

PÓSTERES SIN DEFENSA

41 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Madrid, 22 - 24 de mayo de 2019

SP3/d2d3-149 Crecimiento**TALLA BAJA POR MUTACIÓN DEL GEN ACAN**

Álvarez Casaño, M.⁽¹⁾, Hernández García, E.⁽¹⁾, De La Cámara Moraño, C.⁽¹⁾, Ariza Jiménez, A.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción

El gen *ACAN* se encuentra en el brazo largo del cromosoma 15, y codifica una proteína que forma parte del cartílago articular, protegiendo al hueso y a la articulación. Si se produce una mutación en dicho gen, se sintetiza una proteína anómala, lo cual lleva a que el cartílago se debilite, afectándose el crecimiento, y produciéndose una talla baja.

Es una enfermedad hereditaria, que se conoce como osteocondritis disecante familiar, y es una causa de talla baja.

Descripción del caso

Se trata de una niña de 13 años en seguimiento en la consulta de Endocrinología Infantil desde los 9.9 años, por talla baja en contexto de talla baja familiar. Antecedentes personales: Embarazo controlado y normoevolutivo. Ecografías normales. Cesárea por no progresión. Edad gestacional: 40+0 s. Peso: 2560 gr (p3, -1.93 DE). Longitud: 43.5 cm (p<1, -3.8 DE). Previamente sana Antecedentes familiares: - Talla padre: 152.6 cm (p<1, -3.88 DE). Talla madre: 150.8 cm (p2, -2.23 DE). Talla diana: 145.2 ± 5 cm (p<1, -3.17 DE). Hermano mayor sano y de talla normal. Varios primos por línea materna con talla baja recibieron tratamiento con GH con buena respuesta. Exploración actual: 13 años y 3 meses. Peso: 47.9 kg (p35, -0.39 DE). Talla: 133.3 cm (p<1, -4.02 DE). IMC: 26.96 % (p94, 1.59 DE). Superficie Corporal: 1.33 m². Segmentos. Braza: 133.5 cm. Talla sentado: 73.4 cm.-> ratio talla

sentado/talla: 0.551 (p71, 0.56 DE) Estadio puberal Tanner 4.

Evolución y conclusiones

En la primera visita, destaca una talla baja armónica (talla p<1, -4 DE). Se solicitan exámenes complementarios con resultados normales de análisis básicos con función renal, tiroidea, hepática, estudio hormonal del eje hipotálamo-hipofisario, IGF-1, IGFBP3 cribado de celiaquía y orina. Edad ósea acorde a su edad cronológica. Cariotipo y estudio del gen *SHOX* sin anomalías. También se realiza una resonancia magnética nuclear hipofisaria sin alteraciones. Durante el seguimiento presenta baja velocidad de crecimiento, con mejoría en estirón puberal y simultáneamente aceleración de la edad ósea. Menarquia a los 12 años. Pronóstico de talla adulta menor que talla diana (talla proyectada de 140.1 cm, método de Bayley-Pinneau (BP): 136 ± 5 cm) Comienza a acentuarse hiperlordosis lumbar y se aprecia asimetría escapular y de flancos con giba torácica izquierda en test de Adams. Desde los 12 años de edad presenta dolores óseos migratorios en cuello, espalda, y ambas rodillas. Se aprecia en telemetría: curva torácica izquierda T5-T9 17°, ápex en T7. Se solicita panel de displasia ósea hallándose una variante c.7276G (p.Glu2426*) en el gen *ACAN*, compatible con el diagnóstico de talla baja y adelanto de edad ósea con o sin osteoartritis y/o osteocondritis disecante, con patrón de herencia autosómico dominante. Se realiza una anamnesis dirigida, en la que se constata que varios tíos y sobrinos por rama paterna están en seguimiento por Traumatología por dolores óseos recurrentes e incapacitantes desde edades tempranas. Se aportarán imágenes de estudios radiológicos y del fenotipo.

Recomendaciones

Ante una talla baja familiar, debemos indagar la posible asociación con otras patologías en nuestro

paciente o alguno de los miembros de la familia, y sospechar entre otras posibilidades mutación del gen ACAN ante una talla baja familiar y aparición de osteoartritis a una edad temprana.

SP3/d2d3-150 *Crecimiento*

TALLA DISARMÓNICA POR UNA MUTACIÓN MUY POCO FRECUENTE DEL GEN SHOX. DEL FENOTIPO AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Nuevo Casals, S.⁽¹⁾, Ruiz-Cuevas García, P.⁽¹⁾, Obon Ferrer, M.⁽²⁾, Puerto Carranza, E.⁽¹⁾, López Bermejo, A.⁽¹⁾, Mayol Canals, L.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona. ⁽²⁾ Adjunta responsable del Área de Genética Clínica y Consejo Genético, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona. ⁽³⁾ Jefe de Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

Introducción

La talla baja es una de las patologías más frecuentes en nuestras consultas. Dentro del estudio inicial es muy importante medir las proporciones corporales, ya que nos podrían indicar ciertas patologías como la alteración del gen SHOX. Presentamos el caso de una niña con fenotipo sugestivo de alteración del gen SHOX con estudio genético inicial normal.

Descripción del caso / Evolución

Niña de 11 años y 7 meses remitida a la consulta por talla baja. Antecedentes personales sin interés, nacimiento a las 40 semanas de gestación, longitud al nacer: 48cm (percentil (p14, -1,09DE)) y peso al nacer 3090gr (p31, -0,51DE). Antecedente materno de vitiligo, esclerodermia e hipotiroidismo autoinmune, tío materno con síndrome de Sjögren, sin otros antecedentes de interés. Talla diana familiar 156cm. Menarquia a los 11 años y 5 meses con talla 148cm (p39, -0,34DE), peso 56,1KG (p90, +1,39DE), talla sentada 84,3cm, con relación talla sentada/talla: 0,57 (p84, +1,02DE). Relación envergadura brazo/altura: 0,98. Discreto *cubitus valgus*. Hipertrofia muscular en extremidades inferiores. Aporta radiografía con edad ósea a los 8 años y 3 meses concordante con edad, no malformación de Madelung y analítica normal. Realizado cariotipo de sangre periférica 46 XX. Se orienta como talla disarmónica con posible alteración del gen SHOX y se solicita edad ósea de control y estudio genético. Radiografía con huesos carpianos en cuña, deformidad triangular de epífisis radial, 4º metacarpiano corto. Exploración a padre y hermano mayor con hipertrofia discreta de gemelos. Relación talla sentado/altura paterna: 51% (normal < 55%) y hermano relación talla sentado/altura: 55%. Estudio genético mediante Array no muestra alteraciones del gen SHOX. Dada exploración clínicoradiológica muy sugestiva de al-

teración de gen SHOX se decide conjuntamente con genetista ampliar estudio a análisis genético molecular mediante secuenciación que muestra en heterocigosis la variante c.487-2A>G en el intrón 3 que se puede considerar patológica y está descrita en 4 pacientes de la Universidad de Leiden asociada a enfermedad de Leri-Weill y talla baja idiopática. (SHOX-Database.www.SHOX.unihd.de/).

El estudio genético de los padres fue negativo. En el control a los 14 años de edad talla final 153cm (-1,23DE), IMC: 26,53 (+1,47DE), talla sentada: 89,3cm (+4,97 DE), Tanner 5. Hipertrofia muscular en extremidades inferiores. Durante el seguimiento no cumplió los criterios para recibir tratamiento con hormona de crecimiento.

Conclusiones / Recomendaciones

1- Ante la sospecha de alteración del gen SHOX, si el estudio mediante Array es normal, aconsejamos la realización de secuenciación del gen. 2- Es importante confirmar el diagnóstico para los casos que se pueden beneficiar de tratamiento con hormona de crecimiento y para el consejo genético. 3-El seguimiento clínico de los pacientes y una buena historia clínica donde no sólo consten los antecedentes personales, sino también los familiares con exploración auxológica, es primordial para el diagnóstico de las alteraciones del gen SHOX ya que frecuentemente el fenotipo es inespecífico en la etapa prepuberal.

SP3/d2d3-151 *Crecimiento*

HORMONA DE CRECIMIENTO (GH) EN PACIENTE CON MONOSOMÍA 18Q

Castro Corral, L.⁽¹⁾, Segovia Ortí, R.⁽²⁾, Minguez Vinarde, M.⁽¹⁾, Armero Bujaldon, C.⁽²⁾, Caimari Jaume, M.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología Infantil, Hospital Comarcal de Inca, INCA. ⁽²⁾ Endocrinología Infantil, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

Introducción

Los niños con delección del cromosoma 18q, presentan anomalías en el crecimiento con una prevalencia del 64% de talla baja (talla < -2DE), 68% velocidad de crecimiento por debajo de 1DE y el 50% retraso en la maduración ósea. Los factores de crecimiento suelen estar descendidos (72% presentan déficit de IGF-1 y hasta el 83% son deficitarios de la IGF-BP3). 72% de pacientes presentan una respuesta disminuida de GH. La alteración de la función tiroidea con hipotiroidismo, es un hallazgo frecuente.

Descripción del caso / Evolución

Varón, remitido a Endocrinología Infantil a los 22 meses de vida por talla baja -2.69DE. Estanca-

miento pondero-estatural desde los 6 meses. Como antecedentes, primer hijo fruto de gestación por fecundación in vitro de padres sanos, no consanguíneos. Se detecta una ventriculomegalia unilateral en el 3º trimestre de gestación. Nacido a término con antropometría adecuada para su edad. En el screening neonatal presenta elevación TSH hasta 8,7 con descenso hasta normalización al mes de vida.

Con 9 meses de vida, se deriva a neuropediatría por hipotonía y retraso del desarrollo psicomotor. Se solicita una resonancia magnética cerebral donde se detecta una hipogenesia de cuerpo calloso. Déficit de IgA, sin asociar infecciones relevantes. Talla diana de 170.5 ± 5 cm (-1.09 DE). La exploración física, Peso: 10.93 kg (p9, -1.35 DE). Talla: 80 cm (p<1, -2.69 DE), P. cefálico: 45 cm (p<1, -3.44 DE) Fenotipo peculiar. Testes en escroto de 2cc, pene normal. Estudios realizados por parte de endocrino: Serie ósea sin alteraciones relevantes, Edad ósea acorde a la cronológica. Analítica estudio inicial: IGF1: 5,85ng/ml (valores normales para la edad 51-289), IGFBP3: 2,98mcg/ml (valores normales para la edad 0.7-3), IgA<7 mg/dl (valores normales para la edad 50+/-24). Test de glucagón pico de GH; 14.30ng/ml. Estudio genético, aCGH: Deleción 18q21.32- q23 de 19 Mb. A los 2 años y 3 meses de vida, se inicia tratamiento con levotiroxina por TSH 5.1mUI/ml con normalización posterior. Respecto a la talla, no cumplía los criterios clásicos para iniciar el tratamiento con hormona de crecimiento. Se inicia de forma privada el tratamiento con GH los 2 años y 5 meses, con talla en -2.3DE, en espera de la aprobación por nuestro hospital para iniciar tratamiento con hormona de crecimiento fuera de ficha técnica, que resulta aprobado. Notable mejoría del crecimiento con GH a dosis 0.035mg/kg/día, presentando al año de inicio de tratamiento talla en -1.24 DE, lo que supone un incremento de talla de +1.06DE y velocidad de crecimiento de +2.5 DE.

Neurológicamente se aprecia una mayor conexión con el entorno, estableciendo a los 3 años y medio contacto visual e interés por objetos y es capaz de caminar de forma autónoma. La resonancia de control no muestra cambios reseñables. Microcefalia estable, con perímetro cefálico en -2.6DE.

Recomendaciones

Están descritos beneficios del tratamiento con GH, tanto a nivel de crecimiento estatural como neurológico, con mejoría del coeficiente intelectual no verbal y cambios cuantitativos en la resonancia cerebral en los tiempos de relajación en T1. Dada la notable mejoría de talla y aparente mejoría clínica neurológica en cuanto al grado de atención y conexión con el entorno en nuestro caso, se renueva la aprobación de tratamiento con GH.

SP3/d2d3-152 Crecimiento

RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO SEGÚN EL DIAGNÓSTICO POR EL QUE SE INDICÓ

García Navas, P.⁽¹⁾, Kortabarría Elguero, M.⁽¹⁾, Ibiricu Lecumberri, A.⁽¹⁾, García Muro, C.⁽¹⁾, Ruíz Del Campo, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.*

El tratamiento con hormona de crecimiento (GH) está indicado en pacientes con diferentes patologías: déficit de GH, niños nacidos pequeños para la edad gestacional (PEG), síndrome de Turner, Prader-Willi y haploinsuficiencia del gen *SHOX*. La GH estimula el crecimiento de los huesos largos y su objetivo es conseguir una normalización de la talla en los pacientes que lo reciben.

Objetivos

Valorar la respuesta al tratamiento con hormona de crecimiento según las diferentes indicaciones por las que se prescribe.

Material y métodos

Estudio retrospectivo descriptivo, en el que se valoró la respuesta al tratamiento con GH en los pacientes seguidos en las Consultas de Endocrinología Infantil y que finalizaron este entre los años 2012 y 2017. Para el análisis estadístico se utilizó el programa estadístico SPSS 24.0.0.

Resultados

Se incluyeron un total de 59 pacientes, 37% varones y 63% mujeres. La edad media al inicio del tratamiento fue de $10,2 \pm 2,8$. Los diagnósticos por los que se indicó el tratamiento con hormona de crecimiento fueron mayoritariamente dos, déficit de GH y pequeño para la edad (PEG), ambos un 44,1%. Excepto un paciente, los demás presentaron aumento de la velocidad de crecimiento tras 6 meses de tratamiento, con una media de 3.81 cm/año superior a la previa. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la ganancia de talla, comparando la talla final con la talla al inicio del tratamiento ($p=0,000$), con una ganancia de +0,7 desviaciones estándar (SDS). Los pacientes no lograron alcanzar su talla diana con una pérdida de talla de -0,53 SDS, presentando diferencias estadísticamente significativas ($p=0,000$). Comparando los pacientes que recibieron tratamiento por déficit de GH con los que lo hicieron por PEG, el tratamiento se inició más precozmente en los PEG, con una edad media de 9.05 ± 2.5 , mientras que en los pacientes con déficit de GH se inició a los 11.42 ± 2.2 años. En ambos grupos las SDS de talla alcanzada, respecto a las SDS de talla al inicio del tratamiento presentaron una mejora. Los pacientes con déficit de GH, tuvieron una ganancia de SDS

de talla de 0,8, mientras que los PEG lo hicieron de 0,74 SDS, encontrándose en ambos grupos diferencias estadísticamente significativas ($p=0,000$). En ninguno de los 2 grupos se logró alcanzar la talla diana. No se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre la talla alcanzada en los pacientes tratados por déficit de GH y los tratados por PEG. La duración media del tratamiento fue de $4,57 \pm 2,17$ años. Ningún paciente presentó complicaciones.

Conclusiones

Los pacientes que recibieron tratamiento con GH presentaron una mejora de las SDS de talla final respecto a las SDS de talla inicial, pero no lograron alcanzar su talla diana. Se obtuvieron los mismos resultados analizando a los pacientes divididos en grupos por los que se indicó el tratamiento, déficit de GH y pequeños para la edad gestacional.

P3/d2d3-153 Crecimiento

DEFORMIDAD DE MADELUNG DE APARICIÓN EN LA PUBERTAD

Belmonte Pintre, Z.⁽¹⁾, Marbán Calzón, M.⁽¹⁾, González Jimeno, A.⁽¹⁾, Jiménez-Castellanos Holgado, L.⁽¹⁾, Martín Castiblanco, D.⁽¹⁾, Resa Serrano, E.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital General Mancha Centro, Alcázar de San Juan.*

Introducción

La talla baja es uno de los motivos de consulta más frecuente en pediatría, siendo la ocasionada por la deficiencia del gen *SHOX* la causa monogénica más frecuente de talla baja (2,5-15% de los casos de talla baja idiopática, TBI) *SHOX* actúa retrasando la diferenciación de los condrocitos y la fusión del cartilago de crecimiento. La función de *SHOX* depende del número de copias presentes: un aumento en el número de copias produciría talla alta; y una haploinsuficiencia daría lugar a una diferenciación prematura de condrocitos, fusión acelerada del cartilago epifisario y detención prematura del crecimiento.

Descripción del caso / Evolución

Niña de 12 años, derivada a la consulta de Endocrinología Pediátrica por deformidad de ambos antebrazos en dorso de tenedor, que apareció 4 meses antes coincidiendo con el inicio del desarrollo mamario. Antecedentes familiares: hermano de 15 años con déficit de hormona de crecimiento e hipoplasia hipofisaria en tratamiento sustitutivo con GH. Tallas normales-bajas en rama paterna y normales en rama materna. Abuela paterna con misma deformidad. Talla diana: 159,2 cm. En la exploración física destaca talla normal (145,2 cm p15), acortamiento de braza (139,2 cm), ratio envergadura/talla 0,958, ratio talla sentado/talla 0,467 (p16). Sobre-

peso, leve retrognatia, paladar ojival, acortamiento mesomélico de EESS con deformidad de Madelung, limitación en la pronosupinación de ambos antebrazos, acortamiento del 4^o-5^o metacarpiano, cubito valgo, angioma en pierna derecha. Tanner III-IV. Entre las pruebas complementarias destaca cariotipo 46 XX, estudio hormonal normal. Radiografía de mano: triangulación de carilla articular de cúbito, desplazamiento volar del carpo >20 cm, hundimiento del semilunar 16 mm.

SP3/d2d3-154 Crecimiento

SÍNDROME DE KLINEFELTER CON TALLA BAJA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Morales Pérez, C.⁽¹⁾, Riego Ramos, M.J.⁽¹⁾, Santos Mata, M. ⁽¹⁾, Redondo Torres, A.I.⁽¹⁾, Macías López, F.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital de Jerez, Jerez de la Frontera.*

Introducción

El síndrome de Klinefelter (SK) es la cromosomopatía sexual más frecuente y primera causa de hipogonadismo hipergonadotropo primario en varones (1/660). La etiología es genética siendo la presentación más frecuente 47 XXY aunque existen mosaicos y variantes. Presenta expresión fenotípica variable y la función endocrinológica es normal hasta la pubertad, lo que dificulta el diagnóstico precoz. El fenotipo típico es masculino con talla alta desproporcionada, adiposidad abdominal, ginecomastia, vello escaso, y testículos pequeños. Se han descrito casos de SK con talla baja con y sin déficit de GH, y asociados a PEG, que responden a GH. Presentamos a continuación dos casos de SK asociados a talla baja (M. Bonomi, V. Rochira, D. Pasquali, G. Balercia, E. A. Jannini, A. Ferlin. Klinefelter syndrome (KS): genetics, clinical phenotype and hypogonadism. *J Endocrinol Invest.* 2017. 40:123-134).

Descripción de casos

Caso clínico 1. Niño de 11 años en seguimiento por talla baja. Antecedentes personales: Somatometría al nacimiento normal. Nefrectomía izquierda a los 2,5 años. Hipoacusia neurosensorial izquierda. Antecedentes familiares: Talla padre 154 cm, talla madre 154 cm. Exploración: Talla 131,5 cm (- 2,23 DS); Peso 24,8 kg (SDS: - 3,7 DS), no hallazgos patológicos, estadio puberal I. Pruebas complementarias: Hemograma, Inmunoglobulinas, perfil hepático, renal, celiaco, lipídico, grasas en heces, PTH y 25 OH Vitamina D normales. Perfil tiroideo, suprarrenal, somatotropo normales (IGF 1- 165 ng/ml). Perfil gonadal: LH 0,23 mUI/ml, FSH 0,7 mUI/ml, Testosterona 19,35 ng/dl. Cariotipo 47XXY. Test de liberación de GH estimulado con glucagón: pico GH 4,09 ng/ml. Test de liberación de GH estimulado con propranolol pico 6,3 ng/ml. Se incluye por tanto en el protocolo de tratamiento con GH. Caso clínico

2. Niño de 13,7 años en seguimiento por talla baja. Antecedentes personales sin interés. Somatometría al nacimiento normal. Antecedentes familiares: Talla paterna 164 cm, talla materna 163 cm. Exploración: Talla 145.1 cm (SDS: -2,14 DS); Peso 31,7 kg (SDS: -2,09 DS), velocidad de crecimiento en último año p3. No hallazgos patológicos, pubarquia II, testes 6 cc de aspecto normal, estadio puberal II. Pruebas complementarias: Hemograma, Inmunoglobulinas, perfil hepático, renal, celíaco, lipídico, grasas en heces, PTH y 25 OH Vitamina D normales. Perfil gonadal: LH 2,5 mU/ml, FSH 3 mU/ml, Testosterona 2,8 ng/ml. Perfil suprarrenal, tiroideo, somatotropo normal. IGF-1 288 ng/ml. Cariotipo 47XXY /47XY mosaicismo. Test de liberación de GH estimulado con glucagón: GH pico 0,86 ng/ml. Test de liberación de GH estimulado con propranolol y ejercicio: pico 8,26 ng/ml. Comentario · A pesar de ser la cromosomopatía más frecuente y las comorbilidades que asocia, tan solo el 10% se diagnostican antes de la pubertad. · Aunque presentan talla alta por aumento de la velocidad de crecimiento, están descritos en la literatura casos de SK con talla baja, como es el caso de nuestros pacientes asociando el primero de ellos déficit de GH. · En conclusión, destacamos que la talla baja no excluye el diagnóstico de SK y destacar la necesidad de realizar cariotipo también en los niños con talla baja, para evitar el diagnóstico tardío de estos pacientes (Sanz Marcos N, Turón Viñas A, Ibáñez Toda L. Síndrome de Klinefelter de presentación atípica. *An Pediatr*. 2013; 79 (2): 112-115).

SP3/d2d3-155 Crecimiento

SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 16P11.2 PROXIMAL: UNA CAUSA DE TALLA BAJA

Gómez Díaz, D.⁽¹⁾, Molina Suárez, R.⁽¹⁾, González Díaz, J.P.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife.*

Introducción

El síndrome de microdelección 16p11.2 proximal es una anomalía cromosómica caracterizada por un retraso en el desarrollo y el lenguaje, discapacidad intelectual leve, trastornos del espectro autista, rasgos dismórficos leves y predisposición a la obesidad. Además, entre las causas conocidas de talla baja susceptibles de tratamiento con hormona de crecimiento se encuentran aquellos casos de trastornos del crecimiento en pacientes pequeños para su edad gestacional sin crecimiento recuperador.

Descripción del caso

Se presenta el caso de un niño de 7 años y 7 meses en seguimiento en nuestras consultas por talla baja. Fue una adopción internacional de China con 14

meses de edad, con los siguientes antecedentes personales: Recién nacido a término (40 semanas), pequeño para la edad gestacional ($p < 1$, -2.76 DE), intervenido de labio leporino en China.

Asimismo, tras su adopción ha sido intervenido de: fisura palatina completa, polidactilia izquierda (pulgares con tres falanges y metacarpiano accesorio) y criptorquidia. Por otro lado, durante su seguimiento se detecta: retraso mental moderado (CI 58), sordera neurosensorial bilateral, microcefalia grave y talasemia minor. Antropometría: Peso 14.6 kg ($p < 1$, -2.4 DE). Talla 106.2 cm ($p < 1$, -3.71 DE). Velocidad de crecimiento 4.4 cm/año (p_6 , -1.64 DE). Perímetro cefálico 45.5 cm (-5 DE). En la exploración física destacan: microcefalia, cicatriz secundaria a intervención de fisura palatina, ptosis palpebral izquierda, orejas grandes y tono muscular disminuido a nivel global. Resto sin hallazgos de interés. Se realiza estudio hormonal (incluyendo perfil tiroideo) y despistaje de celiaquía, sin objetivarse alteraciones, manteniendo una edad ósea acorde a la edad cronológica durante su seguimiento. No se evidencian anomalías en el estudio espectroscópico ni en la resonancia magnética craneal, a excepción de la microcefalia. Se solicita estudio genético, detectándose una delección en la región 16p11.2, asociada a un componente de susceptibilidad, que podría explicar el fenotipo del caso.

Por otro lado, se detecta una duplicación en la región 2q13 de significado incierto. Dado que presenta una talla baja secundaria a CIR con crecimiento no recuperador, se inicia tratamiento con hormona de crecimiento hace 2 años, actualmente a una dosis de 0.040 mg/kg/día, obteniéndose escasa respuesta (velocidad de crecimiento de 4 cm/año). Recibe además seguimiento y tratamiento multidisciplinar (Endocrinología, Neuropediatría, Rehabilitación, Otorrinolaringología, Logopedia, Psicología).

