



18 - DIFERENCIAS EN LA RESPUESTA DE LA HORMONA DE CRECIMIENTO (GH) TRAS LA ADMINISTRACIÓN DE GHRH + ARGININA Y GLUCAGÓN EN PACIENTES CON SÍNDROME DE PRADER-WIILI (SPW) EN FUNCIÓN DEL SUBTIPO GENÉTICO

O. Giménez-Palop^{1,2,3}, L. Casamitjana^{1,2,3}, R. Corripio^{2,3,4}, R. Pareja^{1,3}, E. Berlanga^{3,5}, M. Rigla^{1,2,3}, S. Marcouchi¹, J.C. Oliva^{3,6} y A. Caixàs^{1,2,3}

¹Endocrinología y Nutrición. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. ²Departament de Medicina. Facultat de Medicina. Universitat Autònoma de Barcelona. Sabadell. ³I3PT. Institut d'Investigació Parc Taulí. Sabadell. ⁴Pediatría. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. ⁵Laboratorio de Análisis Clínicos. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. ⁶Departamento de Epidemiología. Fundació Parc Taulí.

Resumen

Introducción: El SPW es una enfermedad rara con múltiples anomalías originadas en una disfunción hipotalámica. Es debida a la falta de expresión de los genes paternos de la región 15q11-13 (70% delección (Del) (tipo I o tipo II), 25% disomía uniparental materna (DUM), < 5% defecto de impronta (DI)). Los diferentes subtipos genéticos comportan diferencias fenotípicas. Existe poca información sobre si también se asocia con anomalías endocrinas específicas. El objetivo del estudio fue estudiar la respuesta de la GH a dos estímulos: GHRH + arginina y glucagón, en pacientes con diferentes subtipos genéticos.

Métodos: 22 pacientes con SPW [5 H y 17 M; edad: 23,5 años, rango 15-47; IMC: 30,7 kg/m² (P25-P75: 24,8-34,0); 14 Del (6 tipo I, 8 tipo II), 5 DUM y 3 DI]. A todos se les estudió la respuesta de la GH tras la administración de GHRH + arginina (tiempos: -15' a 120') y glucagón (hasta 180' cada 30') en días separados.

Resultados: Test GHRH + arginina: 10/22 pacientes (45,5%) cumplían criterios para el diagnóstico déficit de GH del adulto (DGA) según IMC. Pico de GH: 8,19 ng/mL (P25-P75: 3,1-14,0 ng/mL). Test de glucagón: 16/22 pacientes (72,7%) tenían un pico de GH < 3 ng/mL: 1,15 ng/mL (P25-P75: 0,24-3,97 ng/mL) compatible con DGA. Respecto al subtipo genético, aquellos con DI fueron los que tuvieron un pico más bajo de GH en ambos tests, siendo significativo sólo tras el glucagón: [del tipo I: 1,29 ng/mL (P25-P75: -1,49-7,90 ng/mL), del tipo II: 1,81 ng/mL (P25-P75: -0,06-8,13 ng/mL), DUM: 1,24 ng/mL (P25-P75: -3,38-9,51 ng/mL) y DI: 0,10 ng/mL (P25-P75: 0,006-0,166 ng/mL)], p = 0,048. Esta significación no desapareció tras ajustar por edad, peso o IMC.

Conclusiones: El DGA tiene una alta prevalencia en adultos y adolescentes tardíos con SPW. Aquellos con DI presentan una peor respuesta de GH en el test de glucagón. Se requieren más estudios para confirmar si el subtipo genético comporta diferencias en la secreción de GH.

Financiación: Beca FIS:PI-18/00734. Beca Pfizer: 2015/594.