

## Reunión Clínica 22 de Abril 2017

09:30 – 10:15

### “UN NUEVO SINDROME LIPODISTRÓFICO: SINDROME MDPL”

**Presenta: Dr. Francisco Cordero A.**

**Sección Endocrinología, Hospital Clínico Universidad de Chile**

**Discusión: Dr. Gerson Ocares**

**Residente Endocrinología Hospital Clínico Universidad de Chile**

#### **Caso 1**

Paciente de sexo masculino de 29 años con diagnóstico de hipogonadismo hipergonadotropo diagnosticado en la infancia realizando tratamiento con testosterona desde los 14 hasta los 21 años, sin tratamiento de sustitución al momento de la visita médica. Además diagnosticado como Síndrome de Werner y dudoso de esclerodermia. Portador de hipoacusia sensorineural (SN) y dislipidemia

El paciente no tiene antecedentes familiares relevantes

Al examen físico

Peso 48kg, talla 1,8m e IMC 14.8

Se observa fenotipo progeroide, lipodistrofia generalizada en cuerpo y extremidades, e hipoplasia mandibular

A nivel genital presenta micropene con escroto vacío, no palpándose testículos.

Dentro de los exámenes de laboratorio destaca un hipogonadismo hipergonadotrófico, hipertrigliceridemia, intolerancia a la glucosa postcarga. Ver tabla.

Por el hipogonadismo sin tratamiento se realizó densitometría ósea T Score en columna -1,2, cuello femoral derecho -1,8 e izquierdo -1,1 y Zscore en columna -0,2, cuello femoral derecho -1,2 e izquierdo -0,5.

Para evaluar presencia de gónadas se realizó TC abdomen con próstata pequeña y esbozos de probables testes atróficos en trayectos inguinales

Dado la sospecha de síndrome MDPL se realizó estudio genético mediante análisis por secuenciación de los exones 13 y 15 y de las regiones intrónicas flanqueantes del gen de la polimerasa POLD1, encontrándose la mutación p.Ser605del descrita para otros casos de síndrome MDP.

Laboratory	
LH (mUI/ml)	30.82 (1.5-9.3)
Testosterone (ng/ml)	12.9 (249-836)
TSH (mUI/L)	2.6
FT4 (ng/dL)	1.17
Creatinine (mg/dl)	0.52
Total Colesterol (mg/dl)	223 (<200)
Triglicerides (mg/dl)	377(<150)
HDL (mg/dl)	33 (>40)
Fasting glucose (mg/dl)	84
OGTT 75 gr (mg/dl)	84 - 155

#### Bibliografía

1. Shastry *et al.* J Clin Endocrinol Metab, October 2010, 95(10):E192–E197

34 (2013) 614–622

3. Abstract Endocrine Society MON 036 First Described Chilean Case of MDPL Syndrome with POLD1 Mutation Cordero Francisco, Ellard Sian.