



## CARTAS AL EDITOR

### Creación de un consorcio europeo para el estudio de la deficiencia de GnRH (Acción COST BM1105)

#### Creating a European consortium to study GnRH deficiency (COST Action BM1105)

La deficiencia de hormona liberadora de gonadotropinas (GnRHD) es una enfermedad rara (prevalencia 1/10.000) que se caracteriza por la ausencia de pubertad, infertilidad y elevada morbilidad psicosocial. Tiene un fuerte componente genético, con 16 genes descritos cuyas mutaciones provocan enfermedad, descubiertos mediante diferentes abordajes como estudios citogenéticos (aberraciones cromosómicas), mapeo por homocigosis en familias consanguíneas y análisis de genes candidatos<sup>1–4</sup>. El ritmo de avance en este campo sigue siendo lento, los centros de referencia son escasos y en la mayoría de los pacientes con GnRHD (dos tercios) no se logra encontrar una causa genética. Con los objetivos de desarrollar un registro europeo de pacientes con GnRHD y crear una red de clínicos, investigadores traslacionales, científicos básicos, bioinformáticos y genetistas para promover nuevos descubrimientos en el campo de la reproducción humana, se presentó un proyecto de Acción al programa European Cooperation in Science and Technology (COST) que fue aprobado en 2012.

COST es una iniciativa basada en un acuerdo intergubernamental integrado por los países de la Unión Europea y otros países miembros (en total 36 países COST [www.cost.eu/about\\_cost/cost\\_countries](http://www.cost.eu/about_cost/cost_countries)), puesta en marcha en 1971 para potenciar, coordinar y difundir las actividades de investigación científica y tecnológica de redes formadas por países COST, mediante el apoyo a la cooperación e interacción entre investigadores. Refleja la dimensión humana de la ciencia, ayudando a los investigadores a compartir no solo los resultados de su trabajo, sino también sus objetivos y métodos. Recibe sus fondos del Programa Marco y los destina a financiar redes de cooperación llamadas Acciones COST. Cada Acción COST recibe una contribución económica (promedio entre 75.000 y 130.000€ por año y Acción) basada en un programa de trabajo conjunto de 4 años de duración, para ser utilizada en gestión científica y reuniones de grupos de trabajo, incluyendo también estancias científicas de corta duración para jóvenes investigadores.

COST está dividido en 9 dominios o áreas científico-técnicas y un dominio transdisciplinar. La secretaría de COST

la ostenta la Secretaría General del Consejo de la Unión Europea, con sede en Bruselas, lo que subraya su carácter intergubernamental<sup>5,6</sup>. Por último, COST está abierto a la participación de otros países y contribuye, por tanto, a aumentar la cooperación también a escala mundial, de forma que instituciones de países no miembros de COST pueden unirse a una acción, siempre tras el estudio caso por caso, sin la necesidad de acuerdos formales entre gobiernos o agencias.

En la Acción COST BM1105, titulada «Deficiencia de GnRH: esclarecimiento del control neuroendocrino de la reproducción humana» e incluida en el Dominio 1 (Biomedicina y Biología Molecular), el grupo clínico desarrollará una base de datos anónima informatizada para incluir fenotipos y genotipos de al menos 1.000 pacientes con GnRHD, sus familias y familiares sanos; elaborará guías clínicas actualizadas para el consejo genético y optimización del manejo clínico de estos pacientes y facilitará material informativo y enlaces a grupos de apoyo para pacientes. El grupo de genetistas y bioinformáticos, por su parte, ayudará en la utilización de la más avanzada tecnología genética y en la interpretación de datos, con la intención de identificar uno o más genes alterados en cada paciente y/o 10 o más nuevos genes productores de enfermedad. El grupo de científicos básicos priorizará genes candidatos identificados mediante secuenciación del exoma completo y explorará las funciones biológicas de nuevos genes en sistemas de modelos animales o celulares, y, finalmente, el grupo de educación y formación coordinará el programa de formación para jóvenes investigadores.

Más de 100 participantes de 25 países, entre ellos España, se han unido a la Acción COST BM1105 ([www.cost.eu/domains\\_actions/bmbs/Actions/BM1105](http://www.cost.eu/domains_actions/bmbs/Actions/BM1105)), que ha sido ya referenciada en una publicación científica<sup>7</sup>, y ha construido una web propia ([www.gnrhnetwork.eu](http://www.gnrhnetwork.eu)). Esperamos que este consorcio europeo, del que formamos parte los autores, ayude a acelerar el avance científico en el campo de la GnRHD, incluyendo la descripción de nuevos biomarcadores y terapias personalizadas para la infertilidad que supongan un beneficio clínico significativo para los pacientes y sus familias.