Conclusiones

Los *arrays* y otras técnicas moleculares son útiles para guiar el diagnóstico de pacientes con talla baja y fenotipo dismórfico. La relación entre genotipo y fenotipo del Síndrome de microdelección 16p11.2 proximal es indeterminada.

En ocasiones se recomienda el estudio genómico de los progenitores para averiguar el origen, *de novo* o heredado, de la alteración detectada y aquellas de significado incierto, no siendo posible este estudio en nuestro paciente. Los pacientes con síndrome de microdelección 16p11.2 se benefician de seguimiento y tratamiento multidisciplinar.

SP3/d2d3-156 Hipotálamo / Hipófisis
PANHIPOPITUITARISMO POR MUTACIÓN EN LHX3

Torrabías Rodas, M.⁽¹⁾, Nunes, T.F.⁽¹⁾, Viñolas, M.⁽¹⁾, Costa, A.⁽¹⁾, Sellares, E.⁽¹⁾, Campos, A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitari de Vic, Vic.* ⁽²⁾ *Endocrinología molecular, Hospital la Paz, Madrid.*

Introducción

El panhipopituitarismo se manifiesta como déficit combinado de hormonas hipofisarias (DCHH) y su presentación clínica puede ser muy heterogénea en función de los déficits y puede asociar malformaciones viscerales. La etiología de esta patología incluye alteraciones de factores de transcripción que intervienen en el desarrollo de la hipófisis, y patología perinatal (hipoxia, parto traumático). El DCHH tipo 3 (OMIM 221750) está producido por mutaciones recesivas en el gen del factor de transcripción *LHX3*, factor que interviene en la formación y diferenciación de las células de la adenohipófisis, del sistema neuroendocrino y auditivo.

Descripción del caso

Niña de 1 mes que consulta por ictericia, colestasis y rechazo del alimento. Padres consanguíneos. Antecedentes perinatales: nacida a término (41.3) con peso (3765g) y talla (48 cm) adecuados para la edad gestacional, sufrimiento fetal, distrés respiratorio, hipoglucemias corregidas con suplemento endovenoso de glucosa (aporte máximo 5 mg/kg/min), hiponatremia e ictericia que requirió fototerapia 3 días. Cribaje de hipoacusia alterado que posteriormente se confirma y prueba del talón normal. En la exploración destaca ictericia, hernia umbilical, cutis marmorata, rasgos toscos, fontanela anterior muy grande, retraso ponderoestatural y cifosis dorsal. El análisis de sangre muestra hipotiroidismo central (TSH <0.010 mU/ml, T4 < 0.25 ng/dl) ampliándose el estudio de hormonas hipofisarias en hipoglucemia (45 mg/dl): FSH <0.2mU/ml, LH <0.2 mU/ml, prolactina 0.2 ng/ml, ACTH 17 pg/ml, cortisol 11.2 mcg/dl, GH <0.1 ng/ml, IGF1 <34ng/ml. Con el diagnóstico de panhipopituitarismo se realiza RMN que muestra adenohipófisis hipoplásica y normalidad de médula espinal y vertebral. Recibe tratamiento con hidrocortisona, tiroxina y GH con remisión de la sintomatología, excepto leve retraso psicomotor, sordera neurosensorial, leve retraso ponderoestatural y cifosis. Con dichos hallazgos se realiza estudio genético que muestra una mutación en el factor de transcripción *LHX3* (C.587C>A) sin sentido en homocigosis en el paciente y en heterocigosis en ambos progenitores.

Conclusiones

Según la literatura, y considerando la correlación genotipo/fenotipo, en un paciente con DCHH que asocia sordera neurosensorial y limitación de la

rotación de la columna cervical se recomienda incluir en el diagnóstico diferencial el DCHH tipo 3 y dirigir el estudio molecular a investigar mutaciones en *LHX3* como primera opción. En el caso que presentamos la afectación de la columna es dorsal en lugar de cervical, por lo que sugerimos considerar la mutación en *LHX3* ante afectación de cualquier nivel de la columna vertebral.

SP3/d2d3-157 Hipotálamo / Hipófisis
TUMOR SUPRASELAR Y TALLA BAJA: ¿CAUSA Y CONSECUENCIA?

Muñoz Pérez, S.⁽¹⁾, Álvarez Gil, N.⁽¹⁾, López Andrés, N.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitario de Torrejón de Ardoz, Torrejón de Ardoz.* ⁽²⁾ *Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara.*

Descripción del caso

Varón de 13 años y 2 meses remitido a la consulta de Endocrinología Pediátrica por disminución de la velocidad de crecimiento. No tiene antecedentes de interés. En la somatometría al nacimiento destaca una longitud en -2,42 SDS. Tiene una talla diagnóstica en -1,84 SDS. En la primera visita presenta una talla de 132 cm (-3,39 SDS), Tanner I y una edad ósea (EO) de 11 años y medio. Se le solicita una analítica donde se objetiva LH y testosterona en rango prepuberal y factores de crecimiento en rango normal para su edad. Es catalogado de retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD) por presentar EO retrasada e iniciar pubertad a los 14 años. Presenta mala velocidad de crecimiento el primer año de seguimiento por lo que a los 14 años y 3 meses se le realiza test de estímulo de GH resultando no patológico. Mejoría de la velocidad de crecimiento en los 3 años siguientes, aunque ejecuta estirón puberal pobre (11 cm aproximadamente en total) atribuido a su condición de recién nacido pequeño para la edad gestacional. Se da de alta de nuestra consulta a los 18 años con los diagnósticos de RCCD y talla baja. En este momento, talla: 151,6 cm (-4,06 SDS), Tanner V. Tres meses después, el paciente acude a urgencias por cefalea migrañosa de dos horas de evolución, desviación de la comisura bucal, defecto visual y alteración de la sensibilidad de extremidades izquierdas. Refiere cefalea episódica de un mes de evolución. La TC urgente no presenta alteraciones. A las 48 horas se le realiza una resonancia magnética (RM) cerebral que revela lesión expansiva extraaxial selar-supraselar compatible con craneofaringioma. Pautan tratamiento con dexametasona para disminuir el edema perilesional e interconsultan a Endocrinología. El estudio hormonal revela panhipopituitarismo (déficit de TSH, ACTH, LH, FSH y probable GH) e hiperprolactinemia probablemente por efecto tallo. Inician tratamiento sustitutivo con Levotiroxina. Se intervie-

ne en dos tiempos: resección transfenoidal parcial completándose con resección transcraneal. Como complicación de la segunda intervención aparece diabetes insípida central pautándose para ello Desmopresina. La anatomía patológica revela un tumor germinal no germinomatoso tipo tumor saco vitelino a nivel supraselar. RM postquirúrgica: resección incompleta con diseminación a nivel del tronco del encéfalo. El paciente recibe quimioterapia. A los 6 meses del diagnóstico se objetiva elevación de alfa-fetoproteína y en la RM cerebral se puede ver progresión meníngea e hidrocefalia. Al mes ingresa en medicina interna por deshidratación hiponatrémica e infección respiratoria con posterior exitus.

Discusión

Los tumores de células germinales representan el 3-4 % de los tumores cerebrales primarios en niños. Los pacientes con tumores que surgen en la región supraselar a menudo presentan deficiencias hormonales sutiles o manifiestas, y es posible que tengan pródromos prolongados que duran meses o años. ¿Es posible que nuestro paciente presentase dicha lesión orgánica durante su seguimiento en nuestra consulta y fuese el responsable de su talla baja? ¿Pudo nuestro paciente completar la pubertad a costa de la beta- hCG producida por los tumores germinales?

SP3/d2d3-158 Hipotálamo / Hipófisis PROLACTINOMA Y TALLA BAJA, ¿QUÉ, CÓMO Y CUÁNDO TRATAR?

Nuevo Casals, S.⁽¹⁾, Ruiz-Cuevas García, P.⁽¹⁾, Puerto Carranza, E.⁽¹⁾, López Bermejo, A.⁽¹⁾, Mayol Canals, L.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona. ⁽²⁾ Jefe de servicio de Pediatría, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

Introducción

La talla baja es una de las patologías más comunes en la consulta de endocrinología pediátrica. En la edad pediátrica los adenomas hipofisarios son poco frecuentes. El prolactinoma es el tumor hipofisario más frecuente en adultos pero es muy raro en pediatría siendo más prevalente en niñas.

Presentamos un caso de talla baja con déficit de hormona de crecimiento que podría ser secundario a un prolactinoma sin hipogonadismo asociado. El uso de hormona de crecimiento es controvertido en estos pacientes ya que la talla debería mejorar tras el tratamiento del prolactinoma.

Descripción del caso / Evolución

Varón de 14^{11/12} años de edad derivado por talla baja con talla 152cm (p1,5, -2,18 DE). Peso: 47,9KG

(p13,6, -1,1DE). Velocidad de crecimiento: 2,82cm/año (p7,2, -1,46DE). Tanner 3 con volumen testicular 15 ml bilateral. Antecedentes personales y familiares sin interés, no antecedente de RCIU y talla diana familiar 168,5cm. Consta crecimiento normal hasta los 7 años con velocidad de crecimiento en percentil 50 y enlentecimiento posterior. Aporta analítica donde destaca; FSH: 2,84 mUI/mL, LH: 1,41 mUI/mL, testosterona 0,69mcg/L, TSH: 5,77mUI/l, Somatotropina: 0,05ng/mL, IGF-1: 230ng/mL, IGFBP3: 4,5mcg/mL. Edad ósea: 14 años con edad cronológica 14 años y 6 meses. Se realiza analítica sanguínea donde se objetiva prolactina: 302 mcg/L. Resto de estudio normal. Test de glucagón patológico. Se realiza RMN cerebral que muestra microadenoma de 6x 6 x 5mm que deforma levemente la mitad derecha del suelo de la silla turca. Analítica de control con prolactina 304mcg/L y ausencia de macroprolactina, TSH: 4,99mUI/L y T4L: 1ng/dL.

En colaboración con el servicio de endocrinología de adultos se decide iniciar tratamiento con cabergolina según protocolo, disminuyendo la prolactina a 7,82 ng/mL al mes del inicio del tratamiento. Dado el mal pronóstico de talla final realizamos tratamiento con hormona de crecimiento una vez normalizados los niveles de prolactina con control de RNM hipofisaria a los 6 meses de evolución.

Discusión del caso

Nuestro paciente fue derivado por talla baja. En el estudio además de un déficit de hormona de crecimiento se objetivó una hiperprolactinemia. Valores de prolactina > 200mcg/L son sugestivos de macroadenoma (tumor >1cm). La macroprolactinemia forma parte del diagnóstico diferencial.

En nuestro caso llama la atención la presentación de unos niveles tan elevados de prolactina en un varón, en presencia de un microadenoma y con alteración concomitante de hormona de crecimiento sin hipogonadismo que suele ser la primera manifestación en los prolactinomas. Dado el mal pronóstico de talla final se nos planteó la duda de la necesidad de iniciar conjuntamente el tratamiento con cabergolina y hormona de crecimiento. Hay muy poca información en la literatura sobre el tratamiento combinado.

Conclusiones

1- Los prolactinomas son tumores hipofisarios poco frecuentes, que debemos tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de la talla baja. 2- Aunque hay poca experiencia en el tratamiento concomitante con cabergolina y hormona de crecimiento se puede plantear en casos con mal pronóstico de talla final haciendo un control estricto de niveles de prolactina y RNM hipofisaria.

SP3/d2d3-159 Hipotálamo / Hipófisis
SÍNDROME DE MORSIER: A PROPÓSITO DE UN CASO

Molina Suárez, R.⁽¹⁾, Gómez Díaz, D.⁽¹⁾, Galvarro Marín, J.M.⁽¹⁾, González Díaz, J.P.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife.*

Introducción

La displasia septo-óptica (DSO) se caracteriza por una tríada clásica (30% de los pacientes) definida por: hipoplasia del nervio óptico, anomalías de las hormonas hipofisarias y defectos de la línea media (agenesia del *septum pellucidum* y/o del cuerpo calloso). La etiología suele ser desconocida, pero se han descrito casos debidos a la influencia de factores ambientales (abuso de alcohol y drogas o maternidad temprana) y casos familiares, asociados a mutaciones en los genes: *HESX1*, *SOX2*, *SOX3* y *OTX2* (presentes en <1% de los pacientes).

Descripción del caso

Lactante de 6 meses y 15 días remitida por sospecha de DSO. Como antecedentes personales, fue una RNT (41+6 semanas), GEG (4125 gramos: p95, 1.74 DE), con diagnóstico prenatal de displasia de *septum pellucidum* y discreto engrosamiento del cuerpo calloso. Ingreso neonatal por sospecha de corioamnionitis (cultivos negativos) e hipoglucemia. Screening metabólico normal. Otoemisiones acústicas superadas. Durante su ingreso, se realiza ecografía transfontanelar, en la que se evidencia la ausencia de *septum pellucidum*, con discreta ventriculomegalia, sin otras malformaciones de la línea media (cuerpo calloso normal) ni alteraciones de la migración neuronal. Antropometría: Peso 7.3 kg (p30, -0.53 DE). Talla 64.5 cm (p17, -0.96 DE). Perímetro cefálico 43.5 cm (p57). Velocidad de crecimiento normal (p73, 0.64 DE). En la exploración física, destacan la presencia de: epicantus interno bilateral, estrabismo, nistagmo y pupilas medias, sin respuesta a reflejo luminoso. No fija ni sigue con la mirada. Resto de exploración física normal. Desarrollo psicomotor normal, aunque con limitaciones secundarias al déficit visual, por lo que se encuentra en seguimiento en Rehabilitación. En el estudio hormonal se objetiva IGF-1 <15 ng/ml (- 2 DE), con IGFBP-3, perfil tiroideo y resto de hormonas dentro de parámetros normales. En la RMN craneal se comprueba la ausencia del *septum pellucidum*, así como hipoplasia de: quiasma óptico, de porciones más proximales de ambos nervios ópticos y del infundíbulo hipofisario. Se realiza valoración por parte de Oftalmología, visualizándose hipoplasia papilar bilateral, con una visión inferior a 0.1 por ambos ojos. Se solicita la secuenciación del gen *HESX1*, así como el estudio genético del gen *SOX2*, sin detectarse variantes patogénicas en la codificación de ambos genes. Por todo lo ante-

riormente descrito, el diagnóstico en esta paciente se establece porque cumple los tres rasgos de la tríada clásica, recibiendo seguimiento y tratamiento multidisciplinar en el momento actual (Endocrinología, Rehabilitación, Neuropediatría, Oftalmología). No se ha objetivado aún ningún déficit hormonal con traducción clínica.

Conclusiones

Para establecer el diagnóstico de displasia septo-óptica se han de cumplir, al menos, dos de los tres rasgos de la tríada clásica. El déficit hormonal más frecuente es el de GH, asociándose en menor medida con: hipotiroidismo, insuficiencia suprarrenal y diabetes insípida. El manejo multidisciplinar es imprescindible, mejorando el pronóstico cuanto más precoz se haga el diagnóstico.

SP3/d2d3-160 Hipotálamo / Hipófisis
DEFICIENCIA COMBINADA DE HORMONAS HIPOFISARIAS: VARIABILIDAD CLÍNICA Y EVOLUTIVA

González Gayán, L.⁽¹⁾, Ascaso Matamala, Á.M.⁽¹⁾, Trujillano Lidón, C.L.⁽¹⁾, Llorente Cereza, M.T.⁽¹⁾, Revuelta Cabello, A.⁽¹⁾, Bueno Lozano, M.G.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Endocrinología Pediátrica, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.*

Introducción

El hipopituitarismo engloba situaciones clínicas que cursan con deficiencia de secreción de una o varias hormonas hipofisarias. Su prevalencia es 45,5 casos por cada 100000 personas. La presentación clínica es heterogénea y varía desde cuadros graves de hipoglucemia o colestasis neonatales, hasta presentaciones tardías. Se presentan tres casos de hipopituitarismo cuyo motivo de consulta fue retraso de crecimiento progresivo desde los dos años sin antecedentes familiares de talla baja. Se discute su evolución, la importancia de la prueba de imagen y diagnóstico molecular.

Descripción del caso

Caso 1 Niña de 3,5 años, embarazo y parto sin incidencias. Peso: 2820 g (P10, -0,9 s.d.s para P50, longitud: 49 cm (P25, -0,6 s.d.s para P50). Talla diana: 156,1 cm (P10, -1,34 DE para p50). Talla: 84,6 cm (Caso 2: Niña de 6,8 años, embarazo y parto sin incidencias. Peso 3075 g (P30, -0,55 s.d.s para P50), longitud 49,5 cm (P43, - 0,19 s.d.s para P50). Talla diana: 161 cm (P31 -0,50 s.d.s para P50). Talla: 101,4 cm (Caso 3 Niña de 13,2 años. Embarazo y parto normal. Peso: 3300 g (P51, +0,05 s.d.s para P50), longitud 49 cm (P32, -0, 49 s.d.s para P50). Prepúber. Talla: 113 cm (PROP1. Con 14 años precisa añadir al tratamiento hidroaldosterona (5 mg/m2/día) por clínica de cansancio, cortisol basal de 2.44 pg/mL y tras estímulo con ACTH de

17,50 mcg/dL. A los 16 años inicia tratamiento de su hipogonadismo. Talla adulta: 158,7 cm.

Conclusiones

El hipopituitarismo es una entidad poco frecuente cuyo espectro fenotípico y evolutivo es variable. La prueba de imagen orienta hacia el diagnóstico genético a realizar. El estudio molecular, si es positivo, permite predecir la evolución clínica del paciente y realizar consejo genético, aunque su rentabilidad actual está en discusión.

SP3/d2d3-161 Hipotálamo / Hipófisis ESTANCAMIENTO PUBERAL COMO ÚNICO SÍNTOMA DE MACROPROLACTINOMA

Orós Milián, M.E.⁽¹⁾, Pérez Díaz, Á.J.⁽¹⁾, Garzón Lorenzo, L.⁽²⁾, Alfaro Iznola, C.⁽³⁾, Sánchez Del Pozo, J.⁽²⁾, García-Vao Bel, C.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital del Tajo, Aranjuez. ⁽²⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ⁽³⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles. ⁽⁴⁾ Pediatría, Hospital del Tajo, Aranjuez.

Los adenomas hipofisarios suponen < 2% de los tumores intracraneales en edad pediátrica. Dentro de éstos, los prolactinomas son los más frecuentes, superados en la primera década por los adenomas productores de ACTH. Los prolactinomas en niños presentan un comportamiento más agresivo, mayor tasa de crecimiento y extensión extraselar con respecto a la época adulta. Su diagnóstico en varones peripuberales se basa en el retraso de aparición de caracteres secundarios con niveles de prolactina (PRL) elevados que, normalmente, guardan correlación con el tamaño tumoral, siendo sugestivos de macroprolactinoma (mayor de 1 cm) niveles > 200 ng/ml. Los síntomas compresivos son frecuentes en pacientes prepuberales. La confirmación diagnóstica la obtenemos con la resonancia magnética cerebral (RMN) con contraste. El tratamiento de primera línea en ausencia de efecto masa o compromiso visual son los agonistas dopaminérgicos reservando la cirugía para casos de resistencia. Presentamos dos casos de macroprolactinoma en varones con estancamiento puberal.

Caso 1 Varón de 16 años en seguimiento por talla baja ($p < 1$; -3.1 DE). Antecedente de pequeño para edad gestacional (PEG) con crecimiento recuperador, criptorquidia intervenida y cifosis con ortesis tipo Taylor. Inicialmente no planteado tratamiento con hormona de crecimiento (GH) por mantener velocidad de crecimiento normal y perfil analítico incluido eje somatotropo normal a pesar de test de estímulo patológico. Iniciada pubertad y adrenaquia a los

13 años con progresión lenta (volumen testicular máximo 6-8 ml a los 16 años 5 meses) y niveles de gonadotropinas basales y testosterona en límite bajo, así como edad ósea retrasada 1.5-2 años (Greulich & Pyle). En relación con disminución de velocidad de crecimiento durante seguimiento, se solicita nueva analítica donde se objetiva PRL de 947.5 ng/ml (basal y 30 minutos), resto de hormonas de eje hipofisario normales salvo gonadotropinas en límite bajo. Se realiza RNM que confirma diagnóstico de macroprolactinoma: masa selar de 1.86 x 1.50 x 1.50 cm con realce heterogéneo y efecto masa en región quiasmática e hipotalámica, no invasión. No presenta cefalea o alteraciones de la visión. Se remite a Hospital de referencia donde comienza tratamiento con cabergolina en pauta creciente, dosis actual 2.25 mg/semana. Desde inicio hace 10 meses: descenso de PRL (actual 87.2 ng/ml) y de tamaño tumoral y aumento de valores de gonadotropinas y testosterona, aunque sin cambios notables en caracteres secundarios.

Caso 2 Varón de 15 años en seguimiento por obesidad (Índice de masa corporal (IMC) $p > 99$; + 4.02 DE) e hipogonadismo (testículos de 4 ml con pene hipoplásico). Antecedente de prematuridad de 34 semanas y PEG. En analítica se detecta hipogonadismo hipogonadotropo y PRL 367.2 ng/ml (basal y 30 minutos). No cefalea ni alteraciones visuales. Se solicita RNM: lesión intraselar de 1.33 x 1.29 x 1.19 cm con captación heterogénea. No alteración de quiasma óptico. Tras 6 meses de tratamiento con cabergolina en hospital de referencia (dosis actual 3 mg/semana) presenta discreta disminución de PRL que persiste > 300 ng/ml, eje gonadal y exploración física similar.

Conclusiones

La determinación de PRL es necesaria en el estudio de hipogonadismo seguida de RNM con contraste de hipófisis en caso de elevación de la misma confirmada. - Los síntomas por compresión son poco frecuentes en edad peripuberal, tendremos que prestar atención no sólo al inicio sino a la progresión de crecimiento de los caracteres secundarios en varones.

SP3/d2d3-162 Hipotálamo / Hipófisis REACCIÓN ANAFILÁCTICA POR ANÁLOGO DE GNRH

Bonet Alcaína, M.⁽¹⁾, Ortigosa Gómez, S.⁽¹⁾, Pérez Sánchez, J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital del Mar, Barcelona. ⁽²⁾ Pediatría, Corporació Sanitari Parc Taulí, Sabadell.

Introducción

La anafilaxia es la reacción alérgica más grave que puede producirse, se instaura rápidamente

(minutos u horas) tras la exposición al alérgeno y puede ser mortal. El diagnóstico es clínico, y se caracteriza por la asociación de síntomas que afectan simultáneamente a dos o más órganos. La afectación cutánea es la más frecuente, seguida por la respiratoria, abdominal, neurológica y cardiovascular. La gravedad de un episodio es impredecible y debe tratarse de forma agresiva y precoz. El tratamiento de elección es la adrenalina intramuscular. Como factor de riesgo para la aparición de reacciones graves se incluyen el asma, atopia, anafilaxia previa y la exposición al antígeno por vía parenteral. Los análogos agonistas de la hormona liberadora de gonadotropina natural (GnRH) se usan en pediatría en su forma depot como tratamiento de la pubertad precoz central (PPC) y también para su diagnóstico (test hormonal). La reacción anafiláctica se describe como efecto adverso poco frecuente, existiendo en pediatría solo 2 casos reportados en la literatura. Su aparición determina que esté contraindicado su uso y el de cualquier otro análogo de GnRH. Describimos dos casos de reacción anafiláctica tras administración de triptolerina por vía IM que motivaron la suspensión del mismo.

Descripción caso

Caso nº 1. Niña de 7 años y medio con diagnóstico de PPC en tratamiento con análogo de GnRh que presenta a los 20 minutos de la segunda dosis administrada en el ambulatorio exantema pruriginoso generalizado, inflamación conjuntival, edema de manos, pies y labios, dolor abdominal y sensación de "opresión en la garganta", que precisa de la administración de adrenalina IM y corticoides orales. En sus antecedentes consta asma en la primera infancia.

Caso nº 2. Niña de 9 años en tratamiento con hormona de crecimiento y análogo de GnRh con el objetivo de mejorar predicción de talla adulta, que presenta de forma inmediata tras la segunda dosis, administrada en su domicilio, enrojecimiento de cara y cuello, tos con sensación de ahogo, mareo y náuseas que cede a los pocos minutos sin precisar medicación. No antecedente de asma u atopia.

Conclusiones

La reacción anafiláctica frente a análogo de GnRH es un efecto adverso poco frecuente pero potencialmente grave. La administración de análogos de GnRh debe realizarse siempre en un centro médico y por personal capacitado para reconocer y tratar de forma inmediata una reacción anafiláctica. Es importante conocer que los niños con antecedente de alergia, asma mal controlado o episodios previos de anafilaxia, presentan mayor riesgo de una reacción anafiláctica frente a los análogos de GnRH.

