



## 57 - SCREENING GENÉTICO DE HIPERPARATIROIDISMO FAMILIAR EN UNA COHORTE DE 40 PACIENTES CON FENOTIPO DE RIESGO

I. Mazarico-Altisent<sup>1</sup>, I. Capel<sup>1</sup>, N. Baena<sup>2</sup>, M.R. Bella-Cueto<sup>3</sup>, S. Barcons<sup>4</sup>, X. Guirao<sup>4</sup>, R. Pareja<sup>1</sup>, A. Caixàs<sup>1</sup> y M. Rigla<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición. Hospital Parc Taulí. Sabadell. <sup>2</sup>Genética. Hospital Parc Taulí. Sabadell. <sup>3</sup>Anatomía patológica. Hospital Parc Taulí. Sabadell. <sup>4</sup>Cirugía general. Hospital Parc Taulí. Sabadell.

### Resumen

**Introducción:** Un 10% de los casos de hiperparatiroidismo primario (HPP) son debidos a síndromes familiares. La identificación de estos casos tiene importantes implicaciones clínicas, pero hasta ahora no existe un consenso claro sobre qué individuos testar y qué genes estudiar.

**Objetivos:** Analizar la prevalencia de variantes genéticas en línea germinal en genes asociados a HPP en individuos con HPP y fenotipo de riesgo en población mediterránea.

**Métodos:** Selección de una cohorte de 40 pacientes con HPP y fenotipo de riesgo de síndrome familiar visitados en nuestro hospital. Estudio genético mediante un panel de genes (asociados al HPP) customizado en base a una revisión bibliográfica actual: *AIP*, *AIRE*, *AP2S1*, *CASR*, *CDC73*, *CDKN1A*, *CDKN1B*, *CDKN2B*, *CDKN2C*, *GCM2*, *GNA11*, *MEN1*, *PTH*, *RET* y *TRPV6* para la detección de variantes en línea germinal.

**Resultados:** De los 40 pacientes analizados, se han identificado 9 casos con variantes en línea germinal (22%): 2 variantes patogénicas en el gen *CDKN1B* previamente no descritas, una variante de significado incierto (VUS) en el gen *CDKN2C*, 2 VUS en el gen *TRPV6* y 4 variantes en el gen *CASR* (3 patogénicas y 1 VUS). En el estudio de segregación familiar, hemos diagnosticado HPP (previamente no conocido) en varios familiares de primer grado, asociado a las mismas variantes. Se ha realizado el cribaje de neoplasias en los pacientes y familiares con variantes en el gen *CDKN1B* (asociado a *MEN4*) y en el gen *CDKN2C*, detectando un microadenoma hipofisario no funcional en este último caso.

**Conclusiones:** Nuestra cohorte de pacientes con HPP en población mediterránea muestra una prevalencia de variantes germinales del 22%, siendo esta superior a las descritas en otras poblaciones a día de hoy. El estudio genético de casos con HPP y fenotipo de riesgo facilita un diagnóstico precoz de HPP en familiares, así como detectar otras patologías asociadas que permiten aplicar un tratamiento precoz.