Rev Clin Esp. 2023;224(Supl 2):S283

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

339 - MARCADORES BIOQUÍMICOS EN EL ENVEJECIMIENTO PREMATURO EN EL SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Laura Acero Cajo[1], *María Sabina Gimeno Mingueza*[1], *Martín Gericó Aseguinolaza*[1], *Pablo Sampietro Buil*[1], *Paula Aragonés Pequerul*[1], *Teresa Romeo Allepuz*[1], *Anxela Crestelo Vieitez*[2] *y María del Mar García Andreu*[2]

[1]*Hospital Royo Villanova, Zaragoza, España.* [2]*Hospital Ernest Lluch Martín, Calatayud, España.*

Resumen

Objetivos: Valorar si existe un envejecimiento prematuro en los pacientes con síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) mediante un estudio de parámetros bioquímicos.

Métodos: Estudio transversal en el que se han incluido 24 pacientes, 15 mujeres y 9 hombres, con edades comprendidas entre 2 y 37 años y con diagnóstico de SCdL pertenecientes al grupo de Genética Clínica y Genómica Funcional del Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón. La información analítica fue obtenida entre el 25 al 28 de octubre de 2018.

Resultados: El parámetro más útil para valorar la resistencia a la insulina en relación al envejecimiento es el índice HOMA-IR. En los individuos con SCdL no se observa una relación significativa de los valores de este índice con la edad ($p = 0,1174$). Sin embargo, hay que destacar que 5 de los 23 pacientes analizados (21,7%) presentan un índice HOMA patológico, y que esta alteración se observa ya en individuos de menos de 5 años de edad no obesos. Se observa una tendencia descendente tanto en los niveles de TSH como en los de T4L ($p = 0,0689$; $p = 0,1959$, respectivamente), sin llegar a ser significativa. Existen diferencias estadísticamente significativas ($p < 0,0001$) entre los niveles de creatinina. El aumento en edad pediátrica probablemente se deba al crecimiento, ya que se correlaciona con el aumento de masa muscular. Sin embargo, es interesante que continúe aumentando en la edad adulta. Hay una tendencia descendente en las concentraciones de fosfatasa alcalina en las personas con SCdL aunque la relación es estadísticamente significativa solo en mujeres (mujeres, $p < 0,0005$; hombres, $p = 0,0823$), probablemente debido al menor número de hombres analizados. Se observa una ligera tendencia al alza de los niveles de PTH en el SCdL, sin ser significativa ($p = 0,3352$). Todos los valores de 25 (OH) vitamina D de las personas con SCdL se encuentran por debajo del límite inferior de la normalidad con una tendencia descendente estadísticamente significativa ($p = 0,0438$). Tanto el calcio como el fósforo de los individuos con SCdL tienen una marcada tendencia descendente estadísticamente significativa (calcio, $p < 0,0001$; fósforo, $p < 0,0001$), que coinciden con el descenso de vitamina D.

Conclusiones: La determinación de los valores de insulina y glucosa basal en ayunas y el cálculo del índice HOMA-IR, revelan una mayor resistencia a la insulina en individuos con Síndrome de Cornelia de Lange, sugiriendo un posible deterioro acelerado del metabolismo glucídico y una mayor predisposición a desarrollar diabetes en un futuro. Los valores de vitamina D, PTH, fosfatasa alcalina, calcio y fósforo de los individuos con síndrome Cornelia de Lange indican un deterioro

acelerado del metabolismo mineral óseo. Es la primera vez que se describe un deterioro del metabolismo glucídico y fosfocálcico en el síndrome de Cornelia de Lange, por lo tanto, se recomienda un seguimiento clínico especifico en estos pacientes con el fin de prevenir posibles complicaciones derivadas de la alteración de estos ejes.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.