



13 - SÍNDROMES DE INSENSIBILIDAD A GH. A PROPÓSITO DE UN CASO

I. García Gómez y Á. Vidal Suárez

Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Caso clínico: Se presenta el caso de un varón de 19 años que es remitido a nuestra consulta por talla baja no estudiada previamente. No antecedentes familiares de talla baja. Como antecedentes personales, a destacar parto pretérmino a los 7 meses, sin ser pequeño para la edad gestacional. Por lo demás, se trata de un chico aparentemente sano y asintomático. A la exploración, talla de 152,5 cm (-3,9 DE) y genitales de aspecto normal. Ante estos hallazgos se decide solicitar edad ósea y analítica de sangre con perfil hormonal. La edad ósea está en torno a 18 años y en el perfil hormonal no aparecen alteraciones en eje tiroideo o gonadal, pero sí muestra una IGF1 muy reducida de 39 ng/ml (-4,44 DE). Con la sospecha de un déficit de GH, se solicita una hipoglucemia insulínica, donde la GH presenta un pico de 11 ng/ml, descartándose su déficit. Bajo la sospecha de un déficit primario de IGF1, se decide solicitar un estudio genético para síndromes de insensibilidad a GH, que concluye en el diagnóstico de un déficit de subunidad ácido-lábil (ALS) con herencia de heterocigoto compuesto.

Discusión: El déficit de ALS es una enfermedad rara, de herencia recesiva, que forma parte de los síndromes de insensibilidad a GH. La IGF1 se encuentra en sangre mayoritariamente unida a proteínas transportadoras, siendo las más importantes IGFBP3 y la ALS. Esta unión a proteínas permite alargar su vida media durante horas, en lugar de minutos como en su forma libre. En el déficit de ALS, la IGF1 circula solo de forma libre o unida exclusivamente a IGFBP3, lo que tiene como consecuencia una reducción franca de su vida media y un aclarado rápido de los niveles circulantes, conllevando al déficit grave de IGF1. Clínicamente, se presenta como retraso moderado del crecimiento, ya que la acción paracrina y autocrina de la IGF-1 se encuentran conservadas, no siendo tan severo el déficit de IGF-1.