## Bibliografía

1. Sykiotis GP, Plummer L, Hughes VA, Au M, Durrani S, Nayak-Young S, et al. Oligogenic basis of isolated gonadotropin-releasing hormone deficiency. *Proc Natl Acad Sci USA*. 2010;107:15140–4.
2. Raivio T, Avbelj M, McCabe MJ, Romero CJ, Dwyer AA, Tommiska J, et al. Genetic overlap in Kallmann syndrome, com-

- binded pituitary hormone deficiency, and septo-optic dysplasia. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012;97:694-9.
3. Avbelj Stefanija M, Jeanpierre M, Sykiotis GP, Young J, Quinton R, Abreu AP, et al. An ancient founder mutation in PROKR2 impairs human reproduction. *Hum Mol Genet.* 2012;21:4314-24.
4. Tena-Sempere M. Deciphering puberty: Novel partners, novel mechanisms. *Eur J Endocrinol.* 2012;167:733-47.
5. Nedeva M, Stampfer M. Science policy. From «science in Europe» to «European science». *Science.* 2012;336:982-3.
6. Brumfiel G. European groups go global. *Nature.* 2012;484:295-6.
7. Hanchate NK, Giacobini P, Lhuillier P, Parkash J, Espy C, Fouveaut C, et al. SEMA3A, a gene involved in axonal pathfinding, is mutated in patients with Kallmann syndrome. *PLoS Genet.* 2012;8:e1002896.

Beatriz Lecumberri Santamaría <sup>a,\*</sup>,  
Fernando Fernández-Aranda <sup>b</sup> y Manuel Tena-Sempere <sup>c</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

<sup>b</sup> Departamento de Psiquiatría, Hospital Universitario de Bellvitge-IDIBELL y CIBER Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición (CIBERObn), Barcelona, España

<sup>c</sup> Departamento de Biología Celular, Fisiología, e Inmunología, Universidad de Córdoba, Instituto Maimónides de Investigaciones Biomédicas de Córdoba y CIBER Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición (CIBERObn), Córdoba, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [lecum74@hotmail.com](mailto:lecum74@hotmail.com)  
(B. Lecumberri Santamaría).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.endonu.2013.04.004>

## Comentarios sobre «Relevancia de la ecografía en un servicio de endocrinología»

## Comments on «Importance of ultrasound in a department of endocrinology»

Sr. Editor:

Qué satisfacción leer el editorial de su revista en el que I. Argüelles y S. Tofé proponen un uso amplio de la ecografía cervical en la consulta de Endocrinología<sup>1</sup>. La defensa de la participación del endocrinólogo en los actos clínicos en los que es más eficiente no es otra cosa que la defensa de los usuarios del sistema de salud. Ello es algo que no siempre nuestra especialidad ha sabido hacer.

El servicio al que pertenezco realiza ecografía cervical en consultas externas desde el año 2009. Nuestra experiencia tiene algunas particularidades que podrían interesar a los lectores de ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN. En su momento, se decidió que el ecógrafo estuviese ubicado en la consulta que el residente de la especialidad ocupa durante 12 meses de su formación, quien lo usa a voluntad con supervisión de un adjunto para el diagnóstico de alteraciones anatómicas y seguimiento de tiroidectomías. Los datos que tenemos dicen que cada residente realiza una media de 192 ecografías y 108 punciones con aspiración con aguja fina (PAAF) supervisadas, y concuerdan con lo publicado previamente por los autores del editorial<sup>2</sup>: un ecógrafo en la consulta del endocrinólogo elimina las listas de espera para la pun-

ción por ecografía. La incorporación de la PAAF guiada por ecografía a la consulta de Endocrinología no solo no ha debilitado nuestra relación con el Servicio de Anatomía Patológica, sino que la ha reforzado: conjuntamente hemos desarrollado una modificación de la técnica que reduce significativamente el número de punciones no diagnósticas<sup>3</sup>. Animamos a los servicios de Endocrinología a que incorporen el ecógrafo a sus consultas y coincidimos con los autores del texto en la conveniencia del posicionamiento de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición sobre nuestro papel en la realización de ecografías cervicales.

## Bibliografía

1. Argüelles I, Tofé S. Relevancia de la ecografía en un servicio de endocrinología. *Endocrinol Nutr.* 2013;60:51-2.
2. Tofé Povedano S, Argüelles Jiménez I, García Fernández H, Quevedo Juanals J, Díaz Medina S, Serra Soler G, et al. Incorporación de la ecografía y la punción de tiroides a la actividad de endocrinología en una consulta de alta resolución. *Endocrinol Nutr.* 2010;57:43-8.
3. Penín M, San Miguel P, Seoane I, Cunqueiro R, Palmeiro R, Luna R. El lavado de la aguja aumenta la rentabilidad diagnóstica de la PAAF de tiroides. *Endocrinol Nutr.* 2013;60:115-8.

Manuel Penín

Endocrinología y Nutrición, CHUVI, Vigo, España  
Correo electrónico: [manuelpenin@wanadoo.es](mailto:manuelpenin@wanadoo.es)

<http://dx.doi.org/10.1016/j.endonu.2013.03.006>