a, S. Azriel^a, J. Olivar^a, R. Moreno^b, C. Casanova^c, C. Martín^d, J. García^d y G. Gutiérrez^e

^aServicio de Endocrinología y Nutrición; ^bServicio de Neumología; ^cServicio de Cardiología; ^dServicio de Otorrinología; ^eServicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. España.

Resumen

Introducción: La distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert (ES) es la distrofia muscular más frecuente en adultos, de herencia autosómica dominante, que puede cursar con alteraciones cardiacas, oculares, pulmonares, digestivas y endocrinas. De las endocrinopatías asociadas, las más frecuentes son la resistencia a la insulina, el hipogonadismo hipergonadotropo, la afectación del eje calciotropo y adrenal y alteración de la osmorregulación del sodio.

Objetivos: Conocer la prevalencia de endocrinopatías en una cohorte de pacientes con enfermedad de Steinert.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con diagnóstico de ES seguidos en la Unidad de Patología Neuromuscular, remitidos a una consulta específica de Endocrinología para descartar endocrinopatías.

Resultados: Se estudiaron 47 pacientes; 24 varones (51,1%) y 23 mujeres (48,9%), de edad media de 44 ± 13 años. El 91% padecía alguna endocrinopatía. El 21% tenía alteración del metabolismo hidrocarbonado (HC); 3 (6%) de ellos, diabetes. El 11% presentaba hipofunción tiroidea, el 50% BMN o nódulos solitarios con eutiroidismo. El 17,8% padecía hipogonadismo hipergonadotropo. En el 8,5% se detectó ACTH elevada sin hipercortisolismo endógeno. La alteración del eje somatotropo se observó en un solo paciente. La prevalencia del déficit de vitamina D fue del 61%. Hubo dos casos de hiperparatiroidismo primario y 3 de hipoparatiroidismo funcional con normocalcemia. En nuestra serie, en el 23% se observó hipernatremia aislada asintomática en alguna ocasión, en probable relación con defecto del osmorreceptor de sodio, hallazgo descrito en esta población.

Conclusiones: La prevalencia de endocrinopatías en pacientes con ES es muy elevada, por lo que se aconseja derivación a Endocrinología, incidiendo en el despistaje de alteraciones del metabolismo HC, del eje calciotropo y gonadotropo. Asimismo es necesario vigilar las alteraciones electrolíticas en estos pacientes.