**TL 3**

**CARACTERIZACIÓN CLÍNICO – MOLECULAR EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PROLACTINOMAS**

María Isabel Hernández 1,2, Gaete X1, Romero P2,3, Linares J4, Mericq V1,2, Martínez de la Piscina I1,5, Castaño L5

1Instituto de Investigaciones Materno Infantil, Facultad de Medicina. Universidad de Chile. 2Departamento de Pediatría. Clínica Las Condes, 3Hospital Roberto del Rio, 4Hospital de Antofagasta, 5Grupo Investigación en Endocrinología y Diabetes. Instituto de Investigación Sanitaria Bio Cruces Hospital Universitario Cruces.

**Introducción**: Los prolactinomas corresponden al 50% de los tumores hipofisiarios en niños. En pediatría la incidencia es de 0.1/millón. La clínica depende de la edad, sexo y niveles de prolactina, se han encontrado genes asociados al desarrollo de prolactinomas. **Objetivo:** Descripción clínica y estudio genético de pacientes con diagnóstico de macroprolactinoma admitidos en nuestro centro. **Diseño experimental:** trabajo descriptivo. **Sujetos y métodos**: Evaluación clínica, imágenes y panel genético (MEN1,PRKAR1A, AIP, CDKN1B, GNAS, SDHB-C-D, DICER1).

**Resultados:**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| N | Sexo | Edad Dg(años) | Tanner | Presentación | Prolactina  (ng/ml) | Imagen | Estudio  Molecular |
| 1 | M | 16.41 | V | Cefalea, galactorrea | 89.4 | Quístico hemorrágico | No |
| 2 | F | 17.33 | V | Cefalea, galactorrea, amenorrea 2ª | 475 | Hemorrágico  Selar-supraselar | Negativo |
| 3 | M | 12.25 | III | Cefalea, alteración visual | 4050 | Compromiso carotideo | Negativo |
| 4 | F | 16.5 | V | Apoplejia- Panhipopituitarismo | 1410 | Compresión quiasma | Heterozigoto exón2SDHD |
| 5 | M | 11.33 | I | Paresia III par | 691.1 | 6 cm Compresión quiasma | MEN1 |
| 6 | F | 14.08 | V | Amenorea 2ª-TCA | 528 | Solido. Supratentorial | Negativo |
| 7 | F | 9 | I | Cefalea, mal ritmo de crecimiento. | 1460 | Solido. Supratentorial | Negativo |
| 8 | F | 6 | II | Sobrecrecimiento | 652 | Compresión quiasma | GNAS |
| 9 | M | 10.83 | I | Galactorrea | >200 | Compresión seno cavernoso | Pendiente |

**Conclusiones:** El macroprolactinoma es la causa mas frecuente de tumores hipofisiarios en la edad pediátrica. En la edad pediátrica MEN 1 y AIP son los principales genes alterados. En nuestros pacientes encontramos diferencias en la presentación entre ambos sexos, aun con tamaños tumorales similares: predominio de galactorrea e hipogonadismo en mujeres; cefalea y alteraciones visuales en varones, sin evidencia de retraso puberal. 3 pacientes presentaron mutaciones en genes estudiados. El estudio molecular permite orientar el manejo y pronóstico.

**Financiamiento:** Sin financiamiento