



HNF1SS Y 17Q12: MISMO ORIGEN, DIFERENTE EXPRESIÓN CLÍNICA. VARIANTES PEDIÁTRICAS DEL GEN HNF1SS FRENTE A LA DELECCIÓN 17Q12

Mónica Milla Castellanos, Mónica Alejandra Milla Castellanos; Víctor Alfonso López Baez; Oreste Ferra Neto; Romina Soledad Escalante; Yolanda Calzada Baños; Ana Cristina Aguilar Rodríguez; Ana Caterina Carneiro; Álvaro Madrid Aris; Pedro Arango Sancho Nefrología, Hospital Arnau de Vilanova, Lleida. Nefrología Pediátrica Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. Nefrología

Pediátrica Hospital Santa Luzia, Portugal

Introducción: Las alteraciones que afectan al gen *HNF1B* y a la región cromosómica 17q12 constituyen una causa frecuente de anomalías renales. La enfermedad *HNF1B* incluye variantes intragénicas de *HNF1B* y la microdelección 17q12. Las diferencias genotípicas y fenotípicas en la población pediátrica siguen sin estar suficientemente definidas. *Material/Método:* Estudio observacional, retrospectivo y unicéntrico en pacientes pediátricos con diagnóstico genético confirmado. *Resultados:* 20 pacientes, 9 con variantes intragénicas del gen *HNF1B* y 11 con delección 17q12. La mediana de edad fue 14,0 [11,3-15,7] frente a 10,2 [9,4-13,5] años ($p=0,171$). La función renal fue inferior en el grupo con *HNF1B*, mediana de la TFG por creatinina-cistatina C del CKiDU25 fue 65 [48-77] frente a 91 [87,5-95,5] ml/min/1,73 m² ($p<0,001$), y se observó una TFG<90 en 9/9 frente a 4/11 pacientes ($p=0,005$). La delección 17q12 mostró niveles más bajos de magnesio (0,59 [0,58-0,63] frente a 0,70 [0,67-0,74] mmol/L; $p=0,012$). La hiperglucemia fue poco frecuente en ambos grupos. En el análisis de efectos mixtos, *HNF1B* siguió estando asociado a una TFG longitudinal persistentemente más baja (diferencia media ajustada -21,2 ml/min/1,73 m², IC95%: -29,9 a -12,5; $p<0,001$), sin diferencias significativas en la pendiente anual (interacción $p=0,452$). En cuanto al fenotipo neurológico, fue mayor en la delección 17q12, 73% frente a 22% de *HNF1B* ($p=0,03$). *Conclusiones:* En esta cohorte pediátrica, la delección 17q12 no se asoció con un peor funcionamiento renal temprano, por el contrario, mostró una función renal longitudinal mejor conservada, pero una afectación tubular más marcada. Se observó con mayor frecuencia trastornos del neurodesarrollo. La baja prevalencia de diabetes probablemente refleja la edad pediátrica más que la ausencia del riesgo metabólico, posiblemente un seguimiento a largo plazo, pondría de manifiesto la mayor frecuencia de diabetes en estos pacientes como se describe en la literatura. Estos hallazgos respaldan la necesidad de asesoramiento y seguimiento específico en ambos genotipos.