



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

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

<sup>a</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición; <sup>b</sup>Servicio de Neumología; <sup>c</sup>Servicio de Cardiología; <sup>d</sup>Servicio de Otorrinología; <sup>e</sup>Servicio 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  $44 \pm 13$  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.