SP3/d2d3-163 Hipotálamo / Hipófisis CASO CLÍNICO CRANEOFARINGIOMA EVOLUCIÓN COMPLETA HASTA TALLA FINAL

Naranjo González, C.⁽¹⁾, Alkadi Fernández, K.⁽¹⁾, Pérez Gómez, L.⁽¹⁾, Gutiérrez Buendía, D.⁽¹⁾, Bertholt Zuber, M.L.⁽¹⁾, Freijo Martín, C.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Introducción

Los craneofaringiomas son tumores infrecuentes, localizados en silla turca o paraselares. Producen síntomas neurológicos, visuales o por afectación del eje hipotálamo-hipofisario, con importante morbimortalidad, a pesar de su histología benigna.

Caso clínico

Varón remitido con 10,88 años de edad para valoración de crecimiento. Talla p50 desde el nacimiento y hasta los 3 años de edad. Posteriormente, presenta estancamiento ponderal. Antecedentes personales: Sin interés. No PEG. Talla genética 171,02 cm. Exploración 1ª visita: Talla 137,3 cm (-1,03 SDS). Fenotipo normal. Pene 6x2 cm. Testes 6 ml. Edad ósea (EO) 10,75 años, pronóstico talla final (PTF) 171,60 cm. Evolución: Acude a control clínico, donde se observa caída progresiva del percentil de talla. Edad cronológica (EC) 13,6 años: Peso 40,1 kg, talla 147,1 cm (-1,77 SDS), Velocidad Crecimiento 3,09 cm/año, Tanner G2, P2, testes 8-10 ml. Se estudia secreción de hormona de crecimiento (GH) (con talla -1.81 SDS): Test insulina-hipoglucemia con pico GH 3,18 ng/ml, IGF1 226 ng/ml, gonadotropinas hipofisarias y TSH normales. Test glucagón con pico GH 2,86 ng/ml. Se realiza RMN cerebral donde se observa lesión quística supraselar, que desplaza tallo hipofisario, con captación de contraste en anillo, que sugiere craneofaringioma. EC 13,96 años: Se realiza resección subtotal del tumor. Postoperatorio inmediato: diuresis muy abundante. Analítica: Natremia 160 mEq/L, ACTH <5 pg/ml (<50); T₄ 0,71 ng/dL (VN 0,77-1,76); TSH 0,06 mIU/L (VN 0,35-5,5); Cortisol 3 µg/dL (VN 4,3-22,4); LH <0,1 mUI/ml (VN 1,5-20,3); FSH 0,5 mUI/ml (VN 1,4-18,1); testosterona 0,05 ng/ml (VN 2,41-8,27); PRL 12,0 ng/ml (VN 2,10-17,7). Inicia tratamiento con desmopresina 120 mcg/día, levotiroxina 50 mcg/día e hidrocortisona 10 mg/día. EC 14,86 años: EO 13,5 años con PTF 169,68 cm. Exploración: Pene G2, testes 8 ml, gran complejo que limita su vida. Inicia testosterona 50 mg/4 semanas, con escasa respuesta. EC 15,27 años: Talla -2,27 SDS, RMN control sin cambios. EC 15,54 años: Talla 154,4 cm (-2,43 SDS), EO 13,75 años con PTF 168,90 cm. Inicia tratamiento con somatotropina 0,025 mg/kg/día. Mal cumplimiento, por rechazo de las inyecciones. EC 19,1 años: transición a adultos, Talla 170,6 cm (0,89 SDS), Testes 8-10ml, P2-3. Tratamiento: levotiroxina 150 mcg/día, hidrocortisona

15 mg/día, desmopresina 120 mcg/día, testosterona 250 mg/4 semanas y GH 0,024 mg/kg/día.

Conclusión

La RMN cerebral es obligada cuando ambos picos de secreción de GH en las pruebas de estímulo son muy bajos. El incumplimiento terapéutico en tratamientos prolongados, puede contribuir a resultados no satisfactorios, por lo que la adherencia es un factor clave a reforzar en la práctica clínica diaria.

SP3/d2d3-164 Hipotálamo / Hipófisis AGENESIA DE CUERPO CALLOSO E HIPOPITUITARISMO

Álvarez Gil, N.⁽¹⁾, Muñoz Pérez, S.⁽¹⁾, López Andrés, N.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz.* ⁽²⁾ *Pediatría, Hospital universitario de Guadalajara, Guadalajara.*

Introducción

El hipopituitarismo congénito se define como el déficit aislado o combinado de los diferentes ejes hormonales hipotálamo hipofisario. La clínica puede ser muy heterogénea, desde cuadros graves de hipoglicemia o colestasis neonatales, hasta presentaciones tardías con retardo puberal, hipogonadismo hipogonadotropo, impotencia o infertilidad. En ocasiones, estos déficits hormonales pueden ir asociados a defectos estructurales del cerebro y de la línea media como la agenesia del cuerpo calloso.

Descripción del caso

Se presenta el caso de una niña de 8 años y 8 meses derivada desde neurología donde era seguida por agenesia de cuerpo calloso, por T4 libre baja y TSH normal. No refería polidipsia ni poliuria ni nicturia. Adecuada ingesta. No astenia. Estreñimiento. No presentaba intolerancia al frío ni aumento de peso ni piel seca. Adecuada velocidad de crecimiento. Ritmo de sueño normal. Como antecedentes personales, nacida de embarazo controlado de curso normal. Parto a término, con fórceps. PRN: 3,200 g. No REA. En período neonatal fue ingresada durante 4 días por hipoglucemias. Screening endocrinometabólico negativo. Desarrollo psicomotor normal. Como antecedentes familiares, la madre medía 170 cm con menarquia a los 12 años y el padre medía 192 cm. Ambos sanos y no consanguíneos. En la exploración física se objetivó peso: 24.8 kg (-0.97 DE). Talla: 125 cm (-1.26 DE). IMC: 15.87 % (p25, -0.68 DE). Talla diana: 174.5 ± 5 cm (1.74 DE). Tensión arterial y frecuencia cardiaca normal. Fenotipo sin alteraciones. Tiroides no palpable no bocio. Tanner I. Se extrajo analítica con hormonas

hipofisarias FSH <0.3 LH <0.1 (prepuberales), Prolactina 32.8, GH 0.27, IGFBP-3 suero 2.06, IGF-I <25, Cortisol 6.8, ACTH 21.3, TSH 3.589, T4 libre 0.6. Se diagnosticó de hipotiroidismo central y se inició tratamiento sustitutivo con levotiroxina 37,5 mcg al día con ajustes posteriores de dosis según valores de T4 libre. EVOLUCIÓN A los 10 años y 7 meses se objetivó descenso de velocidad de crecimiento (-3.58 DE) con edad ósea 8 años y 10 meses. Se realizó test de estímulo de hormona de crecimiento con clonidina con pico máximo de 0,24. Persistiendo velocidad de crecimiento baja, se realizó segundo test de estímulo con propanolol ejercicio también patológico, diagnosticándose de déficit de hormona de crecimiento y empezó tratamiento con hormona de crecimiento a los 12 años. A los 13 años con edad ósea de 12 años, no presentaba ningún signo puberal, por lo que se realizó control analítico con hormonas hipofisarias basales: función tiroidea normosustituida, Prolactina: 18,9 IGF1: 136 IGFBP3: 4,34 iones, osmolaridad plasma y orina normales. ACTH: 13,1 cortisol: 1,2 y se realizó test de LHRH con pico de LH menor de 0,1. Diagnosticándose de insuficiencia suprarrenal secundaria e hipogonadismo hipogonadotropo. Inició tratamiento con hidrocortisona (8 mg/m²) y a los 6 meses se comenzó con la inducción de la pubertad con parches de estrógenos con buena evolución.

Conclusiones

Las anomalías anatómicas y los déficits hormonales se correlacionan con la ontogenia del desarrollo hipofisario. El caso descrito podría deberse a una mutación en alguno de los múltiples factores de transcripción que intervienen en el desarrollo de la hipófisis y la línea media. Es importante, la coordinación entre los servicios de neurología y endocrinología para el seguimiento clínico de estos pacientes teniendo en cuenta que los déficits hormonales pueden aparecer gradualmente y por tanto, el requerimiento de nuevos tratamientos sustitutivos.

SP3/d2d3-165 Hipotálamo / Hipófisis MACROPROLACTINOMA COMO CAUSA DE RETRASO PUBERAL

Puente Ubierna, L.⁽¹⁾, Ruiz García, E.⁽¹⁾, García Bermejo, A.⁽¹⁾, Royo Gómez, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Endocrinología Pediátrica, Hospital Infanta Elena, Valdemoro.*

Introducción

Los adenomas hipofisarios son una patología infrecuente en edad pediátrica, suponen <4% de los tumores intracraneales, con una incidencia anual, que se estima entre 0,1-4,1/100000 niños. De todos ellos, el prolactinoma es el más frecuente

en la edad pediátrica, sobre todo en las segunda década de la vida, ya que supone hasta el 50% de estos tumores. Debe sospecharse ante un paciente con retraso puberal, galactorrea, o deceleración de velocidad de crecimiento por hipogonadismo hipogonadotropo secundario a hipersecreción de prolactina.

Descripción del caso

Paciente de 15 años y 6 meses, con antecedentes de epigastralgia y cefalea recurrente, que es derivado a la consulta por su pediatra, para valoración de retraso puberal. Talla en p 75 desde nacimiento, con estancamiento a partir de los 11 años, hasta p 10 actual. Pubarquia y axilarquia a los 12 años y 13 años respectivamente, sin asociar crecimiento testicular. Refieren episodio previo autolimitado de galactorrea. A la exploración se objetiva Tanner G1 P3, con testes de 3cc. Se realiza edad ósea acorde a edad cronológica. Se realiza estudio analítico donde destaca FSH 2.32 mUI/ml, LH < 0.07 mUI/ml, testosterona 0.28, PRL 776.38 ng/mL.

Ante dicho resultado se solicita RM craneal que objetiva tumoración hipofisaria de 18x21x21mm, desplazando quiasma óptico, compatible con macroadenoma quístico. Resto de ejes hormonales con normalidad. Ante los hallazgos mencionados se inicia tratamiento con cabergolina a 0.5mg/semanales, objetivando normalización de los niveles de prolactina y disminución significativa del adenoma >50% tras un mes de tratamiento. Tras 5 meses de tratamiento, el paciente mantiene la misma dosis de fármaco con buena tolerancia, objetivando disminución de los niveles de Prolactina a 0.6 ng/ml y aumento de la LH a 0.9 mUI/ml. Clínicamente, presenta un Tanner G2P3 4cc/3cc.

Conclusiones

Describimos este caso clínico, por la infrecuente asociación de macroprolactinoma como etiología de retraso puberal en varones. Precisa de una alta sospecha clínica para su diagnóstico. El tratamiento de elección son los agonistas dopaminérgicos, siendo la cabergolina el más utilizado. La cirugía se reserva principalmente para pacientes con mala respuesta al tratamiento médico, efectos secundarios importantes o síntomas compresivos graves.

SP3/d2d3-166 Hipotálamo / Hipófisis PUBERTAD PRECOZ CENTRAL: LA EDAD ES IMPORTANTE

Puerto-Carranza, E.⁽¹⁾, Nuevo Casals, S.⁽¹⁾, Ruiz-Cuevas García, P.⁽¹⁾, Mayol Canals, L.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.*

Introducción

La pubertad precoz es de origen central (PPC) en el 98% de los casos. La mayoría son idiopáticas, sobre todo en niñas (80-90%). La PPC secundaria a lesiones del sistema nervioso central (SNC) es más frecuente a edades tempranas y en el sexo masculino (40-75%). El hamartoma hipotalámico es la lesión del SNC que con mayor frecuencia causa pubertad precoz en ambos sexos. Los pacientes pueden estar asintomáticos, presentar clínica endocrinológica como PPC o neurológica como epilepsia o crisis gelásticas. Se describe el caso de una paciente con signos de pubertad precoz a la edad de 4 años.

Descripción del caso / Evolución

Niña de 4 años y 5 meses, sin antecedentes de interés, que acude por telarquia bilateral intermitente de aparición hace 6 meses. A la exploración física destaca S2-3 bilateral, P1A1, con el resto de exploración normal. Peso: 18,2 kg (+0,09SD), talla: 109,2 cm (+0,73SD) y velocidad de crecimiento: 10,5 cm/a (+3,25SD). Las hormonas basales tienen valores prepuberales, la ecografía pélvica es normal para la edad y la edad ósea evidencia un adelanto de 2 años. Ante dichos hallazgos, se sospecha pubertad precoz, que se confirma con un pico de LH 12,6 mUI/ml a las 3 horas en el test de leuprolide. Se solicita RMN de hipófisis que es compatible con hamartoma del tuber cinereum. La paciente no presenta otra clínica asociada al hamartoma por lo que se decide tratamiento conservador con análogos de GnRH y seguimiento mediante RMN semestral. A los 6 meses se objetiva regresión del botón mamario y estabilidad en la resonancia magnética.

Conclusiones

La PPC suele ser idiopática en la mayoría de las niñas, no obstante, una edad de aparición temprana y la rápida progresión clínica, nos tienen que hacer sospechar la presencia de lesiones en el SNC. Los análogos de la GnRH son la primera línea de tratamiento del hamartoma, reservando la intervención quirúrgica para aquellos casos con clínica por compresión o convulsiones que no responden a tratamiento médico.

SP3/d2d3-167 Hipotálamo / Hipófisis ¿QUÉ PUEDE ESCONDER UNA PUBERTAD PRECOZ CENTRAL?

Navarro Albert, A.⁽¹⁾, Del Castillo Villaescusa, C.⁽¹⁾, Navarro Ruiz, A.⁽¹⁾, Pons Hernández, E.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Hospital Dr. Peset Valencia, Hospital Dr. Peset, Valencia.*

Introducción

La pubertad precoz consiste en la aparición de los caracteres sexuales secundarios antes de los 8 años en las niñas y de los 9 años en los niños y

constituye un motivo frecuente de derivación a la consulta de endocrinología. Según el origen de la misma la podemos clasificar en central, periférica y mixta siendo la de origen central la más frecuente. Predomina en el sexo femenino, y pese a que la etiología más frecuente es la idiopática, cuando afecta a los varones existe mayor riesgo de que sea secundaria a patología orgánica, siendo de interés la realización precoz de una RMN cerebral para descartarlo.

Descripción del caso

Escolar varón de 7+ 6 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude remitido por su pediatra a consultas de endocrinología por pubertad precoz. Los padres refieren aparición de vello púbico a los 7 años y aumento progresivo del tamaño testicular desde entonces sin asociar axilarquia ni olor corporal. Refieren cefalea leve muy puntual sin signos de alarma. No refieren cambios comportamentales, hiperfagia, vómitos, disminución de agudeza visual, ingesta de fármacos. No clínica de poliuria-polidipsia. A la EF presenta peso 47 kg (p97), talla 151 cm (p97) TA:124/68 mmHg FC: 100 lpm Mínimo acné y vello axilar. Vello púbico abundante, ambos testes de 10 y 8 cc y pene aumentado en grosor y longitud (III), estadio de Tanner 3-4. No manchas café con leche ni estigmas cutáneos. Abdomen blando y depresible sin masas ni megalias, resto EF por aparatos normal. Exploración neurológica normal. Ante sospecha de pubertad precoz se realiza analítica sanguínea (hemograma normal, TSH2,93; FSH0,9; LH 1,8; progesterona 0,2, 17-hidroxiprogesterona 1,27 ; testosterona total 4; dehidroepiandrosterona-sulfato 231, prolactina 14, GH 0,29, IGF-I 470. Se realiza EO mano izquierda que corresponde a 13 años y se completa estudio con ecografía abdominal (normal) y RM cerebral en la que se objetiva una tumoración hipotalámica derecha de unos 10x 10 mm que por las características radiológicas sugiere el diagnóstico de astrocitoma pilocítico. Control oftalmológico normal. Se remite a Hospital de referencia para valoración, estudio y tratamiento y se inicia tratamiento con análogo de GnRh. EVOLUCIÓN En hospital de referencia se inicia tratamiento con análogo de GnRh (decapeptyl). Se comenta el caso con neurocirugía quienes ante las características de la lesión y ausencia de efecto masa deciden actitud expectante respecto a intervención quirúrgica y seguimiento multidisciplinar. Por parte de oncología, ante sospecha de astrocitoma pilocítico de bajo grado, deciden no iniciar tratamiento quimioterápico con seguimiento clínico/radiológico. Se realizan controles periódicos en los que se vigila el desarrollo puberal y la velocidad de crecimiento, así como controles analíticos en los que se objetiva la supresión del eje hipofisario-gonadal, ajustando periódicamente la dosis de decapeptyl que

se mantiene hasta la actualidad. En los sucesivos controles radiológicos la lesión permanece estable y el paciente asintomático.

Conclusiones

Importancia de investigar en el contexto de una pubertad precoz central, sobre todo en niños, la existencia de patología tumoral. Bibliografía: L. Soriano-Guillén y J. Argente. Pubertad precoz central: aspectos epidemiológicos, etiológicos y diagnóstico-terapéuticos. *An Pediatr (Barc)*. 2011;74(5): 336.e1-336.e13. - Harrington MR et al. Definition, etiology and evaluation of precocious puberty. *Up to date*, Dec 2016.

SP3/d2d3-168 Diabetes

RELACIÓN VACUNACIÓN DE LA TBG E INCIDENCIA DE DM TIPO 1A EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Sarasua Miranda, A.⁽¹⁾, Díez López, I.⁽¹⁾, Lorente Blazquez, I.⁽¹⁾, San Juan, M.⁽¹⁾, Sola, C.⁽²⁾, Ogueta Lana, M.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, HU Araba, Vitoria. ⁽²⁾ Salud, Euskal Jaurlaritz - Gobierno Vasco, Vitoria. ⁽³⁾ Kalitateko eta Informazio Sistemetako Zuzendariordetza, Euskal Jaurlaritz - Gobierno Vasco, Vitoria.

La vacuna BCG (bacilo de Calmette-Guérin), utilizada contra la tuberculosis puede ser la respuesta para miles de pacientes con diabetes tipo 1. Un estudio publicado recientemente por *Vaccines* explica que este medicamento podría controlar la enfermedad (D. Faustman) ya que la reactividad de BCG ayudaría a eliminar células T con actividad contra los islotes pancreáticos La BCG es una vacuna que cuesta alrededor de US\$1 y tiene más de 75 años en el mercado. Se prepara a partir de la bacteria *Mycobacterium bovis*, que causa la tuberculosis en el ganado vacuno y está relacionada con la cepa humana, el *Mycobacterium tuberculosis*. Aunque parece que podría tener un efecto sobre la población que ya hubiera debutado, existen dudas de cómo se modifica la incidencia de diabetes en población vacunada vs no. Euskadi fue la última CCAA donde se retira en el siglo XXI la BCG del calendario ordinario oficial. La tasa de cobertura era del 98%. En otras regiones de España se retiró hace más de 35 años. La incidencia de DM tipo1a en Euskadi ha sido una de las más bajas publicadas en nuestro país DOI: 10.1016/j.anpedi.2013.12.010 (S. Conde) 11.6 casos/105 junto a CCAA con una mayor prevalencia histórica de TBC como Asturias vs a más de 22/105 casos en CCAA como ambas Castillas, Canarias...etc donde se retiró la BCG hace decenios. Actualmente y como en otras CCAA se sigue poniendo en grupos seleccionados de riesgo (contactos, niños inmigrados). *Pacientes y métodos*

Estudio incidencia pacientes < 15 años con Diabetes Mellitus tipo 1 desde Enero del 2012 hasta la actualidad en los diferentes Unidades asistenciales de la región - OSI. Estudio longitudinal variables epidemiológicas utilizando datos de agencia Gobierno Vasco, Departamento de salud y EUSTAT. Estudio T-student para medias de muestras apareadas, p:0.05 SPSS 19.0.

Resultados

Desde la retirada de la BCG se han diagnosticado 359 casos nuevos de DM tipo1a en < 15 años. La distribución por origen-comarca es la de tabla. A considerar que el EQUIPO de OSI CRUCES es el que lleva la mayor parte de los pacientes de su entorno, aunque el origen domiciliario de los niños no sea específicamente su comarca sanitaria-OSI. La incidencia calculada a raíz de estos datos, con una media poblacional infantil a lo largo del periodo del estudio de 284.011 menores en Euskadi es de 12.63 casos por 10⁵ (diferencias no significativas de 0.62 con IC al95%). Si se valora la población menor de 6 años, sin cobertura ya universal de las regiones que se dispone este dato la incidencia sube a 13.42 casos por 10⁵ (diferencias no significativas de 0.08 con IC al95%).

Conclusiones

Asumimos que este estudio puede plantear algunas deficiencias: escaso tamaño muestral, la limitación de los años de seguimiento. Demuestra que, aunque se haya dejado de vacunar y existe un pequeño repunte, no significativo a nivel estadístico, no podemos atribuir, al menos de momento, un efecto deletéreo negativo o positivo en la incidencia de casos de Dm tipo1a al hecho de haber dejado de ser la cobertura de BCG universal para nuestra población infantil.

SP3/d2d3-169 Diabetes MÁS QUE UNA MODY 5

Valls, A.⁽¹⁾, Real, N.⁽¹⁾, Blanco, I.⁽²⁾, Bel, J.⁽¹⁾, Murillo, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona. ⁽²⁾ Servicio de Genética clínica, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona.

Introducción

La diabetes MODY (maturity-onset diabetes of the young) es un tipo de diabetes monogénica que se presenta habitualmente durante la adolescencia y en adultos jóvenes. Caracterizada por mutaciones en genes implicados en el desarrollo y la función de la célula beta pancreática y con herencia autosómica dominante, aunque puede haber mutaciones *de novo*. La prevalencia de MODY es baja (1 al 4% de los casos de diabetes en pedia-

tría), siendo las formas más frecuentes la MODY 3 (58%) y la MODY 2 (22%). La MODY 5 es un subgrupo raro (2-6% de todas las MODY) y se caracteriza por la mutación del factor de transcripción HNF1B (*hepatocytic nuclear factor homebox β*). Mutaciones en este gen dan lugar a una afectación mutisistémica, siendo las manifestaciones más frecuentes las anomalías renales y genitourinarias además de la diabetes monogénica. A pesar de que la MODY 5 está bien definida clínicamente, la asociación con el síndrome de delección del 17q12 es poco conocida.

Descripción del caso / Evolución

Adolescente mujer de 16 años visitada en urgencias por detección de hiperglucemia (glucosa 318mg/dL) en analítica de rutina. Refiere polifagia, polidipsia y poliuria discretas de 2 meses. Antecedentes de retraso global del desarrollo leve, alteración de la conducta y déficit de atención tratados con risperidona y metilfenidato. No antecedentes familiares de relevancia. En la exploración presenta peso y talla normales para la edad (IMC 22.27), exploración normal excepto fenotipo peculiar con frente ancha y fisuras palpebrales pequeñas. Se realiza analítica que confirma hiperglucemia (glucosa 452mg/dL), sin cetosis y se inicia insulino terapia pauta basal/bolus. Presenta hemoglobina glicosilada (HbA1c) de 16,2%, anticuerpos (GAD e IA2) negativos y test de reserva pancreática con péptido c basal 0.5ng/mL y estimulado 1,5 ng/mL mostrando buena reserva insulínica. Los requerimientos de insulina disminuyen progresivamente de 0.6 a 0.2UI/kg/día durante los siguientes 18 meses, con hipoglucemias frecuentes y disminución de la HbA1c hasta 5.7% pudiendo suspender la insulina. Ante sospecha de diabetes monogénica, se solicita estudio que muestra una delección completa del gen HNF1B en heterocigosis, confirmando una MODY 5. Se amplía estudio con ecografía y TAC abdominales que muestran un riñón único sin otras anomalías en órganos abdominales ni pélvicos. Las analíticas muestran función renal, hepática y pancreática exocrina sin alteraciones. Ante los hallazgos fenotípicos y el retraso del desarrollo se amplía estudio genético confirmándose una delección en el 17q12 con pérdida de 1,5Mb. Actualmente sigue tratamiento con sulfonilurea (dosis máxima 120mg/d) con aceptable control glucémico.

Conclusiones y Recomendaciones

El síndrome de delección 17q12 es una enfermedad rara con afectación mutisistémica y gran variabilidad en expresión y penetrancia. Se caracteriza por diabetes MODY 5, anomalías estructurales o funcionales renales y genitourinarias, atrofia pancreática, alteraciones hepáticas y trastornos del neurodesarrollo y neuropsiquiátricos. La diabetes monogénica es poco común en pediatría y muchas

veces infradiagnosticada o mal diagnosticada como DM1 o DM2. El diagnóstico de MODY debe ser sospechado en pacientes con historia familiar de diabetes y que no cumplen las características de DM1 o DM2. En el caso de diagnóstico de MODY 5 se debería tener en cuenta otras alteraciones sistémicas, especialmente si se engloba dentro del todo.

