

# Panorama general: Problemas endocrinos en la AF

## ¿Qué es el sistema endocrino?

El sistema endocrino produce hormonas que permiten que nuestros cuerpos se desarrollen y funcionen. Este sistema está formado por glándulas en la cabeza, cuello y abdomen que liberan muchos tipos de hormonas al torrente sanguíneo. Estas hormonas realizan diferentes funciones en el organismo, desde regular los niveles de azúcar en sangre hasta generar cambios físicos durante la pubertad. Véalo de esta manera: las células endocrinas producen una hormona, o mensaje. Estos “mensajes” se transportan en el torrente sanguíneo a otras células y le dicen al cuerpo que crezca y sea más alto, por ejemplo, o que atraviese la pubertad.

## ¿Cómo afecta la AF al sistema endocrino?

El daño en el ADN causado por la AF lleva a la muerte de algunas células endocrinas. Esta pérdida de células endocrinas genera niveles hormonales más bajos. Aproximadamente 80% de los niños y adultos con AF tienen una anomalía endocrina. Estas anomalías pueden afectar al organismo de diferentes formas:

- Baja estatura
- Poco aumento de peso u obesidad

- Glucosa anormal con baja secreción de insulina (puede contribuir al poco aumento de peso o la diabetes)
- Hipotiroidismo (bajos niveles de la hormona tiroidea, lo que produce baja estatura, retraso puberal, períodos irregulares, problemas de fertilidad)
- Pubertad temprana o tardía, testículos u ovarios hipoactivos, infertilidad
- Deficiencia de la hormona de crecimiento
- Baja densidad mineral ósea

## ¿Cómo se pueden manejar estos problemas?

La atención integral es fundamental en la AF y esto se debe a que es una enfermedad que afecta muchos sistemas en el organismo. Por esta razón, es importante consultar temprano a un endocrinólogo o endocrinólogo pediatra, a un nutricionista y a un ginecólogo o endocrinólogo de la reproducción si la paciente es mujer. Este equipo trabajará junto con otros especialistas en AF para brindar atención integral.

Según la Dra. Susan Rose, endocrinóloga y especialista en AF (Cincinnati Children’s Hospital Medical Center/University of Cincinnati), las personas con AF

deben someterse a **exámenes físicos y pruebas anuales de crecimiento** para controlar el peso y la altura, identificar y tratar toda causa de bajo crecimiento, evaluar la tiroides y tratar toda deficiencia de la hormona tiroidea, vitamina D, hormona de crecimiento u hormona puberal. Es importante **mantener una dieta saludable y hacer ejercicio** y un **nutricionista debe evaluar la ingesta nutricional de la persona con AF**. Si un niño con AF es bajo, debe someterse a **pruebas para detectar una deficiencia de la hormona de crecimiento (DHC)**. Se puede usar terapia de la hormona de crecimiento para tratar la DHC aunque actualmente no hay consenso sobre la seguridad de esta terapia en la AF. Después de los 10 años (o antes en casos de pubertad precoz), se recomienda realizar una **prueba anual para evaluar la etapa de la pubertad**, detectar los niveles hormonales y determinar si se necesita tratamiento para la pubertad temprana o tardía. Por último, después de un trasplante de médula ósea o después de los 16 años (lo que ocurra antes), se recomienda realizar una densitometría ósea todos los años para controlar la densidad mineral ósea. ■

Para ver una lista completa y detallada de las recomendaciones sobre pruebas endocrinas para pacientes con AF, consulte la página 157 de los Lineamientos para diagnóstico y manejo.\* El capítulo 7 de ese libro se refiere exclusivamente al sistema endocrino en la AF. También puede consultar el número de otoño de 2014 del boletín familiar sobre la AF (pág. 6) para ver otro resumen detallado de problemas endocrinos (disponible en inglés en nuestro sitio web: [www.fanconi.org](http://www.fanconi.org)).

\* Lineamientos para diagnóstico y manejo, tercera edición, traducción al español.