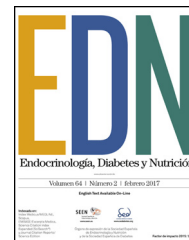




Endocrinología, Diabetes y Nutrición

www.elsevier.es/endo



REVISIÓN

Tratamiento con hormona de crecimiento en el síndrome de Prader-Willi

Eugènia Moix Gil^a, Olga Giménez-Palop^b y Assumpta Caixàs^{b,*}

^a Facultad de Medicina, Unidad Docente Parc Taulí, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

^b Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitari Parc Taulí, Sabadell, España

Recibido el 13 de octubre de 2017; aceptado el 10 de enero de 2018

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Prader-Willi;
Tratamiento con hormona de crecimiento;
Población adulta;
Población pediátrica;
Beneficios;
Efectos adversos

Resumen

Introducción: El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno genético raro causado por la ausencia de expresión de alelos paternos de la región 15q11.2-q13. La obesidad y los déficits hormonales, especialmente el de GH, son las manifestaciones con mayor implicación terapéutica. El tratamiento con GHR es efectivo en niños y supone un pilar en su tratamiento; no obstante, la evidencia en adultos es escasa.

Objetivo: Revisar la evidencia publicada en relación con los efectos beneficiosos y adversos del tratamiento con GHR en niños y adultos.

Diseño: Revisión bibliográfica de 62 artículos publicados entre los años 2000 y 2017, usando la base de datos PubMed.

Resultados: En el SPW pediátrico y adulto la GHR mejora la morfología y composición corporal, el rendimiento físico, la cognición, el desarrollo psicomotor, la función respiratoria y la calidad de vida. Presenta pocos efectos adversos.

Conclusiones: El tratamiento con GHR es efectivo y seguro y mejora la calidad de vida en individuos con SPW.

© 2018 SEEN y SED. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: acaixas@tauli.cat (A. Caixàs).

KEYWORDS

Prader-Willi syndrome;
Growth hormone treatment;
Adult patients;
Pediatric patients;
Beneficial effects;
Adverse effects

Treatment with growth hormone in the prader-willi syndrome

Abstract

Introduction: The Prader-Willi syndrome (PWS) is a rare genetic disorder caused by absence of expression of the paternal alleles in región 15q11.2-q13. Obesity and hormonal deficiencies, especially of growth hormone (GH), are the most important signs from the therapeutic viewpoint. Recombinant GH (rGH) is effective in children and represents the mainstay in treatment; by contrast, little evidence is available in adult patients.

Objective: To review the reported evidence on the beneficial and adverse effects of treatment with rGH in children and adults.

Design: A review was made of 62 original articles published between 2000 and 2017 using the PubMed database.

Results: In pediatric and adult PWS, rGH improves body morphology and composition, physical performance, cognition, psychomotor development, respiratory function, and quality of life with few adverse effects.

Conclusions: Treatment with rGH is effective and safe and improves quality of life in both children and adults with PWS.

© 2018 SEEN y SED. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

En este trabajo de revisión hemos querido abordar un tema de interés creciente dentro de una enfermedad rara como es el síndrome de Prader-Willi (SPW). Dentro de su manejo multidisciplinar el tratamiento con hormona de crecimiento recombinante (GHR) está suponiendo un pilar fundamental en los niños, y cada vez hay más evidencia de que en adultos también lo será. Con la finalidad de revisar la evidencia publicada en relación con los efectos beneficiosos y adversos del tratamiento con GHR en niños y adultos se han revisado un total de 62 artículos publicados entre los años 2000 y 2017, usando la base de datos PubMed.

Generalidades

El SPW es una enfermedad rara de origen genético¹⁻³ causada por la ausencia de expresión de alelos paternos de la región 15q11.2-q13⁴. La incidencia es de 1/10.000-1/30.000 nacidos vivos, sin diferencias entre sexos o etnias¹⁻⁴, y se considera la causa más frecuente de obesidad genética⁵.

Se caracteriza por presentar un fenotipo clínico-conductual común, con leves diferencias en función del genotipo causal¹. Actualmente el diagnóstico definitivo se realiza a través del test de metilación del ADN, cuya sensibilidad es mayor al 99%⁴.

Las alteraciones fenotípicas características son secundarias a una disfunción hipotalámica, responsable de la hiperfagia, la inestabilidad de la temperatura corporal, la alta tolerancia al dolor, la hypersomnia y las múltiples alteraciones endocrinas que presentan, incluyendo el déficit de la hormona de crecimiento (GH) y de la tirotropina, el hipogonadismo (50%) y la insuficiencia suprarrenal central de estrés^{1,2,4,6,7}.

Déficit de hormona de crecimiento

El déficit de GH (DGH) observado en el SPW es independiente de la obesidad y del genotipo causal⁸. Se presenta como una disminución de su secreción espontánea junto con una alteración cuantitativa y cualitativa de la respuesta a estímulos secretores, ya sean naturales (secretagogos) o artificiales (pruebas de estimulación). La respuesta de la GH a la estimulación es menor, menos robusta y más retardada; cursa con niveles bajos de *insulin-like growth factor 1* (IGF-1) en plasma^{2,9}.

En niños la prevalencia de DGH afecta entre un 40% y un 100% de los casos^{1,2,9,10}; publicaciones más recientes registran prevalencias superiores al 75%¹¹. La prevalencia en adultos no está bien establecida; algunos autores hablan de un 15-95%¹⁰ y otros de 8-38%¹¹. Sin embargo, estos porcentajes son resultado de una respuesta alterada a una prueba de estimulación del eje somatotrofo, que no siempre es la misma, dado que no existe un *gold-standard* para esta situación. La prueba más utilizada actualmente es la estimulación con GHRH + arginina^{9,10,12-16}, aunque también se han empleado otras de menor sensibilidad^{9,12,17}.

Desde la aprobación por la Administración de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos (FDA) del uso de la GHR en el fallo de crecimiento por SPW en el año 2000, y en el 2001 por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) con la indicación añadida de mejora de la composición corporal^{1-3,18}, la GHR se ha empleado de forma rutinaria en población pediátrica. Se considera que los niños se benefician del tratamiento con GH tanto si existe déficit como si no, y por lo tanto no son necesarias pruebas estimuladoras para su diagnóstico e inicio de tratamiento^{3,9,11}. En cambio, en los adultos, el beneficio de seguir con el tratamiento si no existe déficit no es tan evidente, y por tanto es obligatorio realizar una prueba de estimulación una vez alcanzada la talla final o la edad adulta, antes de iniciar el tratamiento con GH a dosis de adulto^{3,6,9,19}.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8922574>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8922574>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)