SP3/d2d3-170 Diabetes
TRANSICIÓN DESDE LA UNIDAD DE DIABETES INFANTIL A LA DE ADULTOS EN ADOLESCENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO 1. PROGRAMA DE EDUCACIÓN DIABETOLÓGICA. TALLERES DE RECICLAJE

Itza Martín, N.⁽¹⁾, González Pérez De Villar, N.⁽²⁾, Estepa Fernández, M.V.⁽³⁾, Gómez Fuster, T.⁽³⁾, Herranz De La Morena, L.⁽²⁾, González Casado, I.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁽²⁾ Endocrinología, Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁽³⁾ Diabetes Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁽⁴⁾ Jefe de Servicio Endocrinología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

El paso de los pacientes pediátricos con Diabetes Mellitus Tipo 1 (DM1) a Unidades de Adultos tiene lugar durante la adolescencia, período caracterizado por cambios tanto psicológicos como fisiológicos en el que se incrementa el riesgo de complicaciones crónicas. El periodo de transición persigue conseguir la capacitación adecuada para el cambio de la dependencia a la autonomía y las responsabilidades de la vida adulta. Para facilitar este paso, es recomendable que el equipo terapéutico que trata a pacientes adolescentes con DM1 aborde de forma específica las peculiaridades inherentes a esta etapa, tanto desde el punto de vista familiar y psicosocial como médico. Objetivo: Describir la puesta en marcha de un programa de Transición estructurado y progresivo de pacientes con DM1 desde la consulta de Endocrinología Pediátrica a la Unidad de Diabetes del Adulto llevado a cabo durante el año 2018 en un Hospital Terciario.

Materiales y métodos

Estudio retrospectivo. Revisión de los pacientes transferidos desde la consulta de Endocrinología Infantil a la unidad de Adultos durante el año 2018 tras la puesta en marcha del protocolo de Transición. El programa estructurado consiste en 4 talleres prácticos orientados al reciclaje de contenidos diabéticos adaptados a la edad de los pacientes, una sesión de acogida conjunta con el servicio de Adultos y una reunión de ambos equipos médicos antes de que el paciente tenga la primera visita en la Unidad de Adultos.

Resultados

Durante el año 2018 se transfieren 21 pacientes desde la Unidad de Diabetes Infantil al servicio de Adultos. La mediana de edad en el momento de la transición fue de 18,1 años (RIQ 17,8-18,5), el tiempo desde el debut, de 7 años (RIQ 5-10), la HbA1C previa fue de una mediana de 7,5% (RIQ 6,6-8,2), el 24% de los pacientes eran portadores de ISCI, el 33% de los pacientes asistió a los 4 talleres de reciclaje y la sesión de acogida, el 47% se ausentó en al menos una ocasión y el 19% en dos o más ocasiones. El 100% de los pacientes estudia y vive con sus padres en el momento de la transición. Realizan encuestas de satisfacción el 90% de los pacientes, todos ellos están de acuerdo con el momento en el que se realiza la transición, el 68% confía en que lo hablado en la consulta es confidencial, el 94% considera que ha recibido apoyo emocional suficiente, el 100% sabe cómo y con quién contactar en caso de problema, al 89% le pareció muy útil los talleres y la sesión conjunta de acogida y el 26% añadiría algún concepto o haría algún cambio en el mismo.

Conclusiones

Los pacientes transferidos a la Unidad de Adultos a través del programa de Transición han tenido buena experiencia con los talleres de reciclaje y consideran positivo el paso estructurado y progresivo a la Unidad de Adultos. Es necesario más tiempo para comparar los resultados obtenidos tras la puesta en marcha de este protocolo y medir el impacto de este programa en el control metabólico y la adherencia de estos pacientes en los años siguientes a la Transferencia.

SP3/d2d3-171 Diabetes
DIABETES MELLITUS TIPO 1 EN EL ÁREA SUR DE LA PROVINCIA DE PONTEVEDRA: EVOLUCIÓN EPIDEMIOLÓGICA EN LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS

Padín Vázquez, V.M.⁽¹⁾, Táboas Ledo, M.F.⁽¹⁾, Rey Cordo, L.⁽¹⁾, Chamorro Martín, J.L.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo, Vigo.

Objetivo

Conocer las características clínicas, analíticas y epidemiológicas de los pacientes con inicio de Diabetes Mellitus tipo 1 de 0 a 14 años en el Área Sur de la Provincia de Pontevedra en los últimos 20 años (enero 1999 a diciembre 2018). Comparar las características en los distintos grupos de edad (0-4, 5-9 y de 10-14 años) y en las 2 décadas de estudio (1999-2008, 2009-2018).

Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes con edad menor a 15 años ingresados por inicio de Diabetes Mellitus tipo 1 en el Complejo Hospitalario de Vigo durante el periodo de tiempo referido.

Resultados

Durante este periodo se diagnosticaron de Diabetes Mellitus tipo 1 247 pacientes con una incidencia de 16 nuevos casos/100.000/año. La distribución por sexos fue similar (51.4% varones, 48.6% mujeres) así como la distribución a lo largo del año con un ligero predominio durante el invierno (27.5%). La edad media al debut fue de 7.78 años. El 90 % de los pacientes presentaban clínica cardinal con tiempo medio de evolución de 26 días. El 28% presentó cetoacidosis diabética (CAD) al ingreso.

En cuanto a los parámetros analíticos se observó un nivel medio de glucemia, insulina, péptido C y HbA1c al ingreso de 470 mg/dL, 6.35 µU/ml, 0.7 ng/mL y 11.32% respectivamente. Los anticuerpos fueron positivos en el 82.2% con mayor prevalencia de anticuerpos IA2 seguidos de antiGAD (58.5% y 51.7% respectivamente). La distribución por subgrupos de edad fue la siguiente: 0-4 años 23.9%, 5-9 años 38.1% ,10-14 años 38.1%. El subgrupo de niños de 0-4 años fue el grupo con más porcentaje de CAD (33.3% del total del subgrupo) y con menor tiempo medio de evolución clínica (15 días). No se encontraron diferencias en los demás parámetros analíticos ni clínicos. Al dividir la muestra en 2 décadas, se observó un ligero aumento de incidencia en los últimos años (16.6 casos nuevos/100.000/año frente a los 15.35 en la primera década). Hay una ligera disminución del porcentaje de CAD en la segunda década (27.97% frente a 29.8%) y del porcentaje de niños menores de 5 años (19.1% frente al 29.7%). Hay un aumento del tiempo medio de evolución de la clínica en la segunda década (30.15 días frente a 21 días). La edad media y la estimación de parámetros analíticos y clínicos fue similar en ambos periodos de tiempo. En relación al metabolismo lipídico, la media de triglicéridos y colesterol al ingreso fueron de 150.94 y 177.57 mg/dl respectivamente. Se observa un nivel medio de Vitamina D en rango bajo de la normalidad (20.54 ng/ml), parámetro que se comenzó a estudiar a partir del 2013.

En su evolución el 2.9% asoció enfermedad celíaca y en el 7% se detectaron anticuerpos antitiroideos. El 7.28% asociaba antecedentes familiares de 1º grado de DM tipo 1.

Conclusiones

Se observa un ligero aumento de incidencia de DM 1 en el Área Sur de la Provincia de Pontevedra en los últimos años con menor porcentaje en niños menores de 5 años. La mayor incidencia está en grupo de niños de 5 a 14 años. El 28% presentó CAD y ha disminuido su incidencia en los últimos años.

SP3/d2d3-172 Diabetes

NUEVAS FORMAS DE ADMINISTRACIÓN DE INSULINA Y RESULTADOS GLUCÉMICOS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DM1: UN PROTOCOLO DE ESTUDIO BAJO UNA ÓPTICA DE EQUIDAD EN SALUD

Jeronimo Dos Santos, T.⁽¹⁾, De Mata Donado Campos, J.⁽²⁾, Argente, J.⁽³⁾, Rodríguez Artalejo, F.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital del Niño Jesús, Madrid. ⁽²⁾ Medicina Preventiva y Salud Pública, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid. ⁽³⁾ Pediatría & Endocrinología Pediátrica, Hospital del Niño Jesús, Madrid.

Objetivos

El empleo de la infusión continua de insulina subcutánea (ICIS) ha aumentado sensiblemente entre los pacientes en edad pediátrica. Sin embargo, la elección por el uso de la ICIS versus inyecciones múltiples diarias (IMD) puede no estar basada simplemente en criterios clínicos (mejor control de la hemoglobina glicosilada y/o una alta tasa de hipoglucemias), sino en factores socioeconómicos, los cuales pueden producir desigualdades en la oferta de la asistencia sanitaria. Un protocolo de estudio en esta temática propone conducir una revisión sistemática y meta-análisis de la literatura para (i) valorar los efectos del uso de la ICIS vs. IMD y los resultados glucémicos (hemoglobina glicosilada, frecuencia de hipoglucemias y de cetoacidosis) entre pacientes jóvenes con diabetes tipo 1, y (ii) identificar los determinantes de salud relacionados con la desigualdad por el uso de la ICIS e IMD.

Métodos

El protocolo está basado en las guías clínicas para la adecuada conducción de una revisión sistemática y meta-análisis: el *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analysis Protocols* (PRISMA-P), y el PRISMA-E (*PRISMA-Equity 2012 Guidelines*). Los estudios incluidos se extrajeron de registros en diabetes, estudios observacionales y ensayos clínicos aleatorizados publicados entre los años 2000 y 2018 que valoraron los efectos del uso de la ICIS frente a la IMD, con los resultados glucémicos analizados a través de una óptica de equidad en salud. El acrónimo PROGRESS (Lugar de Residencia, Raza o Etnia, Ocupación, Género y Sexo, Religión, Nivel educativo, Status socioeconómico, y Capital social) es un marco que auxilia en la identificación de factores de desigualdad y estratifica la población estudiada en diferentes gradientes sociales según los resultados esperados. Precisamos tres hipótesis diferentes para cada uno de los factores de desigualdad: (1) gradiente social positivo: cuando los mejores resultados glucémicos se encuentran en el grupo social más favorecido; (2) gradiente social negativo: cuando los mejores resultados glucémi-

cos se detectan en el grupo social menos favorecido; (3) gradiente social neutro: cuando no hay diferencias en los resultados glucémicos entre los grupos. La extracción de los datos será a partir de estudios recopilados de las plataformas MEDLINE, EMBASE y CENTRAL. La selección de los estudios se efectúa a través del informe de los resultados glucémicos (hemoglobina glicosilada) y los efectos adversos esperados (frecuencia de hipoglucemias y cetoacidosis). La revisión y selección de los estudios se efectúa independientemente por dos investigadores. El análisis de subgrupo se realiza según las variables PROGRESS. El protocolo de estudio está registrado en la plataforma PROSPERO (CRD42018116474).

Resultados

De los 944 estudios encontrados por la estrategia de búsqueda creada, 111 están siendo analizados bajo los criterios de inclusión y exclusión. Los primeros resultados están previstos para finales de marzo de 2019. Conclusión Los resultados extraídos a través de una revisión sistemática y meta-análisis bajo la óptica de equidad en salud podrán aportar fundamentos para entender no solo los efectos del uso de la bomba de infusión de insulina en los resultados glucémicos, sino las lagunas existentes en la definición de la población diana para el uso de dicha tecnología.

SP3/d2d3-173 Diabetes

NUEVAS TECNOLOGÍAS EN DIABETES: ¿APROVECHAMOS TODA LA INFORMACIÓN QUE NOS BRINDAN?

González García, A.⁽¹⁾, González De Buitrago Amigo, J.⁽¹⁾, Camarena Pavón, N.⁽²⁾, Álvarez Mateos, M.C.⁽²⁾, Acosta Hurtado, C.⁽²⁾, Sánchez Conejero, M.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.* ⁽²⁾ *Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.*

Introducción

Las nuevas tecnologías aplicadas a diabetes (bombas, sensores y sistemas integrados) tienen una penetración cada vez mayor, especialmente en la edad pediátrica. La instauración de las mismas requiere del adecuado adiestramiento de paciente y cuidadores, así como de tiempo suficiente en la consulta para la descarga de dispositivos y la correcta interpretación de los resultados. Ilustramos a través de un caso clínico la importancia de optimizar tiempo y recursos mediante la apropiada y completa valoración de la información descargada.

Descripción del caso

Púber de 15 años con diabetes mellitus tipo 1 de 10 años de evolución, en tratamiento con ISCI desde hace 3 años y con sistema integrado (MiniMed

640G[®], Medtronic) desde hace 2 años. Necesidades habituales de insulina 0,87 UI/kg/día. La familia contacta con el equipo diabetológico para informar del aumento en número de hipoglucemias durante las vacaciones estivales pese a los diversos ajustes en la configuración que han realizado. Refieren que el paciente llega a realizar sorprendentemente ingestas copiosas en presencia de la familia sin necesidad de bolus (han confirmado la ausencia de insulina activa) y permanece gran parte del día con la infusión basal detenida, presentando a pesar de todo hipoglucemias recurrentes. Han verificado la ausencia de autoinyección de insulina directamente con pluma al haber controlado el acceso a las mismas. También han revisado el historial de bolus en la infusora, confirmando bajas necesidades (0,57 UI/kg/día). Niegan incremento significativo de la actividad física, acceso a otros fármacos, conductas purgativas u otra clínica diferente a la sintomatología de las hipoglucemias. En consulta, se procede a la descarga del sistema integrado. La valoración pormenorizada de los últimos días confirma las bajas necesidades de insulina y frecuentes hipoglucemias. El análisis de frecuencia de llenado de la cánula revela, no obstante, elevadas cantidades de insulina consumidas en el purgado del sistema que llega a realizar una media de 4-6 veces diarias. Al reinterrogar a la familia, los padres reconocen efectivamente haberse sorprendido de la necesidad del paciente de cargar cantidades de insulina en el reservorio muy superiores a las, en apariencia, requeridas últimamente, y que atribuían a la frecuente necesidad de purgar burbujas que refería el adolescente. Se concluye (así es admitido finalmente por el paciente) que las hipoglucemias son secundarias a la administración encubierta de bolus por el adolescente a través de purgados de catéter y cánula. Se realiza interconsulta a Salud Mental, siendo valorado en la unidad de trastornos de la conducta alimentaria. Se recuerda a los padres la importancia de descargar el sistema regularmente, instruyéndoseles nuevamente en la adecuada lectura e interpretación de datos.

Conclusiones

La extensa información que proporciona la descarga de los diferentes dispositivos debe ser evaluada, cribada e interpretada en un tiempo en consulta habitualmente escaso. Destacamos la importancia de descargar siempre todos los dispositivos y la necesidad de disponer del tiempo necesario para ello en la revisión del paciente con diabetes. Seguir una rutina sistemática a la hora de evaluar las descargas permite optimizar tiempo y recursos, detectando problemas que pueden ser abordados sin solicitud de estudios innecesarios. Aconsejamos instruir a la familia en la descarga de sus dispositivos y en la valoración de los datos para un mejor autocuidado.

SP3/d2d3-174 Diabetes
BETA-TALASEMIA Y DIABETES MELLITUS TIPO 1. ¿QUÉ MARCADOR DE CONTROL METABÓLICO UTILIZAR?

González Montes, N.D.⁽¹⁾, Mingo Alemany, C.⁽²⁾, León Cariñena, S.⁽²⁾, Moratalla Jareño, E.⁽²⁾, Fernández Montesinos, A.⁽²⁾, Moreno Macián, F.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.* ⁽²⁾ *Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.*

Introducción

La determinación de la hemoglobina glicosilada (HbA1c) es el método de elección de control metabólico en pacientes diabéticos. Los trabajos DCCT (*diabetes control and complications trial*) y UKPDS (estudio prospectivo de diabetes de Reino Unido) correlacionan los valores de HbA1c con la aparición de complicaciones crónicas. Las variantes de la hemoglobina pueden interferir con los ensayos de HbA1c basados en HPLC (*high performance liquid chromatography*), que es el método usado en la mayoría de laboratorios.

Descripción del caso

Paciente varón de 8 años con antecedente de beta-talasemia mayor (mutaciones IVS1-1G62279A y c.77-78insG en CD8/9) y diabetes mellitus tipo 1 con debut a los 6 años. Desde el debut sigue tratamiento con múltiples dosis con glargina y lispro. Es portador de un medidor continuo de glucosa intersticial que refleja algún pico postprandial, pero resto de valores en objetivo. Valores de HbA1c (determinada por HPLC) en torno a 7.5-8.5%. En tratamiento con quelante de hierro y terapia transfusional cada 2-3 semanas, mantiene cifras de ferritina en torno a 1300-1400ng/mL.

Conclusión / Recomendaciones:

En los pacientes con betatalasemia se encuentran incrementados los niveles de HbA2. La determinación de HbA1c por HPLC tiene la desventaja de interpretar la HbA2 como Hb glicosilada, debido a que presentan un punto isoeléctrico similar. Esto da lugar a una sobreestimación del valor de la HbA1c. Una alternativa para valorar el control metabólico de la diabetes en pacientes con patología eritrocitaria es la determinación de proteínas glicosiladas como la albúmina o la fructosamina. Pero no existen estudios suficientes para establecer una relación entre los valores de fructosamina y el riesgo de desarrollar complicaciones crónicas de la diabetes. Los medidores continuos de glucosa intersticial pueden ser una herramienta útil para valorar el control metabólico en aquellos pacientes con alteraciones estructurales de la Hb en los que la determinación de HbA1c pueda estar sobre o infraestimada.

SP3/d2d3-175 Diabetes
PRIMER AÑO DE INSTAURACIÓN SISTEMÁTICA DE MONITORIZACIÓN FLASH DE GLUCOSA EN NUESTRA COMUNIDAD AUTÓNOMA: CARACTERÍSTICAS BÁSICAS DE LA POBLACIÓN, COSTOS Y SATISFACCIÓN

Bertholt Zuber, M.L.⁽¹⁾, Freijo Martín, C.⁽¹⁾, Naranjo González, C.⁽¹⁾, Palenzuela Revuelta, I.⁽¹⁾, Pozas Mariscal, S.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Unidad de Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.*

Introducción

El sistema flash de monitorización de glucemia ha supuesto un cambio significativo en el control de pacientes con diabetes tipo 1 (DM1). Su implantación sistemática mediante cobertura por el sistema público de salud en nuestra comunidad autónoma ha supuesto un gran avance en cuanto a acceso ecuánime a las prestaciones.

Objetivos

Describir las características básicas de la población pediátrica (<18 años) diagnosticada de DM1 que utiliza el sistema flash de monitorización de glucemia, tras un año de implantación sistemática en nuestra comunidad. Valorar el grado de satisfacción y posibles inconvenientes. Evaluar el coste económico y compararlo con el método tradicional.

Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de todos los pacientes menores de 18 años en seguimiento por DM1 en nuestra comunidad autónoma entre el 01-01-2018 y el 31-12-2018 que utilizan monitorización flash. Descripción de características básicas de la población a estudio. Cálculo de costes correspondientes a dicho período y comparación con el gasto supuesto en tiras reactivas, de haber utilizado el método tradicional.

Resultados

En el período estudiado, el número de pacientes menores de 18 años en seguimiento por DM1 en nuestra comunidad autónoma fue de 120 (60 varones y 60 mujeres). Se excluyeron 3 pacientes por utilizar otros sistemas de monitorización continua; 2 mujeres y 1 varón; todos menores de 5 años. Otros 13 pacientes, por utilizar el método tradicional de monitorización mediante glucemias capilares (8 varones y 5 mujeres): 11 por cuestión estética, 1 por desprendimiento repetitivo del apósito antes de 15 días y otro por dermatitis de contacto al adhesivo; 11 del grupo 12-18 años y dos de 5-11 años. Finalmente, la muestra se compuso de 104 pacientes que utilizan el sistema de monitorización flash: 25 de ellos, desde el momento del debut. La edad media actual fue de 12,5 ±3,9 años: <5 años 4.8% (5),

5-11 años 34,6% (36) y 12-18 años 60,6% (63). El tiempo de evolución de DM1 fue de $4,8 \pm 3,6$ años. La edad media al inicio de la monitorización flash fue de $11,3 \pm 4$ años. Al momento de iniciarse la financiación por parte del sistema de salud pública 37% (39) ya utilizaban este sistema mediante autofinanciación. De la muestra analizada solo 18,3% (19) realizaban glucemias capilares frecuentemente (confirmación hipo/hiperglucemia) y 25% (26) no lo hacían nunca. Confirmación de hipoglucemias: 27,9% (29) frecuentemente y 20,2% (21) nunca. Registro de insulinas: 50% (52) frecuentemente y 1% (1) nunca. En cuanto al grado de satisfacción: alto en 86,5% (90) y moderado en 13,4% (14). La mayoría (87,5%) no presentó ningún problema, 11,5% (12) desprendimiento del apósito antes de los 15 días y 1% (1) dermatitis de contacto. No se registró ningún evento adverso grave atribuible al uso de esta tecnología. El coste económico durante el año 2018 fue de 124.404,15 euros (104 pacientes con sistema flash y 13 sistema tradicional). Suponiendo un consumo medio de 6 tiras reactivas al día, con glucemias capilares, el gasto hubiera correspondido a 42.277,95 euros.

Conclusiones

La implantación sistemática del sistema flash de monitorización mediante financiación pública ha supuesto un aumento considerable en el gasto comparado con el sistema tradicional. Sin embargo, el alto grado de satisfacción y la mejoría en la calidad de vida por parte del paciente y su familia, justificaría dicho gasto.

SP3/d2d3-176 Diabetes

DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA DIABETES MELLITUS RELACIONADA CON LA FIBROSIS QUÍSTICA

Redondo Torres, A.I.⁽¹⁾, Morales Pérez, C.⁽¹⁾, Riego Ramos, M.J.⁽¹⁾, Gómez-Pastrana Durán, D.⁽¹⁾, Santos Mata, M.Á.⁽¹⁾, Macías López, F.J.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital del S.A.S. de Jerez de la Frontera, Jerez de la Frontera.

Introducción

El aumento de la supervivencia de la fibrosis quística (FQ) ha supuesto un incremento de las comorbilidades como la diabetes mellitus, cuya prevalencia aumenta con la edad (7% en menores de 10 años y 23% entre 11 y 20 años). Las causas son la insulinopenia por las alteraciones de la célula beta y la resistencia insulínica que encontramos en estos pacientes. El diagnóstico de la diabetes relacionada con la fibrosis quística (DRFQ) se basa en los criterios de diabetes de la *American Diabetes Association*, debiendo realizarse un cribado con test de tolerancia oral a la glucosa (TTOG) desde los 10 años. No obstante, la introducción de la monitorización continua de glucosa retrospectiva

(MCG-R) puede detectar anomalías glucémicas más precozmente, lo que permitiría un diagnóstico y tratamiento más tempranos⁽¹⁾.

Descripción del caso

Paciente varón de 13 años diagnosticado de FQ a los 3 meses de edad con dos pruebas del sudor positivas y mutaciones del gen CFTR: DeltaF508/N1303K. Con 11 años presentó glucemia basal de 105 mg/dL, HbA1c del 6% y TTOG con glucemia a las 2 horas de 130 mg/dL. Se realizó una MCG-R (con el dispositivo iPro2 de Medtronic) que objetivó 3 valores de glucemia postprandial mayores de 200 mg/dL y 16% del tiempo total con glucemia mayor de 140 mg/dL. Según el TTOG no tenía criterios de diabetes. Pero al realizar la MCG-R observamos que nuestro paciente cumplía los criterios del Royal Brompton Hospital de Londres⁽²⁾ para diagnosticar DRFQ e iniciar insulinoterapia (más de 2 picos de glucemia postprandial superiores a 200 mg/dL y más del 10% del tiempo con glucemia por encima de 140 mg/dL). Se decidió iniciar tratamiento con insulina degludec siguiendo una evolución favorable, de forma que 4 meses después una nueva MCG-R no mostró ningún pico postprandial mayor de 200 mg/dL y solo el 1% del tiempo estuvo por encima de 140 mg/dL, además no presentó ninguna hipoglucemia. Actualmente sigue en tratamiento con degludec y está monitorizado con un sensor de glucosa intersticial (FreeStyle Libre de Abbott).

Conclusiones

La insulinoterapia con pauta bolus-basal es el tratamiento recomendado para la DRFQ, teniendo un doble objetivo: mejorar el estado nutricional (que implica mejora de la función pulmonar) con el efecto anabólico de la insulina y disminuir la incidencia de complicaciones microvasculares⁽³⁾. Hemos presentado un caso de DRFQ con alteraciones en la MCG-R pero un TTOG normal, por lo que decidimos iniciar tratamiento con insulina degludec por su farmacocinética más estable y menor riesgo de hipoglucemias, retrasando la terapia con bolos preprandiales o repaglinida oral hasta ver la evolución con la MCG-R. Creemos que nuestro caso refleja la necesidad de la MCG-R tanto en el diagnóstico precoz como en el seguimiento de estos pacientes. Bibliografía: 1) Clemente M, Bilbao L, Moreno-Galdó A, Campos A, Gartner S, Yeste D, Carrascosa A. Oral glucose tolerance test and continuous glucose monitoring to assess diabetes development in cystic fibrosis patients. *Endocrinol Diabetes Nutr*. 2018; 65(1):45-51. 2) Bridges N, Alexander S, Spowart K. Cystic fibrosis-related diabetes [Internet]. Royal Brompton & Harefield NHS Foundation Trust. 2018 [consultado 6 de febrero de 2019]. Disponible en: <https://www.rbht.nhs.uk/care-children-cystic-fibrosis-cystic-fibrosis-related-diabetes>. 3) Moran A, Pillay K, Becker DJ, Acerini CL. Management

of cystic fibrosis-related diabetes in children and adolescents. In ISPAD clinical practice consensus guidelines compendium 2014. *Pediatric Diabetes*. 2014; 15 (Suppl. 20):65-76.

SP3/d2d3-177 *Diabetes*

¿MEJORA EL CONTROL GLUCÉMICO TRAS LA FINANCIACIÓN DE SISTEMAS MONITORIZACIÓN TIPO FLASH EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIABETES TIPO 1?

Parra Rodríguez, A.⁽¹⁾, Sánchez Moreno, S.⁽¹⁾, Sánchez-Villares Lorenzo, C.⁽²⁾, Gómez Recio, L.⁽³⁾, Rodilla Rojo, E.N.⁽⁴⁾, Martín Alonso, M.⁽¹⁾, García Iglesias, D.⁽¹⁾, Sánchez Pino, M.F.⁽¹⁾, Prieto Matos, P.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.* ⁽²⁾ *Pediatría, Centro de Salud Ciudad Rodrigo, Salamanca.* ⁽³⁾ *Pediatría, C.S. Béjar, Salamanca.* ⁽⁴⁾ *Pediatría, C.S. San Juan Salamanca, Salamanca.*

Objetivos

Valorar si, ahora que los sistemas de monitorización continua de glucosa tipo flash están financiados por nuestra comunidad y el coste del sensor no es un impedimento, mejorarán los objetivos de control glucémico.

Material y métodos

Estudio retrospectivo de los pacientes con DM tipo 1 de las consultas de Endocrinología infantil en nuestro hospital y los datos de su seguimiento en Atención primaria. Criterios de inclusión: llevar el sensor desde hace más de 6 meses, con uso mayor del 70% del tiempo. Datos recogidos: demográficos, así como hemoglobina glicosilada (HbA1c), glucemia media, desviación estándar (DS) y coeficiente de variación (CV), número de escaneos diarios, porcentaje de tiempo en rango, así como tiempo en hipoglucemia e hiperglucemia al inicio, 3 meses y 6 meses de recogida. De 79 pacientes que han solicitado el sensor Free Style®, 19 pacientes cumplen los criterios de inclusión y fue sobre los que se hizo el estudio, siendo varones el 48%, con una mediana de edad de 11 años, y un tiempo de evolución desde el diagnóstico de 2 años y 4 meses, estando 11 de los 19 pacientes con infusión subcutánea continua de insulina. Se analizan los resultados con SPSS v23.

Resultados

Analizando la muestra en su conjunto no podemos demostrar diferencias significativas en HbA1c, ni diferencias entre glucemias medias comparando estas al inicio, a los 3 meses y a los 6 meses de iniciar la monitorización financiada. Sí se aprecia descenso en las desviaciones estándares, pero no podemos demostrar significación estadística. Sí existen diferencias estadísticamente significativas en el coefi-

ciente de variación entre los 3 meses y los 6 meses de instaurada la financiación del sistema flash. Con el tiempo se objetiva también un descenso en el número de escaneos, aunque no de forma estadísticamente significativa. Discreto aumento del tiempo en rango, menor tiempo en hipoglucemia y descenso de hiperglucemias, aunque no podemos demostrar significación estadística. Estudiando de forma separada los niños con múltiples dosis de insulina (MDI) se objetiva ligera disminución en la cifra la glucemia media, así como de la desviación estándar, pero sin significación estadística que tampoco se puede demostrar en la disminución del número de escaneos, y del tiempo en hiperglucemia de este grupo. Sí se demuestra un cambio significativo en el coeficiente de variación de los 3 a lo 6 meses. En el grupo de niños tratados con infusión sólo se intuye disminución leve del tiempo en hiper e hipoglucemia, pero no podemos demostrar significación estadística.

Conclusiones

Con nuestro estudio demostramos mejoras en los parámetros de variabilidad glucémica con el uso prolongado del sensor tipo flash, a expensas sobre todo de la población tratada con MDI. Aumentar el tiempo de seguimiento y el número de pacientes, podría demostrar el beneficio real en el control del niño diabético.

SP3/d2d3-178 *Diabetes*

DIABETES MELLITUS TIPO II EN PEDIATRÍA A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Salomón Moreno, B.⁽¹⁾, Bezanilla López, C.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón.*

Introducción

La Diabetes Mellitus tipo II, previamente exclusiva de la edad adulta, se diagnostica con frecuencia creciente en pediatría desde hace tres décadas, secundario al incremento de obesidad infantil. La prevalencia en nuestro medio es menor que la descrita en Estados Unidos o Europa (0-0,75%). Padecerla supone una disminución de la esperanza de vida en torno a 15 años y un riesgo de enfermedad severa microvascular y cardiovascular mayor que en Diabetes Mellitus tipo I. El tratamiento se basa en dieta y ejercicio. Cuando no se consiguen objetivos es preciso recurrir a tratamiento farmacológico. Metformina e insulina son los únicos claramente descritos como seguros y eficaces en pediatría.

Descripción del caso / Evolución

Presentamos el caso de un varón de 8 años, natural de República Dominicana, previamente sano excepto obesidad. Derivado a urgencias por clínica cardinal (polidipsia y nicturia) durante dos semanas y glucemia al azar de 303mg/dl. Padre diabético

no afiliado. Presenta: Peso 77,9kg (6,58DE), IMC 32,42% (5,18DE), acantosis nigricans marcada en axilas y cuello, estrías en caderas y muslos. A su llegada se objetiva ausencia de cetosis o acidosis. El estudio analítico muestra: glucosa 314 mg/dl; HbA1c calculada 7.8 %, insulina: 81.79 µUI/ml, péptido C: 3.10 ng/ml, y autoinmunidad negativa. Siendo diagnosticado de Diabetes Mellitus tipo II. En el despistaje de comorbilidades se confirma esteatosis hepática, dislipemia e Hipertensión arterial. Al alta tratamiento con dieta y ejercicio. Y a su hermana de 16 años, de mismo origen, obesa, con antecedentes de oligomenorrea/hipermenorrea, por lo demás asintomática. A la exploración: Peso 147.6 kg (9.32 DE), IMC 52.92 % (10.01 DE), acantosis nigricans. Ante antecedente familiar y datos clínicos de resistencia a la insulina se realiza analítica en ayunas: Glucemia 336mg/dl, HbA1c calculada 9.7 %, Insulina: 58.96, Péptido C: 2.20 y autoinmunidad negativa. Se completa estudio siendo diagnosticada de Hipertensión arterial tipo II, SAHOS severo, dislipemia y esteatosis hepática. Ante persistencia de alteración del metabolismo hidrocarbonatado a pesar de dieta se pauta tratamiento con Metformina, además de Enalapril, CPAP nocturna y cambios en estilo de vida. En ambos casos no se consigue adherencia a las recomendaciones.

Conclusiones / Recomendaciones

En aquellos casos en los que fracasa el tratamiento con dieta y ejercicio o no se consigue adherencia ha de plantearse tratamiento farmacológico, pero el arsenal terapéutico en pediatría es escaso. Otros antidiabéticos orales como Inhibidores de alfa-glicosidasa, tiazolidas, DPP-4 inhibidores o GLP-1 agonistas, SGLT inhibidores utilizados en diabetes tipo II en adultos con éxito podrían ser evaluados como posibles alternativas terapéuticas para nuestros pacientes. El aumento de la incidencia que vivimos nos obliga a insistir en promoción de la salud, crear equipos multidisciplinarios para su adecuada atención, desarrollar guías terapéuticas y adaptar nuestra atención a los niños que pertenezcan a minorías étnicas de riesgo.

SP3/d2d3-179 Diabetes

FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO 2 ENTRE 0-14 AÑOS EN NUESTRO HOSPITAL

Martín Talavera, M.⁽¹⁾, Jiménez Cabeza, S.⁽¹⁾, Gómez Gila, A.L.⁽²⁾, García García, E.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

⁽²⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción y objetivos

Existe una alarma cada vez mayor sobre el incremento de la diabetes mellitus tipo 2 (DM2) en la

edad pediátrica en las últimas dos décadas, sobre todo en determinadas zonas geográficas y etnias. En muchas ocasiones el diagnóstico diferencial entre diabetes mellitus tipo 1 y tipo 2 puede ser difícil. Analizamos los casos de nuestro hospital.

Material y métodos

Estudio descriptivo de los pacientes que debutan con DM2 en nuestro centro en los últimos 10 años.

Resultados

De 290 pacientes diabéticos sólo hay 5 pacientes, es decir, el 1,7% con diagnóstico de DM2. Son características comunes en todos ellos los antecedentes familiares de DM2 y/o obesidad excepto en uno, que presenta como patología de base predisponente un síndrome de Prader Willi. Todos presentaban al debut un percentil de Índice de Masa Corporal > 99 (entre 2,7 y 9,4 DE) y todos los casos cumplen criterios de síndrome metabólico. Respecto a la clínica, un paciente debutó como hiperglucemia asintomática, tres con clínica cardinal de diabetes y uno con cetosis. En todos los pacientes los anticuerpos anti-IA2 fueron negativos siendo los anticuerpos anti-GAD positivos en uno de ellos. Actualmente sólo uno recibe tratamiento con insulina, uno con antidiabéticos orales y tres son tratados únicamente con pautas de alimentación saludable y actividad física. Destacar que 3/5 han sido diagnosticados en los últimos 2 años.

Conclusiones

A pesar del aumento de la incidencia de DM2 en la edad pediátrica en la última década a nivel mundial y más acusada en países desarrollados, en nuestro centro sigue siendo una entidad poco frecuente, observando un incremento de la misma en los últimos años.

SP3/d2d3-180 Diabetes

VÍA CLÍNICA DE DIABETES: UNA HERRAMIENTA ÚTIL EN PEDIATRÍA

Berrade Zubiri, S.⁽¹⁾, Chueca Guindulain, M.⁽¹⁾, Andrés Sesma, C.⁽¹⁾, Burillo Sánchez, E.⁽¹⁾, Sola Mateos, A.⁽¹⁾, Durá Travé, T.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Complejo hospitalario de Navarra, Pamplona.

Introducción

Una vía clínica es un instrumento organizativo que busca la estandarización de la asistencia que debe recibir un paciente, con el objetivo de disminuir la variabilidad en la práctica clínica entre profesionales y mejorar la atención y gestión de enfermedades crónicas. La diabetes es una enfermedad compleja que requiere atención continuada y coordinada de un equipo multidisciplinar, y podría beneficiarse de esta herramienta.

Objetivo

Evaluar la vía clínica implantada en nuestro servicio y describir las características de la misma.

Material y métodos

En la elaboración de la vía clínica de Diabetes infanto-juvenil de la Unidad de Diabetes del CHN hemos participado: 2 endocrino pediatras, 2 educadoras, 1 trabajadora social, 1 psicóloga y 1 dietista. El protocolo de referencia utilizado ha sido la guía de diabetes en la infancia y adolescencia de la ISPAD, junto con las recomendaciones del proyecto SWEET.

Resultados

Se llevaron a cabo varias reuniones de trabajo, elaborando una matriz que recoge la protocolización del manejo secuencial de la atención al niño con diabetes desde el debut hasta su paso al servicio de adultos. A nivel asistencial se establece una cronología de seguimiento: al debut (manejo en Urgencias/ UCIP y Planta), educación diabetológica (ingreso entre 3-5 días, consulta de enfermería al alta, 1º y 2º días no presenciales y días 3, 7, 15 y 30 presenciales, consulta médica a lo 15 días), circuito asistencial endocrinológico (consultas presenciales cada dos meses, médico o enfermera de forma alternativa) y atención continuada (consultas de enfermera a demanda). Intervenciones protocolizadas de otros profesionales: psicólogo (al debut, a los 6 meses y al año), trabajadora social (al debut), dietista (al año de debut) y oftalmólogo (fondo de ojo anual). Se han elaborado distintos documentos: actuación al debut, manejo de complicaciones agudas (disponibles en la carpeta de protocolos de Urgencias del CHN), protocolo de educación diabetológica al debut, programa educativo de colocación de ISCI y otras tecnologías, protocolo del niño con diabetes en el colegio y programa de organización de los campamentos de verano. Se entregan diversos informes para la familia y profesionales relacionados con el niño: informe médico y de cuidados de enfermería tras el debut y posteriormente de forma anual (analítica y fondo de ojo), informes sobre episodios de descompensación o cambios terapéuticos, informes evolutivos del paciente a los 15 años (cambio de pediatra a médico de familia) y a los 18 años (paso a adultos).

Además, se entregan documentos informativos para el Centro de Salud (material para el autocontrol) y para el colegio. Actividad docente: sesiones sobre diabetes dirigido a personal de urgencias y hospitalización, charlas a padres, taller de reciclaje de ISCI y cursos teórico-prácticos a profesores coordinado con el Departamento de Educación.

Valoración del funcionamiento de la vía clínica: reunión mensual del grupo participante en el seguimiento de los niños con diabetes.

Comentarios

1.- La utilización de una vía clínica aumenta la calidad asistencial, ya que promueve actuaciones basadas en la evidencia científica disponible.

2.- La vía clínica fomenta la coordinación multidisciplinar y optimiza la atención de procesos crónicos complejos mediante la estandarización de la asistencia clínica. 3.- Se trata de una herramienta muy poco utilizada en pediatría y la diabetes puede ser una de las enfermedades candidatas para su desarrollo y difusión.

SP3/d2d3-181 Diabetes

CARACTERÍSTICAS DE LA ENFERMEDAD CELÍACA EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO-1

Hidalgo Sanz, J.⁽¹⁾, Rubio Sánchez, P.⁽¹⁾, Rubio Abella, M.⁽¹⁾, Ferer Lozano, M.⁽¹⁾, Lou Francés, G. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Diabetes pediátrica, Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción

La enfermedad celíaca (EC) se caracteriza por una inflamación autoinmune crónica del intestino delgado superior, producida por intolerancia al gluten en individuos genéticamente predispuestos. Esta entidad se asocia a otras enfermedades autoinmunes, en especial, a la diabetes mellitus tipo 1 (DM1) por lo que es importante conocer los efectos que puede generar en la misma.

Material y métodos

Se ha realizado un estudio de casos y controles referidos a los pacientes controlados en el servicio de Diabetes pediátrica de un hospital terciario nacidos entre enero de 1988 y diciembre de 2018. Se ha seleccionado a los pacientes con DM1 que mostraban marcadores de EC positivos en los controles anuales rutinarios, comparándolos con pacientes controles de mismo sexo, edad, tipo de tratamiento y momento diagnóstico. Obteniendo una muestra de 33 pacientes en cada grupo. Los efectos de la dieta exenta de gluten fueron comprobados mediante el control de los marcadores de celiaquía, control auxológico, metabólico y analítico en el momento del diagnóstico, en el momento de la negativización de marcadores de EC y a los 5 años de su negativización.

Resultados

La prevalencia de pacientes con DM-1 y celiaquía es de un 9%. Aunque marcadores de celiaquía positivos y DM-1 es del 11%. La edad al debut DM1 fue $6,7 \pm 3,7$ años y la edad al debut de DM1 con EC ha sido de $8,5 \pm 3,7$ años. En el 42% de los pacientes con marcadores de celiaquía positivos, se detectó la serología positiva en el momento de debut de la diabetes a pesar de estar asintomáticos (97%

de los casos sin síntomas). Se han negativizado los marcadores de celiaquía en el 63,8% de los pacientes a los $13,66 \pm 9,2$ meses después del inicio de una dieta exenta de gluten. Asociación de celiaquía y DM-1 con otra patología autoinmune en el 17%.

Conclusiones

El cribado de EC en el diagnóstico DM1 es útil para su diagnóstico precoz. La edad de inicio de DM1 con EC es menor que en la población general con DM1. Los celíacos con DM-1 asocian más patología autoinmune, déficit IgA, acs tiroideos, tiroiditis.

SP3/d2d3-182 Diabetes

AUTOINMUNIDAD EN NUESTROS PACIENTES DIABÉTICOS

Regueras Santos, L.⁽¹⁾, Fernández Rodríguez, A.N.⁽¹⁾, Fernández Villar, A.M.⁽¹⁾, Quiroga González, R.⁽¹⁾, Martínez Badás, J.P.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Complejo Asistencial de León, León.

Objetivos

Describir la presencia de autoinmunidad pancreática, tiroidea y relacionada con la celiaquía asociada a diabetes mellitus (DM) tipo 1 en una población pediátrica.

Material y métodos

Se realiza estudio observacional retrospectivo mediante la revisión de historias clínicas de los pacientes con diagnóstico de debut diabético entre los años 2007 y 2017, diagnosticados en un hospital de tercer nivel. Se recogen variables epidemiológicas, clínicas y analíticas.

Resultados

Se analizaron un total de 64 pacientes con una media de edad al diagnóstico de 8.15 ± 3.41 años, siendo el 50% varones. La mayoría debutó en los años 2009 y 2015 (14.1%) de forma predominante en el mes de marzo (14.1%). La duración media de la sintomatología previa al diagnóstico fue de 39.2 ± 39.7 días. La hemoglobina glicosilada media al debut fue $11.17 \pm 2.17\%$, asociando acidosis metabólica el 35.9%. El 28.1% contaban con antecedentes familiares de DM tipo 1, el 71.9% de DM tipo 2 y el 42.2% de enfermedades autoinmunes, sobre todo patología tiroidea. En relación a la autoinmunidad para DM, el 54.7% presentaban anticuerpos anti-IA2 positivos, el 40% anti-GAD y el 25% antiinsulina, con un título medio de 15.2 ± 21.1 U/mL, 11.8 ± 12.9 U/mL y 4.7 ± 6.8 U/mL, respectivamente. El 14.6% asociaban hipercolesterolemia (cifra media de colesterol 256 ± 64.8 mg/dL). En referencia a la patología autoinmune asociada, la hallada de forma más frecuente fue la relacionada con la glándula tiroidea (14.2%) detectada tanto en el estudio diagnóstico

del debut diabético como previamente. La TSH media inicial fue de 6.7 ± 1.8 mU/L y hasta el 15.6% presentaban anticuerpos antitiroideos positivos, con una cifra media de anticuerpos antitiroglubulina de 291.3 ± 304.7 U/mL y de anticuerpos antiperoxidasa de 745.9 ± 412.8 U/mL. El 4.7% necesitó tratamiento con levotiroxina a una dosis media de 66.6 ± 38.2 microgramos. La enfermedad celíaca se evidenció hasta en el 10.9% de nuestros pacientes, con cifras de anticuerpos antitransglutaminasa tisular de 48 ± 47.8 U/mL y de anticuerpos antigliadina de 32.2 ± 48 U/mL. Ninguno de nuestros pacientes asociaba síndrome de Down.

Conclusiones

La base fisiopatológica fundamental de la DM tipo 1 viene determinada por fenómenos de autoinmunidad por lo que no resulta extraño su intensa relación con la patología autoinmune. En nuestra cohorte la patología tiroidea y la enfermedad celíaca aparecen en una frecuencia similar a la encontrada en la literatura. Resulta imprescindible la investigación precoz de la patología autoinmune asociada de forma más frecuente a la DM tipo 1 con el fin de evitar complicaciones posteriores.

SP3/d2d3-183 Diabetes

SISTEMA DE MONITORIZACIÓN Y TRATAMIENTO DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIABETES MELLITUS TIPO 1 DIAGNOSTICADOS EN NUESTRO HOSPITAL

Fernández Villar, A.M.⁽¹⁾, Fernández Rodríguez, A.N.⁽¹⁾, Regueras Santos, L.⁽¹⁾, Quiroga González, R.⁽¹⁾, Martínez Badás, J.P.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Complejo Asistencial de León, León.

Introducción

La diabetes mellitus es una de las enfermedades crónicas, dada la cronicidad de la enfermedad es fundamental un adecuado seguimiento y acompañamiento del paciente, una buena educación diabetológica, control de niveles de hemoglobina glicosilada y tratamiento y monitorización adaptado a cada paciente. Objetivo: Revisar los sistemas de monitorización de glucemia más utilizados y los tratamientos más frecuentes y definir su relación con un mejor control glucémico.

Material y métodos

Se realiza un estudio observacional descriptivo retrospectivo mediante la revisión de historias clínicas de la unidad de endocrinología infantil, recogiendo el tratamiento pautado tipo y modo de administración, el tipo control glucémico, si está con monitorización continua, y el control de la diabetes con la HbA1c de los pacientes menores de 14 años que debutaron con DM tipo 1 entre los años 2007 y

2017. Los datos se analizan con el programa informático SPSS.

Resultados

Se analizaron a 64 pacientes con DM tipo 1A, mitad varones (32) con una edad media al debut de 8,14 años (DS 3,4). La media de años de seguimiento desde el debut fue de 3,8 años (DS 1,74). La insulina rápida más usada Aspart (57%) seguida de Glulisina (26%), Lispro (14%) y Insulina regular (Actrapid) (1,6%). Insulina lenta más usada Glargina (83,64%), seguida de Detemir (16,36%). La hemoglobina glicosilada media (HbA1c) fue de 9,35 (DS +/- 1,74), el 83% con una HbA1c >9, 8,33 entre 8-9, 4,16 entre 7-8 y 4,16 menor de 8. El uso de bomba de infusión continua de insulina (BICI) en algún momento del seguimiento se observó en el 25% de los pacientes, con una media de inicio de 19,18 meses (DS) tras el diagnóstico. No se observaron diferencias entre HbA1c antes y después del uso de bomba (7,94% +/- 0,90DS y 7,96% +/- 0,82DS). Un 94 % de los pacientes usa en algún momento sistemas de monitorización continua de glucosa, siendo el más utilizado el tipo "flash" con HbA1c antes y después de su uso de 7,90% +/-1,09 DS y 7,79% +/- 1,08 DS respectivamente. En nuestra muestra 15 pacientes ingresaron en al menos una ocasión tras el diagnóstico (24%) por complicaciones derivadas de su patología (el 25 % portadores de BICI). El 81% de los pacientes mantienen normopeso para la edad en el seguimiento.

Conclusiones

En nuestra muestra los pacientes se encuentran en niveles adecuados de peso. El sistema de monitorización continua más usado es el "flash" dado que está incluido en la seguridad social. El motivo de ingreso más frecuente fue el asociado con la patología de base. En aquellos pacientes que iniciaron tratamiento con BICI o sistemas de monitorización continua de glucosa del tipo "flash" no se observa variación importante de la cifra de HbA1c antes y después de su empleo, por tanto, además de optimizar los tratamientos disponibles, la educación constituye un pilar básico en el tratamiento de la diabetes.

SP3/d2d3-184 Diabetes

DEBUT DE DIABETES MELLITUS TIPO 1 PEDIÁTRICO, EVOLUCIÓN EN 10 AÑOS

Fernández Villar, A.M.⁽¹⁾, Fernández Rodríguez, A.N.⁽¹⁾, Regueras Santos, L.⁽¹⁾, Quiroga González, R.⁽¹⁾, Martínez Badás, J.P.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Complejo Asistencial de León, León.

Introducción

El manejo del debut diabético es una de las urgencias pediátricas que requiere mayor rapidez

diagnóstica e instauración precoz del tratamiento. El objetivo de este estudio es revisar los debuts diabéticos en un periodo de 10 años para valorar si ha habido cambios en el tratamiento, duración de ingreso o diagnóstico precoz.

Material y métodos

Se realiza un estudio observacional descriptivo retrospectivo mediante la revisión de historias clínicas, recogiendo las características clínicas y epidemiológicas de los debuts diabéticos en menores de 14 años entre los años 2007 y 2017. Los datos se analizan con el programa informático SPSS.

Resultados

Se conforma una cohorte de 64 pacientes, con una edad media al debut de 8,14 años (DS 3,4), homogeneidad en la muestra para sexo (32 varones y 32 de sexo femenino). La edad media de debut fue de 8,14 años (+/- 3,4 DS). El número medio de debuts por año fue (n 5,81 +/- 2,48 DS) con un máximo en el 2009 y 2015 (n=9), y un mínimo en el 2013 (n=1). No observándose un incremento ni descenso progresivo del número de debuts. Las épocas del año que más debuts hubo fueron los meses de invierno (n19) y verano (n 17). Viéndose que los niños más pequeños debutaron principalmente en invierno. Un 30% de nuestra muestra requirieron ingreso en UCIP (n 20). La media de días de ingreso fue de 6,43 días (+/- 2,50 DS). El PH detectado al ingreso medio fue de 7,29 (+/- 0,11 DS). De los pacientes con acidosis presentaron acidosis grave el 26%, moderada 34% y leve 39%. La glucemia media 429,44 mg/dl (+/- 137 DS), la insulina media observada en nuestras pacientes fue de 10,23 mg/dl (+/- 18,29DS). Al realizar análisis de las correlaciones de las distintas variables analíticas y las necesidades de insulina que necesitaron por kg se evidenció correlación positiva con los cuerpos cetónicos (R +0,374, p<0,05) y negativa con la cifra de bicarbonato (R-0,326, p 0,012), no así con las cifras de glucosa al debut.

Además, se correlacionó la pérdida de peso al debut con la cantidad de insulina lenta que precisaban al alta (R 0,438, p 0,08). Se objetivó que la cifra de insulina en sangre y la cantidad de peso perdido al debut, tenían una correlación también estadísticamente significativa.

Conclusiones

En nuestro medio no se está objetivando un incremento en el número de debuts por año, en los últimos 10 años. A nivel estacional no hay ninguna estación que tenga una mayor frecuencia, aunque parece que los niños pequeños tienen con más frecuencia el debut en invierno probable relación con los virus. La gran mayoría de los pacientes debutan sin cetoacidosis o acidosis leve, probablemente por la alta sospecha y mejoría en el diagnóstico. La

cifra de bicarbonato y de cuerpos cetónicos son los que más se correlacionan con las necesidades de insulina por kg y no así las cifras de glucosa.

**SP3/d2d3-185 Suprarrenal
HIPERALDOSTERONISMO FAMILIAR TIPO I
COMO CAUSA DE HIPERTENSIÓN ARTERIAL**

Sarasua Miranda, A.⁽¹⁾, Len Aguilera, J.C.⁽²⁾, Diez Lopèz, I.⁽³⁾, Carballares Pérez, J.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz, Álava.* ⁽²⁾ *Pediatría Nefrología, Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz, Álava.* ⁽³⁾ *Pediatría Endocrino, Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz, Álava.*

Introducción

El hiperaldosteronismo primario como causa de hipertensión arterial representa actualmente menos del 1% de la población hipertensa. Se caracteriza por hipertensión, supresión de la actividad renina plasmática y aumento de la excreción de aldosterona. Los subtipos más frecuentes de hiperaldosteronismo primario son: el adenoma productor de aldosterona, el hiperaldosteronismo idiopático bilateral y como causas menos comunes el hiperaldosteronismo familiar (tipos I-II), hiperplasia adrenal unilateral y tumores ectópicos productores de aldosterona. El hiperaldosteronismo familiar tipo I se debe a la mutación de los genes: CYP11 β 2 codificante para la aldosterona sintasa y CYP11 β 1 codificante para la 11 β -hidroxilasa responsable de la síntesis de aldosterona en la zona fascicular suprarrenal, dependiente de ACTH. La administración de corticoide inhibe la secreción excesiva de aldosterona y por ello se denomina hiperaldosteronismo sensible a glucocorticoides.

Descripción del caso

Niño de 10 años y 3 meses valorado en consulta de Endocrinología Infantil por desarrollo puberal adelantado. A la exploración física presenta: Peso:49.4Kgrs (>p90) Talla:160.6 cm (>p90) IMC 19.1 TA:149/71, FC55/min. Pubarquia 2 y axilarquia 1 de Tanner, testes de 5-6 cc en bolsa. Antecedentes personales: parto a término, antropometría neonatal normal, no otros antecedentes personales de interés. Antecedentes familiares: madre HTA desde los 20 años en tratamiento con Indapamida, edad de menarquia 13 años, talla 160.3 cm (-0.1SDS). Padre talla 173cm (-0.4SDS). Exámenes complementarios: edad osea 13 años G-P (+3 años adelantada respecto a cronológica). MAPA: valores de tensión arterial sistólica y diastólica por encima de P95. Descanso nocturno superior al 10% y carga de TAS superior al 50%. Analítica: Bioquímica normal (K 4.3 mEq/L, pH 7.35, Bic 27.6mEq/L, EB 1.2mmol/L) hemograma normal. TSH 3.24 f μ U/mL [0.35 - 4.94] T4 libre 1.15 ng/dL [0.7 - 1.7], Cortisol Total 16.7

f μ g/dL [4 - 20) Testosterona total 0.4 ng/mL, LH 1 U/L,FSH 0.9 UI/L,DHEA-Sulfato 248 mcg/dL [24 - 247], Beta-HCG <0.6 UI/L, progesterona 17-OH 1.50 ng/ml [0.1 - 0.9]. Renina <0.3 ng/mL/h; Aldosterona 394 pg/mL [35-300]. Ausencia de albuminuria en orina. Catecolaminas Orina: resultado normal Ecografía abdomino-pélvica: sin hallazgos significativos. Fondo de ojo: Normal ECG y Ecocardiografía normal Estudio genético: Se detecta gen híbrido CYP 11 B1-CYP 11 B2 Juicio diagnóstico: *Hiperaldosteronismo familiar tipo I o suprimible con corticoides.

Evolucion

En la actualidad 15 años y 4 meses inicia tratamiento con prednisona 2.5mg/dia y espironolactona 25mg/dia . Peso: 74 kg (p90) Talla: 187 cm (p97) IMC: 21,16, TA ESI 139/73,ESD 140/65 mmHg, FC: 67 lpm.

Conclusiones

La determinación del cociente aldosterona/actividad renina plasmática > 20mg/dl como prueba de screening consigue detectar mayor número de casos de hiperaldosteronismo primario, aunque la prevalencia actual es baja estudios realizados demuestran una prevalencia cercana al 5-20% en población hipertensa.

**SP3/d2d3-186 Suprarrenal
LESIÓN QUÍSTICA SUPRARRENAL BILATERAL:
UN RETO DIAGNÓSTICO**

Martín Rivada, Á.⁽¹⁾, Gómez Díaz, D.⁽¹⁾, Pozo Román, J.⁽¹⁾, Güemes Hidalgo, M.⁽¹⁾, Martos Moreno, G.Á.⁽¹⁾, Argente, J.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Servicio de endocrinología pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.*

Introducción

El hallazgo de lesiones quísticas suprarrenales, especialmente bilaterales, es excepcional en Pediatría. Su diagnóstico diferencial es amplio e incluye entre otras posibilidades: quistes parasitarios, epiteliales (quistes verdaderos), endoteliales (quistes vasculares), mesoteliales, dermoides y pseudoquistes (residuo encapsulado de hemorragia suprarrenal) que, en ocasiones, pueden tener un origen tumoral; entre estos últimos, los asociados a: neuroblastomas, ganglioneuromas, feocromocitomas o, más raramente, a adenomas o carcinomas corticosuprarrenales.

Descripción del caso

Varón de 10 años de edad, de origen rumano, sin antecedentes personales ni familiares de interés, remitido por episodios de cefalea, de tres meses de evolución, acompañados de palidez y sudoración, así como de cifras elevadas de tensión arte-

rial (190/130 mmHg). La función renal, el estudio cardiológico y la radiografía de tórax no muestran alteraciones. En la ecografía abdominal, se aprecian, en las glándulas suprarrenales, dos masas bilaterales de 57 y 27 mm de diámetro, respectivamente. Dichas lesiones presentan en la RM, un comportamiento quístico, con nivel líquido en su interior y captación de la cápsula sin evidencia de polos sólidos. Los niveles de normetanefrina [> 2400 pg/ml (VN: <196)] y de cromogranina A [806 ng/ml (VN: <100)] en plasma, se encuentran anormalmente elevados. Con la sospecha diagnóstica de feocromocitoma bilateral, se solicitan estudios complementarios, incluyendo: estudio de extensión mediante PET-TC con 18-fluor dopa como trazador, sin presencia de metástasis. La secuenciación del gen *VHL*, identifica una mutación patogénica *de novo*, en el exón 1 (c.250G>C/p.Val84Leu). Tras la preparación prequirúrgica con bloqueo alfa (fenoxibenzamina) y posterior bloqueo beta (atenolol), se realiza suprarrenalectomía bilateral laparoscópica, que cursó sin complicaciones. El estudio anatomopatológico confirmó el diagnóstico de feocromocitoma bilateral.

Conclusiones

Los feocromocitomas son tumores muy infrecuentes en la edad pediátrica y, las formas quísticas, una presentación excepcional que resultaría, probablemente, de un rápido crecimiento tumoral con necrosis secundaria. La presentación de un feocromocitoma en la infancia, más aún si es bilateral (sincrónico o asincrónico), debe sugerir una base genética y, en nuestro caso, por las características secretoras (noradrenalina) y su mayor frecuencia, una enfermedad de Von Hippel Lindau, como primera posibilidad diagnóstica.

SP3/d2d3-187 *Suprarrenal* PUBARQUIA MUY PRECOZ E HIPERTENSIÓN ARTERIAL, LA IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN FÍSICA

Sánchez López-Gay, J.⁽¹⁾, Momblán De Cabo, J.J.⁽²⁾, Gómez Llorente, J.L.⁽²⁾, Rodríguez De La Cruz, E.⁽¹⁾, Fernández Rosales, N.⁽¹⁾, Bonillo Perales, A.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Torrecárdenas, Almería. ⁽²⁾ Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Torrecárdenas, Almería. ⁽³⁾ Jefe de Servicio de Pediatría, Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción

El adenoma suprarrenal es un tumor raro y agresivo que tiene una incidencia de 0.2-0.3 casos/millón habitante/año, siendo más frecuente en mujeres menores de 5 años. Los síntomas con los que puede cursar son síndrome de Cushing (obesidad, hipertensión arterial (HTA), hirsutismo, cara de luna llena, irritabilidad...) y/o síntomas virilizan-

tes (pubarquia, hipertrofia de clítoris...), y son de aparición brusca.

Descripción del caso

Lactante mujer de 6 meses que consulta por aparición de vello púbico y en labios mayores desde hace 1 mes, sin otra sintomatología acompañante. Antecedentes familiares y personales sin interés. A la exploración física, con antropometría normal y además de los hallazgos ya comentados, destacaban aspecto cushingóide, hipertrofia de clítoris, hepatoesplenomegalia de 2 traveses de dedo e hipertensión arterial 124/83 mmHg ($p > 99$; 3.56/4.14 DE). Iniciamos el estudio básico de pubarquia precoz, donde se observó elevación de testosterona, androstendiona y, sobre todo, deshidroepiandrosterona-sulfato (por encima de 1000 mcg/dl). Ante estos hallazgos solicitamos ecografía abdominal donde se describía una formación nodular de aspecto sólido, hipoecoica y heterogénea de 5x4x3.5 cm a nivel suprarrenal derecho. Se instauró tratamiento con captopril a 0.7 mg/kg/d, consiguiendo un adecuado control, y se amplió el estudio: confirmando elevación de androstendiona, renina y aldosterona, normalidad de cortisol con corticotropina descendida, catecolaminas séricas y urinarias normales, y elevación de enolasa. En la resonancia magnética se objetivaba la lesión descrita (encapsulada y con realce periférico), y en la gammagrafía suprarrenal no existía depósito de contraste que sugiriera la existencia de un tumor de estirpe neuroendocrina enterocromafín. Ante estos hallazgos, y de acuerdo con el Servicio de Cirugía infantil, se llevó a cabo una suprarrenalectomía parcial derecha, con extirpación completa del tumor. La anatomía patológica confirmó la existencia de un adenoma suprarrenal con cápsula íntegra sin invasión vascular (perfil inmunohistoquímico: positividad intensa y difusa de inhibina y sinaptofisina, Melan A Focal y aislado, Ki67 (10%)). Se establecen por tanto los diagnósticos de Adenoma suprarrenal funcionante virilizante e hipertensión arterial secundaria a hiperaldosteronismo hiperreninémico. Evolución: A los 6 meses de la extirpación, se produce una regresión de los signos de virilización, y se normalizan las cifras analíticas y de tensión arterial, permitiendo la retirada del antihipertensivo.

Conclusiones

El adenoma suprarrenal funcionante es un tumor infrecuente, que precisa realizar un diagnóstico diferencial con otros tumores más frecuentes, como el neuroblastoma. Su evolución es rápida, pero su evolución es favorable tras la cirugía si no hay metástasis. Recomendaciones: Nuestro caso demuestra la importancia de prestar atención en la exploración física. Son factores de buen pronóstico: la edad de aparición menor de 4 años, diámetro menor de 10 cm, presentación unilateral, y ausencia de metástasis.

SP3/d2d3-188 Suprarrenal
INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA COMPLETA POR MUTACIÓN EN EL GEN CYP11A1

Parada, T.⁽¹⁾, Campos, A.⁽¹⁾, Clemente, M.⁽¹⁾, Mogas, E.⁽¹⁾, Arciniegas, L.⁽¹⁾, Yeste, D.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

Paciente de 5 años que ingresa en UCIP derivado de hospital comarcal con sospecha de shock séptico de origen abdominal debido a apendicitis aguda perforada. Refieren inicio de cuadro de gastroenteritis aguda a la que se ha ido añadiendo malestar general, hipoglucemia e hipotensión. Recibe reposición electrolítica, antibioticoterapia, suero glucosado y hidrocortisona a dosis de estrés por hipotensión refractaria a volumen. Previo a hidrocortisona se extrae cortisol basal que resulta <0,5 mcg/dl. Niegan administración de corticoides tópicos e inhalados los días previos. Además, se detecta un Na inicial de 126.9 mmol/L, que corrige con hidratación y aporte de Na a 4 meq/kd/ día, con valores posteriores dentro de lo normal. Se realiza laparoscopia con extracción de apéndice sin signos de inflamación. Como antecedentes familiares destaca hipotiroidismo materno autoinmune en tratamiento. Como personales, refieren dos ingresos a los 3 años y 4 años por hipoglucemia cetósica (36 mg/dl) en contexto de gastroenteritis. Ya en planta, se observa hiperpigmentación de nudillos, encías y genitales. Dada la sospecha de insuficiencia suprarrenal primaria se realizan más estudios complementarios, donde destacan corticotropina >1500 pg/mL, renina 0.3 ng/ml/h, aldosterona <0.97 ng/dl, androstendiona <0.1 ng/ml DHEA-S <3.17 ug/dl, 17-hidroxiprogesterona <0.03 ng/ml DHEA 0.1 ng/ml, anticuerpos anti células suprarrenales negativos. Ácidos grasos de cadena muy larga con valores dentro de la normalidad con lo que se descarta adrenoleucodistrofia ligada a X. Se descartan además alteraciones tiroideas y de los metabolismos hidrocarbonado y fosfocálcico. Progresivamente se va disminuyendo la dosis de hidrocortisona hasta niveles sustitutivos (10 mg/m2/día) y posterior al obtener el resultado de Aldosterona <0.97 ng/dl, Renina 0.3 ng/ml/h con niveles sustitutivos de hidrocortisona se inicia suplementación con fludrocortisona.

Actualmente se encuentra estable, mucho más activo y menos pigmentado. Presenta buena curva pondoestatural. Se realiza estudio genético hallándose en el gen CYP11A1 dos mutaciones patogénicas en heterocigosis - c.940G> A p. (Glu314Lys) en el exón 5, de origen paterno - y c.1402G> C p. (Ala468Thr) en el exón 8, de origen materno.

Conclusiones

El primer signo de insuficiencia suprarrenal puede ser desencadenado en forma de crisis adrenal,

siendo diagnóstico diferencial de otras patologías con clínica de vómitos, deshidratación, dolor abdominal e hipotensión grave. En este caso, la exploración física y el contexto de hipotensión refractaria a volumen nos condujo hasta el diagnóstico. Lo que permitió un diagnóstico y un tratamiento precoz y oportuno. Dado a que las formas genéticas son las más comunes, por muy tarde que aparezca la expresión clínica, se debe considerar siempre el estudio genético, sobre todo al descartar la causa inmunológica.

SP3/d2d3-189 Suprarrenal
DÉFICIT FAMILIAR AISLADO DE GLUCOCORTICOIDES

Cancela Muñiz, V.⁽¹⁾, Artola Aizalde, E.⁽¹⁾, Pacho Berstain, N.⁽²⁾, Rocandio Cilveti, B.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Donostia, Donostia. ⁽²⁾ Pediatría, Hospital Zumárraga, Zumárraga.

Introducción

El déficit familiar de glucocorticoides es una entidad poco frecuente, con herencia autosómica recesiva, en la que están implicados varios genes. Consiste en un defecto en la acción de la ACTH para estimular la síntesis de glucocorticoides, sin déficit de mineralocorticoides.

Descripción del caso

Niña por la que consultan desde UCIP a los 4 meses de vida por hipoglucemia e hipocortisolemia. Antecedentes familiares: Padres sanos. Primos hermanos. Procedentes de Pakistán. Dos hermanas mayores. Una de ellas con retraso ponderoestatural y del desarrollo psicomotor. Antecedentes personales: a las 23 horas de vida ingresa en la Unidad Neonatal por sospecha de infección neonatal. Al ingreso presenta glucemia de 8 mg/dl, precisando aporte i.v. de glucosa. Posteriormente normalización de las glucemias. A los 2 meses y 19 días acuden a Urgencias por tos y un vómito. En la Rx de tórax condensación LSD. En la analítica presenta una glucemia de 19 mg/dl que remonta tras dos bolos de SG 10%. Durante su estancia en UCIP presenta empeoramiento respiratorio progresivo desarrollando un SDRA. La paciente presenta una hipotonía, realizándose estudio metabólico con resultado normal. RM craneoespinal normal. Electromiograma normal. A los 4 meses (13 días tras el alta), consulta por tos y vómitos. Analítica con glucemia 66 mg/dl que se normaliza tras bolo de glucosa. Se diagnostica de bronquiolitis y neumonía multifocal. Se realiza analítica hormonal completa: cortisol <0,1 mcg/dl, ACTH 1385 pg/ml, aldosterona normal. Se realiza IC a Endocrinología. Se diagnostica de insuficiencia suprarrenal primaria y se inicia tratamiento sustitutivo con hidrocortisona oral a 10 mg/m2/día. Se diagnostica de trastorno de la

deglución con aspiraciones al árbol bronquial. Se realiza estudio genético para el déficit familiar aislado de glucocorticoides. La paciente presenta una mutación en el gen MC2R en homocigosis. Los padres y una hermana son portadores de la mutación en heterocigosis.

Evolución

Tras inicio de tratamiento sustitutivo y realización de gastrostomía, mejoría de la hipotonía y de los procesos respiratorios graves, sin presentar nuevos episodios de hipoglucemia.

Recomendaciones

El déficit familiar de glucocorticoides es una entidad poco frecuente. Ante hipoglucemias de repetición coincidiendo con infecciones, con cortisol bajo, ACTH elevada y con normalidad de los iones se debe sospechar. El tratamiento es sustitutivo con glucocorticoides orales.

SP3/d2d3-190 Miscelánea

HIPERTRIGLICERIDEMIA NEONATAL GRAVE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Carrascón González-Pinto, L.⁽¹⁾, Sanz Fernández, M.⁽¹⁾, Mora Sitjá, M.⁽¹⁾, Tolín Hernani, M.⁽²⁾, Rodríguez Sánchez, A.⁽¹⁾, Rodríguez Arnao, M.D.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ⁽²⁾ Digestivo Pediátrico, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La hiperquilomicronemia familiar o hiperlipidemia de tipo I es un trastorno del metabolismo lipídico responsable aproximadamente del 50% de casos de hipertrigliceridemia primaria grave en la infancia. Es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, causada por un déficit cuantitativo y/o cualitativo de lipoproteín lipasa (LPL). La incidencia es de 1/10.000 habitantes. Se han descrito más de 200 mutaciones en el gen LPL y, con menos frecuencia, en otros cofactores como APOC2, GPIHBP1 y LMF1. Se caracteriza por niveles plasmáticos de triglicéridos en ayunas mayores de 1000mg/dl asociados a xantomas eruptivos, lipemia retinalis, hepatoesplenomegalia o pancreatitis.

Caso clínico

Neonato de 20 días de vida que acude a urgencias por síndrome febril sin foco infeccioso aparente. A la exploración física presenta fenotipo peculiar y hepatomegalia de 2 traveses. Se extrae analítica sanguínea en la que se observa plasma de aspecto lipémico (textura de la sangre, espesa, viscosa y de color anaranjado). La analítica muestra triglicéridos 18990 mg/dl, colesterol 1.235 mg/dL, AST 115 U/L. Ante estos se hallazgos de decide ingreso

a dieta absoluta con suero terapia intravenosa para estudio y tratamiento por hiperlipemia grave. Antecedentes personales: diagnóstico de CIR en tercer trimestre con huesos largos cortos. EG: 37+2Sem. Antropometría al nacimiento: Peso 2210 (P5), PC 33,5 cm (P50-75), talla 43 cm (P<10). Antecedentes familiares: padres primos primeros (ambas abuelas hermanas). Ambos progenitores presentan colesterol LDL en límite alto de la normalidad. Hermana de 2 años sana. Ictus en dos familiares de segundo grado con edad <60 años. En el estudio lipídico se objetiva además de la hipertrigliceridemia e hipercolesterolemia grave, la presencia hiperquilomicronemia (quilomicrones 8.030 mg/dl), hipobetalipoproteinemia asociadas (APO B 97 mg/dL), Lipoproteína (a) <3 mg/dL. Ecografía abdominal es normal. Ingresa en UCIP para plasmafiltración por hipertrigliceridemia extrema. Presenta descenso progresivo de las cifras de triglicéridos y colesterol, con buena respuesta a la fluidoterapia y al inicio de heparina sódica. Tras el procedimiento presenta colesterol 121 mg/dL, triglicéridos 166 mg/d y quilomicrones 88 mg/dl. Se inicia alimentación con fórmula de bajo contenido lipídico (monogen) y se añade al tratamiento resinoestiramina y omega 3. Con la reintroducción de la alimentación presenta importantes limitaciones que dificultan el avance nutricional por aumento de triglicéridos de forma paralela al aumento de aportes enterales. Se realiza estudio genético con panel NGS de genes de Quilomicronemia Familiar (TruSeq en Universidad de Málaga): No se han encontrado mutaciones causales. Incluye LPL, GPIHBP1, LMF1, APOC2, APOA5, APOB, APOC3, APOE, GALNT2, GCKR. Pendiente de array CGH para completar estudio genético.

Evolución / Comentarios

Continúa seguimiento ambulatorio con controles analíticos seriados con cifras objetivo de triglicéridos inferiores a 400 mg/dL con el fin de evitar complicaciones asociadas (pancreatitis aguda). En los primeros meses de vida la restricción calórica condicionó un estancamiento ponderal marcado, con un peso mantenido por debajo de percentil 1. El inicio precoz de la alimentación complementaria (con limitación de grasas de 10 g/día) ha permitido el aumento calórico diario sin repercusión sobre las cifras de triglicéridos con evidente mejoría pondoestatural. En el momento actual mantiene cifras de triglicéridos en torno a 200-300mg/dl en tratamiento únicamente con omega 3.

Recomendaciones

La ausencia de mutaciones genéticas en los genes descritos hasta el momento y la alta sospecha clínica en casos como el descrito, abre el estudio a nuevos genes candidatos responsables de la regulación lipídica.

SP3/d2d3-191 *Miscelánea***HIPERCALCEMIA HIPOCALCIURICA FAMILIAR**

Cuscó Fernández, M.J.⁽¹⁾, López Capapé, M.⁽¹⁾, Luján Martínez, J.⁽²⁾, Tarjuelo, I.⁽¹⁾, Gonzalo, H.⁽¹⁾, Jiménez, J.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid. ⁽²⁾ Nefrología pediátrica. Servicio Pediatría, Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid. ⁽³⁾ Pediatría, Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid.

Introducción

La Hipercalcemia Hipocalciurica Familiar (FHH) es una causa infrecuente de hipercalcemia en la edad pediátrica. Es el resultado de una mutación inactivante en el gen del receptor sensible al calcio (CaSR), localizado en el brazo largo del cromosoma 3, y se hereda de forma autosómica dominante. En esta entidad el CaSR tiene una sensibilidad al calcio disminuida, precisando niveles más elevados de calcio para actuar. Por tanto la FHH se caracteriza por la elevación moderada del calcio total e iónico, junto con una PTH elevada o inadecuadamente normal, y una baja excreción urinaria de calcio. Los casos heterocigotos habitualmente no presentan síntomas y se suelen diagnosticar de forma incidental o por cribado de familiares de afectados. Tiene una evolución benigna, solo se han descrito algunos casos de pancreatitis o condrocalcinosis en la edad adulta. Sin embargo, las situaciones de homocigosis pueden suponer una hipercalcemia neonatal grave.

Descripción del caso

Niña de 11 meses de edad, derivada a endocrinología infantil desde la consulta de neuropediatría por detección de hipercalcemia en analítica rutinaria. Nacida de embarazo y parto normal con adecuado peso al nacimiento y periodo neonatal inmediato sin incidencias. Ingreso al mes de vida por bronquiolitis y seguimiento en Neurología desde los 5 meses por crisis comiciales, con diagnóstico de epilepsia infantil familiar (mutación en el exón 2 del gen PRRT2 en heterocigosis). Sigue tratamiento con oxcarbazepina con buena evolución sin crisis y desarrollo psicomotor normal. Antecedentes familiares: padres no consanguíneos; hermano y padre con coreoatetosis y portadores de la misma mutación que la paciente. Madre y abuela materna nódulos tiroideos. Como hallazgo analítico se encuentra hipercalcemia, con hemograma, glucosa, iones, perfil renal y hepático normales. Gasometría venosa normal. Función tiroidea normal. Se amplía estudio, confirmando la hipercalcemia (Ca total 11 mg/dL, Ca iónico 1.38 mmol/L), con fósforo y magnesio en límites altos de la normalidad (5.4 y 2.5 mg/dL respectivamente), así como elevación de PTH (100 pg/mL). 25OH-Vitamina D en rango de insuficiencia leve (28.8 ng/ml). La excreción urinaria de calcio (aclaramiento del calcio entre aclaramiento

de creatinina) resultó 0.001 mg/100 ml GFR (<0.01), confirmándose así la hipocalciuria. Ecografía renal sin hallazgos. Se realizó analítica de sangre y orina a ambos progenitores, detectándose en el padre calcemia normal (Calcio plasmático de 9.4mg/dL, iónico 1.27mmol/L, fósforo 3.4mg/dL), insuficiencia de 25OH-vitamina D (13 ng/mL); elevación discreta de PTH (70 pg/mL) y excreción urinaria de calcio disminuida (0.0039). A día de hoy estamos pendientes de recibir el resultado del estudio genético. Conclusión: Es fundamental realizar una adecuada orientación diagnóstica en pacientes con hipercalcemia; siendo importante el conocimiento de esta entidad para el diagnóstico diferencial con el hiperparatiroidismo primario. Se debe sospechar la HHF en casos con algún miembro familiar afecto y/o la detección de una excreción urinaria de calcio disminuida, completando posteriormente con estudio genético para su confirmación.

SP3/d2d3-192 *Miscelánea***¿EL SÍNDROME DE DUMPING ES FRECUENTE EN NUESTRAS CONSULTAS?**

Parra Rodríguez, A.⁽¹⁾, Sánchez Moreno, S.⁽¹⁾, Gutierrez Marqués, S.⁽¹⁾, Martín Alonso, M.⁽¹⁾, Exposito De Mena, H.⁽¹⁾, Torres Peral, R.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Descripción del caso

Presentamos 7 pacientes, 5 de ellos niñas, que en el estudio de alteraciones glucémicas con amplia sintomatología vagal en el contexto postquirúrgico tras funduplicatura tipo Nissen (7/7) y gastrostomía (6/7) fueron diagnosticados de síndrome de Dumping. La mediana de edad al diagnóstico fue de 2 años y seis meses. El tiempo medio desde la cirugía hasta el inicio de la clínica, fue de 30 días. En el momento del diagnóstico la clínica que presentaron fue astenia, sudoración, palidez, y náuseas postprandiales. Se constataron hipoglucemias en el domicilio, en un paciente durante su ingreso en UCIP, y en otro caso fue un hallazgo casual en una analítica. El diagnóstico, a la vez que clínico, se complementó solicitando vaciamiento gástrico (VG) mediante Gammagrafía DTPA-99mTc (6/7) y sobrecarga oral de glucosa/ tolerancia (SOG) (3/7). En el VG se observó vaciado gástrico rápido (5/6). En la SOG se detectó hiperglucemia postprandial inmediata con descenso de la glucemia de forma tardía (más allá de los 120 minutos). Los pacientes presentaban cifras de insulina y péptido C basales normales.

Evolución y conclusiones

El tratamiento de inicio en todos ellos se hizo con medidas dietéticas, en concreto harina de maíz o avena, que fue suficiente para el control

de síntomas y glucemias en dos pacientes, precisando iniciar acarboxa (dosis inicial entre 2 y 4,4 mg/kg) en los otros cinco por persistencia de la clínica. En 4 de ellos se ha podido retirar a los 8 meses por mejoría, permaneciendo uno de ellos con el tratamiento en la actualidad. La mediana de tiempo de seguimiento es de 2 años 8 meses. Recomendaciones: El SD aparece de manera precoz tras la cirugía gástrica, generalmente con resolución tras la instauración de las medidas terapéuticas comentadas en un plazo inferior al año desde el diagnóstico, por lo que conviene plantearse la existencia de esta entidad en el diagnóstico diferencial de alteraciones glucémicas en pacientes sometidos a cirugía gástrica. El VG y la SOG pueden ser de utilidad en el diagnóstico, sin embargo esta última conviene hacerla más prolongada para objetivar la hipoglucemia. El tratamiento dietético mejora la sintomatología, pero en ocasiones es preciso añadir acarboxa como coadyuvante de forma temporal ajustada a cada comida, siendo en nuestra muestra un fármaco seguro con efectos secundarios poco relevantes. En la infancia los síntomas de Dumping precoz son menos marcados o ausentes, siendo importante diagnosticar pronto las hipoglucemias, con el fin de evitar crisis convulsivas y daño neurológico, sobre todo en pacientes con comorbilidad neurológica donde pueden pasar inadvertidos.

SP3/d2d3-193 *Miscelánea*

RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X. DESCRIPCIÓN DE UN PACIENTE DE DIAGNÓSTICO PRECOZ

Arciniegas, L.⁽¹⁾, Fabregas, A.⁽¹⁾, Yeste, D.⁽¹⁾, Parada, T.⁽¹⁾, Clemente, M.⁽¹⁾, Campos, A.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Endocrinología pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.*

Introducción

El raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X, comprende el 80% de los casos de los raquitismos hereditarios que afecta a los niños desde los primeros meses de vida. El diagnóstico suele ser tardío hasta que se observa un retardo de crecimiento y/o deformidades óseas.

Descripción del paciente

Varón de 7 meses de edad derivado a la Consulta externa de endocrinología pediátrica por hallazgo de fósforo bajo (3 mg/dl) en analítica de rutina. Como antecedentes patológicos destaca prematuridad (33 semanas de gestación), con enterocolitis necrotizante que requirió resección intestinal (20 cm íleon distal) con anastomosis término-terminal íleo-cólica. Controlado por la Unidad de Soporte nutricional presenta raquitismo que no responde a suplementos de vitamina D. Como antecedentes

familiares destaca la madre con historia de raquitismo 'resistente a la vitamina D' en la infancia. En la exploración física destaca antropometría normal y *genu varum*. Se realiza radiografía de muñeca que objetiva engrosamiento de la metáfisis cubital con concavidad en forma de copa, compatible con raquitismo. Se solicita analítica que objetiva niveles normales de calcio y magnesio, hipofosfatemia grave (2.6 mg/dl) con pérdida renal de fosfato en orina, elevación de la actividad de la fosfatasa alcalina, valores de vitamina D en el límite bajo de la normalidad y parathormona levemente elevada. Ante la sospecha de raquitismo hipofosfatémico familiar se solicita el estudio genético, que demuestra una mutación del gen *PHEX*. Se detecta la variante *c.1324G>T; p. V442P* en homocigosis, cambio no descrito previamente, con alto valor predictivo patogénico. La madre presenta la misma variante patogénica del gen *PHEX*. Evolución: Se inició tratamiento con sales de fosfato oral y forma activa de vitamina D. Presenta una correcta evolución. Conclusión: La orientación diagnóstica de raquitismo hipofosfatémico de origen genético, requiere un alto índice de sospecha clínica. En los pacientes con malabsorción intestinal, la historia familiar debe alertarnos de un posible origen genético ante la sospecha de pérdidas renales de fosfato. La secuenciación del gen *PHEX* es diagnóstico definitivo de esta patología.

SP3/d2d3-194 *Miscelánea*

TUMOR PRODUCTOR DE β-HCG NO TODO LO QUE VEMOS ES LO QUE CREEMOS

Fernández Montesinos, A.⁽¹⁾, Moratalla Jareño, E.⁽¹⁾, De Mingo Alemany, C.⁽¹⁾, León Cariñena, S.⁽¹⁾, Herreiro García, A.⁽¹⁾, Moreno Macian, F.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario La Fe, Valencia.*

Introducción

La pubertad precoz periférica es una entidad que puede ser producida por diversas causas, lo que condiciona el tratamiento. Es muy importante la orientación adecuada para llegar al diagnóstico etiológico.

Descripción del caso / Evolución

Niño de 7 años de edad que presenta pubarquia y aumento del tamaño del pene de 6 meses de evolución. A la exploración se observa pene puberal en estadio III-IV, volumen testicular bilateral 6 mL y pubarquia II. En la analítica inicial se objetiva valores de testosterona y de β.HCG elevados (2,530 ng/mL y 4,3 mU/mL respectivamente), con FSH 0,1 mU/mL y LH <0.1 mU/mL. Antígeno carcinoembrionario y alfafetoproteína negativos. Ante la sospecha de pubertad precoz periférica secundaria a tumor productor β-HCG de se solicita una RM cerebral en

la que como único hallazgo se aprecia un quiste en la glándula pineal de 1,3 x 0,65 x 0,75 cm, que no muestra nodularidad mural, ni componente sólido asociado. La imagen es similar a los quistes hallados de forma incidental, considerados como variantes normales del desarrollo. Otras pruebas realizadas son: - Edad ósea, acorde a edad cronológica. - Test de ACTH que descarta hiperplasia suprarrenal congénita. - Test de GnRH que muestra pico máximo de 6,1 mU/mL (probable pubertad precoz central secundaria a una pubertad precoz periférica). - Ecografía abdominal y testicular normal. El resultado de las pruebas hace sospechar tumor productor de β -HCG. Se realiza RM torácica, abdominal, pélvica y raquídea en la que no se hallan lesiones tumorales. Se recoge muestra de LCR para estudio, observándose β -HCG 8,4 mU/mL. La elevación de β -HCG en LCR y sangre, con cociente β -HCG LCR/sangre de 1.9, sugiere que el tumor productor de β -HCG se halle en el SNC. En espera de una nueva RM cerebral de control se decide iniciar tratamiento con ketoconazol con adecuada disminución de los niveles de testosterona hasta 0.139 ng/mL. Se repite la RM cerebral a los 2 meses que no muestra cambios de quiste pineal. Se opta por biopsiar la lesión pineal y en la cirugía se decide la exéresis completa. El estudio anatomopatológico es compatible con un tumor de células germinales tipo germinoma. Tras descartar con una nueva RM cerebral y espinal captaciones sugestivas de diseminación leptomenígea, se inicia tratamiento quimioterápico según protocolo para germinoma no metastásico y se suspende tratamiento con ketoconazol. Actualmente continúa tratamiento quimioterápico. El tamaño y el estadio puberal del pene ha disminuido considerablemente.

Conclusiones / Recomendaciones

La localización más frecuente de los tumores productores de β -HCG es intracraneal, fundamentalmente la región pineal y supraselar. El gradiente positivo de β -HCG en LCR respecto sangre sugiere que la producción primaria se debe localizar en SNC. Los quistes pineales, aunque mayoritariamente se traten de un hallazgo casual, nos deben hacer sospechar patología ante una clínica sugestiva.

SP3/d2d3-195 Miscelánea

DIAGNÓSTICO DE HIPERCOLESTEROLEMIAS: ¿CRIBADO SELECTIVO O UNIVERSAL?

Lacámara Ormaechea, N.⁽¹⁾, Martínez Badás, I.⁽¹⁾, Balseiro Campoamor, M.⁽¹⁾, Manso Pérez, A.⁽¹⁾, Ros Pérez, P.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda.*

Objetivo

La hipercolesterolemia (HC), tanto familiar monogénica como poligénica, es motivo frecuente de

consulta en endocrinología. La HC familiar es un trastorno genético con potencial riesgo de enfermedad cardiovascular (ECV) prematura de ahí la importancia de un diagnóstico y tratamiento precoz. Para su diagnóstico actualmente se recomienda el cribado selectivo, aunque algunos autores proponen el cribado universal a los 8-10 años. El objetivo de nuestro estudio fue analizar la eficacia del diagnóstico actual de los niños y adolescentes valorados por hipercolesterolemia en un año en nuestra consulta.

Material y métodos

Estudio retrospectivo de pacientes valorados en 2018 en consulta de Endocrinología Pediátrica por hipercolesterolemia definida por valores de colesterol total (CT) > 200 mg/dl y/o c-LDL > 160 mg/dl (método enzimático colorimétrico Advia 2400, Siemens, Múnich). Se recogieron datos demográficos, edad (actual y al diagnóstico), motivo de diagnóstico, antecedentes familiares (AF) de HC o ECV precoz, causas secundarias de HC, estadio puberal, tratamiento recibido y niveles de CT, c-LDL y c-HDL. Los valores se expresan en media \pm DE y para comparaciones de variables cuantitativas se utilizó la t de Student. Se considera significación estadística $p < 0.05$.

Resultados

Se recogieron 70 pacientes con hipercolesterolemia (26 varones) con edad media al diagnóstico de 8.2 ± 3.3 años y media de seguimiento en consulta de 2.8 ± 2.1 años. En 39/70 (55.7%) el diagnóstico se realizó por hallazgo casual en analítica realizada por otro motivo y 18 de ellos tenían AF. En 21/70 (30%), el diagnóstico fue por cribado selectivo (4 de ellos con diagnóstico molecular de mutación heterocigota en receptor de LDL) y en 10/70 (14.3%), por causas secundarias (3 de ellos tenían AF). Así, el 60% (42/70) tenían AF y sin embargo el cribado selectivo se realizó en un 30% (21/70). Excluyendo a los pacientes con causas secundarias, no hubo diferencias significativas en los valores de CT de los diagnosticados por hallazgo casual o cribado selectivo (246.7 ± 35.5 vs 269.9 ± 58 , $p = 0.06$), aunque los valores de c-LDL si fueron significativamente mayores en los pacientes del cribado selectivo (196.6 ± 30.5 mg/dl vs 162.4 ± 27.3 mg/dl; $p = 0.01$). Tanto el CT como el c-LDL de los pacientes diagnosticados de HC con AF (cribado selectivo y hallazgo casual) fueron significativamente mayores de aquellos que no tenían AF (CT: 261.8 ± 47.9 mg/dl vs 234.8 ± 34.6 mg/dl; $p = 0.01$ y C-LDL: 184.2 ± 50.5 vs 148.2 ± 38.9 mg/dl; $p = 0.003$). La edad media de diagnóstico fue significativamente menor en el grupo con AF (7.3 ± 3.5 vs 9.7 ± 2.9 años, $p = 0.015$). No hubo diferencias en valores según estadio puberal. Respecto al tratamiento: 6 pacientes (8.6%) recibieron estatinas (5 del cribado selectivo, 2 de los cuales habían recibido previamente resinas de

colesterol y un paciente diagnosticado por hallazgo casual pero con AF).

Conclusiones

1.- El cribado selectivo es un método diagnóstico eficaz, aunque parece que la adherencia a esta práctica clínica es baja en nuestro medio
2.- La existencia de AF condiciona edades más tempranas de diagnóstico y valores más elevados de CT y c-LDL, lo que apoya un cribado selectivo que permita un diagnóstico y tratamiento precoz.

Bibliografía

Diagnóstico y tratamiento de la hipercolesterolemia familiar en España: documento de consenso. P Mata et al. *Semergen* 2015;41(1):24-3. Hipercolesterolemia familiar: cribado, diagnóstico y tratamiento en la infancia. C Marimon et al. *Rev Esp Endocrinol Pediatr* 2016;7(1):38-47.

SP3/d2d3-196 *Metabolismo y nutrición*

ACTIVIDAD FÍSICA, ALIMENTACIÓN Y ADIPOSIDAD

De Lamas Pérez, C.⁽¹⁾, Bedoya Carpena, J.⁽²⁾, Vázquez Cobela, R.⁽³⁾, Aguilera García, C.⁽⁴⁾, Gil Campos, M.⁽⁵⁾, Bueno Lozano, G.⁽⁶⁾, Leis Trabazo, R.⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ IDIS - Universidade de Santiago de Compostela. *CiberObn, Santiago de Compostela.* ⁽²⁾ IDIS - Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela. ⁽³⁾ Pediatría, IDIS - Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela. ⁽⁴⁾ Instituto de nutrición - Universidad de Granada. *CiberObn, Granada.* ⁽⁵⁾ Pediatría, IMIBIC - Hospital Reina Sofía. *CiberObn, Córdoba.* ⁽⁶⁾ Pediatría, Hospital Lozano Blesa. *CiberObn, Zaragoza.* ⁽⁷⁾ Pediatría, IDIS - Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. *CiberObn, Santiago de Compostela.*

Objetivos

Estudiar la relación de los patrones de actividad física y alimentarios con la composición corporal y el grado de adiposidad.

Material y métodos

Estudio epidemiológico observacional de diseño transversal en 813 pacientes entre 6 y 14 años que acuden a las consultas de nutrición y/o endocrinología infantil en 4 hospitales españoles de tercer nivel en el que se valoran a través de cuestionarios los patrones de actividad física y alimentación y se comparan con resultados de composición corporal y adiposidad a través de antropometría y DEXA. Para el estudio estadístico se empleó el paquete SPSS.

Resultados

Los porcentajes de masa grasa son significativamente más bajos tanto en los varones como en las

mujeres que cumplen con las recomendaciones para actividad física moderada/intensa de la OMS. Al correlacionar tanto la actividad física moderada como vigorosa con la composición corporal medida por DEXA, observamos una correlación negativa entre la actividad moderada y el porcentaje de grasa total -0,256 ($p < 0,0001$) y, también entre la actividad vigorosa y el porcentaje de grasa total -0,133 ($p = 0,003$). En cuanto al porcentaje de masa magra se refiere, éste aumenta significativamente con la práctica de actividad física ($p < 0,0001$). Al comparar el índice de masa corporal vemos que, de forma significativa, son los niños y adolescentes con sobrepeso los que tienen un mejor cumplimiento de las recomendaciones de los alimentos desaconsejados ($p = 0,001$). Para el estudio conjunto de actividad física y alimentación se agrupan los pacientes en tres conglomerados atendiendo a cuatro variables: actividad física moderada, actividad física intensa, alimentos aconsejados y alimentos desaconsejados. En el conglomerado 3 (mayor nivel de actividad física y cumplimiento de las recomendaciones de alimentos aconsejados pero no de los desaconsejados) solo hallamos el 8,7% de los sujetos. Un porcentaje significativamente mayor de normopeso pertenecen a este conglomerado, frente a los niños con sobrepeso y obesidad, observándose de esta forma que a mayor grado de adiposidad menor pertenencia a este conglomerado ($p = 0,038$). También podemos observar que en el conglomerado 2 (mejor cumplimiento de recomendaciones nutricionales y nivel de actividad física por debajo de las recomendaciones), son los niños con normopeso los que se encuentran en menor porcentaje respecto a los que presentan sobrepeso y obesidad ($p = 0,038$). Los niños del conglomerado 3 presentan niveles significativamente más elevados de colesterol HDL ($p = 0,028$) y mayor cantidad de masa magra total y menor porcentaje de masa grasa total ($p < 0,0001$) respecto a los de los otros 2 conglomerados.

Conclusiones

La combinación de actividad física frecuente y alimentación saludable se relaciona con un menor grado de adiposidad y un aumento de los niveles de HDLc.

SP3/d2d3-197 *Metabolismo y nutrición*

DIAGNÓSTICO PRECOZ. LA IMPORTANCIA DEL CRIBADO NEONATAL

Minguez Vinardell, M.⁽¹⁾, Castro Corral, L.⁽¹⁾, Segovia Ortí, R.⁽²⁾, Armero Bujaldon, C.⁽²⁾, Caimari Jaume, M.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital comarcal de Inca, Inca. ⁽²⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

Introducción

Las enfermedades endocrino-metabólicas provocan importantes problemas de salud, y pueden cursar desde formas asintomáticas hasta formas muy graves. El programa de cribado neonatal tiene por objetivo detectar precozmente estas patologías y prevenir de forma temprana las secuelas irreversibles.

Descripción del caso

Presentamos el caso de una lactante de 12 meses, que acude a un hospital comarcal por episodio de mirada fija, desviación de la cabeza e hipotonía. Desde hacía 24 horas, estaba más decaída, con rechazo de la ingesta y había realizado un vómito. A la llegada a urgencias, inicia movimientos tónico-clónicos de hemicuerpo izquierdo. Se estabiliza, se extrae analítica y se administra una dosis de diazepam endovenoso. Se detecta glicemia de 7 mg/dl, se administra bolo de SG 10%, cediendo el episodio convulsivo y presentando normalización de la glicemia. En la analítica destaca leucocitosis de 28800 (neutrófilos 80%), PCR 1,3 mg/dl y PCT 17,45 ng/ml. Equilibrio ácido-base normal, láctico 15 mg/dl. Cuerpos cetónicos y glucosa en orina negativos. Ante la sospecha de sepsis, se realiza TC craneal, ecografía abdominal y punción lumbar y se inicia cefotaxima endovenosa. Las exploraciones complementarias, tanto las pruebas de imagen como el análisis del LCR son normales. En la exploración física presenta un fenotipo normal, sin organomegalias, genitales femeninos normales con Tanner 1. Durante el ingreso se pauta sueroterapia con suero glucosalino, manteniendo glucemias dentro de la normalidad. Con los datos analíticos no se puede descartar metabolopatía por lo que se deriva al hospital de tercer nivel. Se realiza estudio metabólico con aminoácidos y ácidos orgánicos en sangre y orina: concentraciones de carnitina libre y total muy disminuida en sangre y niveles elevados de acilcarnitinas de cadena media. El resultado es compatible con deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD). Tras el diagnóstico se inicia tratamiento con carnitina y adaptación de la dieta evitando ayunos prolongados. La paciente ha requerido algún ingreso por gastroenteritis por escasa ingesta. Al diagnóstico se realiza estudio metabólico del resto de hermanos. Se descarta patología en la hermana de 12 años y hermano de 5 años, pero confirma alteración en la hermana de 7 años no diagnosticada previamente. En esta se realiza el estudio genético que confirma que ambas hermanas presentan el déficit de MCAD. Se ha identificado la mutación familiar indicada en homocigosis que da lugar a la sustitución de lisina por ácido glutámico en la posición 329 de la proteína (p.Lys329Glu). Al año y medio del diagnóstico, la madre da a luz a otra hermana, y de forma inmediata se realizan las pruebas metabólicas que descartan patología.

Conclusiones

Con el desarrollo de este caso queremos hacer énfasis en la importancia de la detección precoz de las enfermedades hereditarias del metabolismo diagnosticadas en el cribado neonatal. Es necesario el estudio de los trastornos de la beta oxidación de los ácidos grasos, porque a pesar de su baja incidencia, son enfermedades que pueden ser letales y que se pueden evitar, lo que hace todavía más justificable su diagnóstico de forma precoz. En nuestra comunidad, en Baleares, en el año 2016, el cribado se amplió de 3 a 7 enfermedades, entre ellas la MCAD. En el caso de nuestro paciente debutó antes de la puesta en marcha del nuevo protocolo. Al contrario, en el caso de su hermana que ya se pudo descartar de forma precoz.

SP3/d2d3-198 *Metabolismo y nutrición* HIPOGLUCEMIAS RECIDIVANTES EN LA INFANCIA

González García, A.⁽¹⁾, González De Buitrago Amigo, J.⁽²⁾, Camarena Pavón, N.⁽²⁾, Acosta Hurtado, C.⁽²⁾, Sánchez Conejero, M.⁽²⁾, Basso Abad, B.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.* ⁽²⁾ *Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.*

Introducción

El hiperinsulinismo congénito es un grupo heterogéneo de trastornos genéticos caracterizados por una alteración en la regulación de la secreción de la insulina que conlleva episodios recurrentes de hipoglucemia. Presentamos el caso de una lactante de dos meses diagnosticada de hiperinsulinismo congénito a partir del estudio por hipoglucemias recidivantes.

Descripción del caso

Antecedentes personales: Embarazo y parto normal. Período neonatal sin incidencias, con glucemias normales. Pruebas metabólicas normales. Desarrollo ponderoestatural y psicomotor normal. Antecedentes familiares: sin interés. Enfermedad actual: Lactante de dos meses derivada a nuestro hospital para continuar tratamiento y estudio de hipoglucemia. Había ingresado siete días antes en su hospital de referencia por episodio de hipotonía y mirada fija de segundos de duración, con respuesta a estímulos, pero con tendencia al sueño, objetivándose glucemia capilar en ese momento de 37 mg/dl. Durante el ingreso continúa presentando hipoglucemias, con cetonemia siempre negativa, a pesar de aportes orales y aportes intravenosos de glucosa (8,7 mg/kg/min), por lo que se asoció tratamiento con hidrocortisona, con buena respuesta inicial, reapareciendo las hipoglucemias al intentar la retirada del tratamiento. Al ingreso en nuestro hospital presenta constantes dentro de la normalidad y exploración por aparatos

normal. A las 24 horas del ingreso comienza de nuevo con hipoglucemias. Se extrae muestra crítica en uno de los episodios (glucemia 36 mg/dl), en el que destacan insulinemia 26,88 μ UI/ml (cociente insulina/glucosa 0,74), péptido C 4,84 ng/ml y cetonemia negativa. Resto del estudio analítico de sangre y de orina según protocolo con valores dentro de la normalidad. Se realiza test de glucagón en una de las hipoglucemias, con resultado positivo. RMN abdominal normal. Precisa aportes máximos de glucosa intravenosa durante el ingreso de 13,5 mg/kg/min. Ante la sospecha diagnóstica de hiperinsulinismo se inicia tratamiento con diazóxido, precisando aumentar la dosis hasta 15 mg/kg/día.

Excelente respuesta al tratamiento, permitiendo suspender el aporte intravenoso y dar de alta con aporte enteral suplementado con dextrinomaltosa. La paciente mantuvo inicialmente evolución favorable. Como efectos secundarios asociados al tratamiento presenta hipertricosis y edema palpebral, por lo que se inició tratamiento con hidroclorotiazida. Un año después experimenta reaparición de las hipoglucemias, requiriendo incrementar dosis de diazóxido hasta 18 mg/kg/día. Ante dicho empeoramiento se decide realizar 18-Fluoro-Dopa PET-TAC, objetivándose captación difusa del páncreas sin evidencia de lesiones focales. Se descubre entonces error en la preparación del fármaco, que una vez subsanado permite disminuir nuevamente la dosis. Estudio genético molecular hasta el momento negativo (genes ABCC8, KCNJ11, HNF4A y GLUD1), pendiente de resultado de panel de secuenciación masiva. Actualmente la paciente mantiene glucemias normales, con buen control metabólico y desarrollo psicomotor normal.

Conclusiones

El hiperinsulinismo congénito es la causa más frecuente de hipoglucemia recurrente en la infancia. Se debe sospechar ante el hallazgo de hipoglucemias recidivantes a pesar de aportes altos de glucosa, con cetonemia negativa y test de glucagón positivo. El estudio genético confirma el diagnóstico, siendo la más frecuente la mutación del gen ABCC8, aunque hasta en un 50% de los casos no se consigue la confirmación genética.

El tratamiento farmacológico de elección es el diazóxido, aunque existen casos refractarios que precisan intervención quirúrgica. Resulta esencial el diagnóstico precoz para evitar las consecuencias de las hipoglucemias recurrentes, especialmente a nivel del neurodesarrollo, así como un seguimiento estrecho para vigilar las posibles complicaciones asociadas a la enfermedad y al tratamiento.

SP3/d2d3-199 Metabolismo y nutrición

¿INFLUYE EL EJERCICIO FÍSICO EN LA ESTEATOSIS HEPÁTICA DE NUESTROS PACIENTES OBESOS?

Quiroga González, R.⁽¹⁾, Fernández Rodríguez, A.N.⁽¹⁾, Regueras Santos, L.⁽¹⁾, Iglesias Blázquez, C.⁽¹⁾, Pineda Ramos, M.E.⁽²⁾, Terroba Seara, S.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Complejo Asistencial de León, León. ⁽²⁾ Servicio de Radiología, Complejo Asistencial de León, León.

Objetivo

Comparar la influencia a nivel hepático y metabólico de un programa de ejercicio físico reglado en niños diagnosticados de obesidad en consultas externas de un hospital de tercer nivel.

Material y métodos

Ensayo clínico aleatorizado en el que se compararon dos grupos de pacientes obesos según si acudieron a un programa de ejercicio físico reglado durante 3-9 meses dos días a la semana (Grupo A) o no (Grupo B). Se analizaron datos clínicos, analíticos y ecográficos (con modo elastografía). Se comparó la influencia del deporte en las distintas comorbilidades antes y después del programa.

Resultados

Se recogieron un total de 43 pacientes. En el Grupo A participaron 26 (60%) de los cuales eran niñas un 50%, mientras que en el Grupo B un 36% eran niñas. No había diferencias significativas entre la edad media de ambos grupos: 10.5 +/- 2.27 años (Grupo A) y 11 +/- 2.05 años (Grupo B), tampoco en el IMC inicial 26.91Kg/m (+2.63DE según Hernández 1998) Grupo A, frente a 26,57kg/m2 (+2.46DE según Hernández 1998) en el grupo B, ni tras el entrenamiento siendo 27,99Kg/m2 (+2.96 DE según Hernández 1998) vs 26,26Kg/m2 (+2.31DE según Hernández 1998) respectivamente. Los resultados analíticos obtenidos fueron similares en ambos grupos tanto al inicio como tras intervención a excepción de la GGT que disminuyó 2,5 UI/L de forma estadísticamente significativa (p 0.03) y el índice HOMA que disminuyó 0,68 puntos en el Grupo A. En la ecografía inicial se detectaron un total de 12 pacientes (27.9%) con esteatosis hepática (11 con patrón difuso y 1 con patrón geográfico), posteriormente sólo un 25% del total (9 patrón difuso); siendo esta disminución estadísticamente significativa en las niñas (p 0.04). 3 de los 4 pacientes en los que desapareció la esteatosis formaban parte del Grupo A. A todos ellos se les realizó una elastografía, siendo el valor medio inicial de 3.96 kPa (+/-0.78DE), en 8 pacientes se detectó fibrosis hepática grado 1, en uno grado 2 y en otro grado 3; posteriormente el valor medio descendió a 3.86Kpa (+/-0.78DE) y sólo 6 pacientes presentaban fibrosis grado 1, resultando esta mejoría estadísticamente

significativa ($p < 0.01$). De los pacientes que manifestaron disminución o desaparición de fibrosis todos pertenecían al Grupo A, excepto uno.

Conclusiones

En nuestra consulta los niños obesos presentan enfermedad por hígado graso no alcohólico en un 27.9%. Constatamos que el grupo que acudió de forma regular a un programa de ejercicio físico reglado presentó disminución del índice HOMA y del grado de fibrosis o desaparición de la esteatosis.

SP3/d2d3-200 *Metabolismo y nutrición* **RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X (HLX): A PROPÓSITO DE UN CASO**

Gea Ros, J.M.⁽¹⁾, Pérez Yuste, P.⁽¹⁾, Squitieri Rosetti, C.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Marina Baixa de Villajoyosa, Villajoyosa.*

Introducción

El HLX es una enfermedad hereditaria ocasionada por mutaciones inactivadoras en gen PHEX, que causa raquitismo y/o osteomalacia por un incremento de los niveles del factor de crecimiento fibroblástico FGF-23 que impide una reabsorción adecuada del fosfato en el túbulo renal proximal e interfiere en la hidroxilación renal de la vitamina D.

Descripción del caso

Niña de 6 a. 11 m. de edad controlada desde el nacimiento por HLX. Antecedentes familiares: Abuela paterna, padre y hermana, hija de la primera pareja del padre, diagnosticados de HLX. Antecedentes personales: 1ª gestación, parto inducido a las 38s 4d por CIR, no instrumentado. APGAR: 9/10. PN: 2230 gr (- 2.33 DE). L: 44 cm (- 3.07 DE). PC: 33 cm (- 0.75 DE). El estudio del gen PHEX confirma que es portadora heterocigota de la mutación c.733-?_c.1645+? dup que consiste en la duplicación de un fragmento que incluye los exones 7-15 y se asocia a HLX. Evolución: A los tres meses de edad se inicia tratamiento con solución de Joulie (35 mg/Kg/día) y alfalcidol (44 ng/Kg/día). En el primer año presenta hiperparatiroidismo que se soluciona aumentando la dosis de alfalcidol. A los 5 años presenta hipercalcemia sin hipercalcemia, reduciendo la dosis de Calcitriol de 0.750 a 0,500 mg/día. En el siguiente control persiste hipercalcemia y en ecografía renal se aprecian signos de posible nefrocalcinosis incipiente. Se mantiene la dosis de Calcitriol (0,500 mg/día) aumentando la de P de 82,8 a 91 mg/kg/día y asociando Ameride®. En la revisión sucesiva presenta Ca/Cr: 0,12 y Ecografía sin cambios (sutiles focos hiperecogénicos puntiformes sin clara sombra acústica posterior, localizados en médula renal bilateralmente). En la última revisión

(6 a. 11 m.): No incurvación de piernas pero talla= 104.5 (- 3.63 DE). Cr.: 0.3. Ca: 10.3. Fósforo: 2.5 (4.02-5.88). F.A.: 365 (VN<300). PTH: 13.3 (12-88). Calciuria: 3.8 mg/Kd/día. Fosfaturia: 67.6 mg/Kg/día. Tratamiento: solución de Joulie (90 mg/Kg/día), Calcitriol de 750 ng/día y Ameride (R) (1.47 mg/Kg/día de HCT).

Conclusiones / Recomendaciones:

1.- El tratamiento convencional del HLX consiste en la asociación de fósforo y derivados 1 α -hidroxilados de la vitamina D. La tolerancia digestiva del fósforo no es buena, la frecuencia de las dosis tampoco ayuda al cumplimiento con el tratamiento. Se requieren controles analíticos muy frecuentes de FA, PTH, Ca en sangre y orina para prevenir la aparición de complicaciones (nefrocalcinosis, hiperparatiroidismo)
2.- Aunque la instauración precoz del tratamiento evita las deformidades de las piernas y mejora la talla final, los resultados no son óptimos y se requieren terapias dirigidas a la fisiopatología de la enfermedad.
3.- En el 2018 la FDA y la EMA aprobaron burosumab, un anticuerpo monoclonal frente al FGF23 que normaliza el fosfato sódico y mejora el dolor, el raquitismo y el crecimiento lineal. Está previsto que la AEM apruebe su comercialización se puede solicitar bajo procedimiento de Uso Compasivo. Hemos solicitado el tratamiento para la paciente, estamos a la espera de su aprobación.

SP3/d2d3-201 *Metabolismo y nutrición* **INTERVENCIÓN MULTIDIMENSIONAL EN EL TRATAMIENTO DE LA OBESIDAD INFANTIL**

Espadas Macía, D.⁽¹⁾, García Notario, P.⁽¹⁾, Valiente Armero, A.⁽¹⁾, Díaz Velazquez, E.⁽¹⁾, Maraña Pérez, A.I.⁽²⁾, Gómez Fornell, R.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Virgen de la Luz, Cuenca.* ⁽²⁾ *Hospital Virgen de la Luz, Cuenca.*

Introducción y objetivo

Durante las últimas décadas la obesidad infantil ha aumentado su prevalencia y preocupa la tendencia a la perpetuación en edad adulta, con la aparición temprana de comorbilidades. Organismos internacionales y estudios nacionales estiman que aproximadamente 1 de cada 3 niños/niñas tienen sobrepeso/obesidad. La prevención es crucial y las intervenciones multidisciplinares tienen los resultados más prometedores. El objetivo es observar el impacto en el IMC y perímetro abdominal de una intervención multidimensional; así como relacionar variables auxológicas con parámetros analíticos.

Métodos

Estudio cuasiexperimental con diseño antes-después en una cohorte de pacientes pediátricos remitidos a la consulta de obesidad de un hos-

pital nivel2 desde mayo del 2015. Los pacientes incluidos acudieron como mínimo a 3 consultas y no abandonaron el seguimiento. En la primera consulta realizamos una intervención multidimensional (dieta, ejercicio y conducta). Estudiamos antecedentes y variables antropométricas con las herramientas recomendadas. Calculamos el IMC (kg/m^2), para la estratificación usamos los estándares de crecimiento de la OMS (2007). Clasificamos según el z-score en: normopeso <1 , sobrepeso ≥ 1 , obesidad leve ≥ 2 , obesidad grave ≥ 3 . En cuanto al perímetro abdominal utilizamos los datos del estudio español (Orbegozo, 2011). Realizamos análisis sanguíneo cercano (máximo 3 meses) a la primera consulta, para estudiar posibles comorbilidades asociadas. Con los datos tabulados, realizamos un estudio descriptivo, además de un estudio analítico para valorar las diferencias en IMC y perímetro abdominal, antes y después de la intervención. Asimismo, buscamos correlación entre los parámetros antropométricos y analíticos de la primera consulta.

Resultados

Incluimos 121 pacientes con una edad media de 10,92 años (4,33-16,15), siendo el 53,7% niñas y el 46,3% niños. El tiempo medio de seguimiento fueron 20,3 meses (3,12-45,60). En los parámetros analíticos, el HOMA(96) mostró una media de $3,54(\text{DE}\pm 2,1)$, detectamos $\text{HDL}<40\text{mg}/\text{dL}$ en 25/109 y déficit de vitamina D en 26/76. Los datos recogidos, en diciembre 2018, mostraron un descenso estadísticamente significativo del z-score IMC y z-score perímetro abdominal de 0,49 y 0,75, respectivamente ($p<0,05$). Existió relación entre el grado de exceso de peso y los niveles de vitamina D ($p<0,05$) En términos de categorías de peso antes y después de la intervención; los porcentajes se modificaron de la siguiente forma: obesidad grave 36,4 a 24,8%; obesidad leve 60,3 a 47,1%; sobrepeso 3,3 a 26,4%; terminaron en normopeso 1,7%. Conclusión La intervención para el tratamiento de la obesidad infantil en nuestro hospital logra un moderado efecto significativo en el descenso del IMC, z-score IMC y z-score perímetro abdominal.

SP3/d2d3-202 Metabolismo y nutrición

CRISIS HIPERTENSIVA DE REPETICIÓN EN VARÓN DE 12 AÑOS, ¿CUAL ES LA CAUSA? UNA ETIOLOGÍA CADA VEZ MÁS FRECUENTE EN POBLACIÓN INFANTOJUVENIL

Guarino Narváez, J.⁽¹⁾, Salazar Oliva, P.⁽¹⁾, Luque Pérez, S.⁽²⁾, Holgado Salado, R.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Unidad Endocrinología Infantil, Hospital Punta Europa, Algeciras (Cádiz). ⁽²⁾ Unidad Gastroenterología-Nutrición Infantil, Hospital Punta Europa, Algeciras (Cádiz). ⁽³⁾ Servicio Nefrología, Hospital Punta Europa, Algeciras (Cádiz).

Introducción

Se define hipertensión arterial (HTA) a la presencia de valores de tensión arterial sistólica (TAS) o tensión arterial diastólica (TAD) iguales o superiores al percentil (p) 95 para la edad, sexo y talla del paciente en determinaciones repetidas (al menos tres, en un periodo de 2 a 12 semanas). Se define crisis hipertensiva cuando la TAS o TAD $>p99 + 5$ mmHg para edad sexo, y talla (clasificada según NHBPEP como HTA estadio 2); precisando inicio de tratamiento farmacológico hipotensor inmediato. En función de la clínica acompañante, pueden distinguirse: Urgencia hipertensiva: HTA estadio 2 asintomático o con síntomas de gravedad menor como vómitos o cefalea intensa. Emergencia Hipertensiva: HTA estadio 2 sintomática más uno de los siguientes síntomas (encefalopatía, convulsiones, signos de hipertrofia ventrículo izquierdo, síntomas visuales, focalidad y/o daño renal agudo).

Descripción del caso / Evolución

Niño de 12 años que consulta en S. Urgencias por cefalea holocraneal intensa en contexto de urgencia hipertensiva (TA 180/110 mmHg). No signos de focalidad neurológica. No alteraciones físicas evidentes salvo obesidad troncular. IMC $33 \text{ kg}/\text{m}^2$ (3,35 DE). Perímetro abdominal 110 cm (5,24 DE). No fenotipo cushing. Pruebas Complementarias (PPCC): no alteración función renal, glucemia, iones rango normal. No proteinuria. No hipertrofia cavidades izquierdas (ECG). Fondo ojo: no signos hipertensión intracraneal. Ecografía abdominorenal: no alteración parénquima renal, no masas a nivel suprarrenal ni abdominal. Doppler renal con patrón espectral de baja resistencia sugiriendo ausencia estenosis renal. Se administra labetalol oral descendiendo TA y tras 24 horas observación se consensúa alta hospitalaria, incidiéndose en estilos de vida saludable, control TA a través centro salud y seguimiento en consultas externas (CE). En CE se amplía estudio (ACTH y cortisol 24 h normal. Colesterol y LDL en límite alto normalidad para su edad. Metabolismo hidrocarbonado normal. Perfil renal, tiroideo normal. No microalbuminuria. Índice albúmina/creatinina normal. Ecocardiografía: no hipertrofia ventrículo izquierdo. Arco aórtico grosor y longitud normal. Aportan cifras TA en torno al p85, consiguiéndose bajada de peso. El paciente deja de acudir a CE volviendo nuevamente a los 15 meses con un segundo episodio de Urgencia Hipertensiva. Se repiten PPCC primer nivel (normales). Actividad renina/angiotensina / aldosterona normal. Catecolaminas normales. Angio RM abdomino-renal descartando estenosis área renal-abdominal. Estudio cardiológico normal. Fondo de ojo: sin signos retinopatía. MAPA: datos de HTA objetivándose fenómeno *dipping* (disminución TA $>10\%$ durante el sueño), por lo que ante resultados PPCC llegamos a la conclusión de que estamos ante un

caso de HTA esencial en adolescente de 13 años, secundaria a obesidad. Se inicia tto. con IECA así como intensificación recomendaciones dietéticas y ejercicio físico consiguiéndose control óptimo TA.

Conclusiones / Recomendaciones

En los últimos años se está observando un aumento de la prevalencia e incidencia de HTA en población infantojuvenil debido al aumento de la obesidad en este grupo etario; siendo la HTA la complicación cardiovascular más frecuentemente hallada. Los cambios en el estilo de vida siguiendo unas medidas dietéticas saludables, ejercicio físico y reducción en la ingesta de sal suponen el *gold estandar* para el tratamiento de la obesidad y síndrome metabólico secundario; incidiendo en un cambio de hábitos centrado en la familia. El criterio de iniciar tratamiento farmacológico debe realizarse siempre que la HTA sea secundaria, sintomática o tenga riesgo vital. En ausencia de datos de nefropatía crónica, el objetivo será conseguir una TA < p90 para edad, sexo y talla.

SP3/d2d3-203 *Metabolismo y nutrición*

EJERCICIO FÍSICO Y SU EFECTO SOBRE LA COMPOSICIÓN CORPORAL EN NIÑOS OBESOS

Quiroga González, R.⁽¹⁾, Regueras Santos, L.⁽¹⁾, Fernández Rodríguez, A.N.⁽¹⁾, Terroba Seara, S.⁽¹⁾, De Paz Fernández, J.A.⁽²⁾, Cuevas González, M.J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Departamento de Pediatría, Complejo Asistencial Universitario de León, León. ⁽²⁾ Departamento de Ciencias Biomédicas, Universidad de León, León.

Introducción

La obesidad se ha convertido en un problema muy prevalente en nuestra sociedad con un porcentaje de obesidad del 18% y sobrepeso 23% (estudio Aladino 2015). Son varios los responsables de esta situación, entre ellos, cambios en hábitos alimentarios y la disminución de la práctica de deporte. En el estudio ANIBES, publicado en 2013, sobre actividad física infantil, entre los 9-17 años, el 44,5% de los niños y el 73,3% de las niñas no cumplen las recomendaciones internacionales de actividad física.

Material y métodos

Estudio prospectivo sobre el efecto del entrenamiento físico controlado (sesiones de 45 minutos/dos días a la semana), llevado a cabo desde octubre a diciembre de 2017, comparado con un grupo control, que continuaron sólo con las directrices dadas en consulta. Se tomaron las medidas antropométricas, así como realización de estudio de la composición corporal mediante densitometría (DEXA) antes y después del periodo de intervención.

Resultados

En el grupo de entrenamiento (grupo A), 22 niños completaron el estudio (de 26 iniciales). En niñas

la frecuencia fue mayor (52,2%), con edad media de 11, 3 años (2,02DE). Respecto al grupo control (grupo B), 13 completaron el estudio (18 iniciales), siendo niños el 66.7%. Tenían una edad media de 10.15 años (2.22 DE). Entre los grupos no había diferencias significativas en el peso, edad o IMC. El grupo A, presentaba IMC medio de 28,07 kg/m² (3.32 DE), suponiendo en desviaciones estándar (según Hernández 1998) un +3.38 DE (1.12 DE). En el grupo B el IMC medio era 26,64 kg/m² (4.28 DE) [Hernández 1998, +3.39 DE (1.26 DE)]. En el estudio de composición corporal (DEXA), el grupo A presentaban un 43,02% (6,67 DE) de grasa y un 53,82% (6,62 DE) de músculo. En el grupo B, la grasa suponía un 43,53% (6,97 DE) y el músculo 53,48% (6,87 DE). Al igual que en el resto de parámetros no había diferencias significativas entre los dos grupos. Tras la intervención, el grupo A presenta un IMC 28,03 kg/m² (3,24 DE), [Hernández 1998, +3.28 DE (1.09 DE)], y en el grupo B, el IMC era de 26.49 kg/m² (4,77 DE) [Hernández 1998 3,25 DE (1,30 DE)]. En ambos grupos estos cambios no fueron estadísticamente significativos. Así mismo en cuanto a la composición corporal, ahora el grupo A presentaban un porcentaje de grasa del 42.37% (6,6 DE) y de músculo del 54.46% (6,55 DE), mientras que en el grupo B, la grasa suponía ahora un 43.51% (7.30 DE) y el músculo 53.49% (7,27 DE). Igual que en el caso anterior en cada grupo estas variaciones no son estadísticamente significativas. Comparando las variaciones entre ambos grupos, ni el cambio en el IMC ni dicho cambio expresado en desviaciones estándar son estadísticamente significativas. En cuanto a la composición corporal si bien se aprecian cambios leves, una disminución de la grasa y aumento del músculo en los casos, permaneciendo estable el grupo control, comparado dichos cambios entre ambos grupos no hay diferencias significativas, probablemente debido al número de participantes en el estudio y por la duración del mismo.

Conclusiones

-El entrenamiento físico controlado parece tener un efecto beneficioso sobre la composición corporal frente al deporte libre no programado.

-El estimar la evolución ponderal sólo con el IMC, cuando el paciente realiza un entrenamiento físico, puede no tener en cuenta la ganancia en masa muscular.

SP3/d2d3-204 *Metabolismo y nutrición*

DISLIPEMIA INFANTIL: REVISIÓN DE CASOS DE UNA CONSULTA DE UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Ibiricu Lecumberri, A.⁽¹⁾, Kortabarria Elguero, M.⁽¹⁾, García Navas, P.⁽¹⁾, García Muro, C.⁽¹⁾, Ruiz Del Campo, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Servicio Pediatría, Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.*

Definimos dislipemia, según los criterios del *National Cholesterol Education Program* (NCEP), como valores superiores al percentil 95 para la edad y sexo de colesterol total (≥ 200 mg/dl), LDL (≥ 130 mg/dl) y triglicéridos (≥ 110 mg/dl en menores de 9 años y ≥ 130 mg/dl entre 10-19 años), o valores inferiores al percentil 5 de HDL (≤ 35 mg/dl).

Objetivos

Describir las características de los pacientes seguidos en las Consultas de Endocrinología Infantil por dislipemia.

Material y métodos

Estudio de pacientes derivados a consulta de Endocrinología Pediátrica de nuestro hospital por hipercolesterolemia en un periodo de 5 años. Estudio descriptivo, retrospectivo; mediante la revisión de historias clínicas informatizadas recogiendo datos personales, antropométricos, analíticos y seguimiento de los mismos. Análisis estadístico realizado mediante el programa estadístico SPSS® 24.0.0.

Resultados

El número total de pacientes seleccionados para el estudio ha sido 17, con primera analítica realizada con una edad media de 6.6 años (1.16-11 años), siendo valorado en consulta especializada por primera vez a una edad media de 7.3 años (1.25-13 años). La analítica se realizó en un 58.8% (10) por antecedentes familiares de hipercolesterolemia; un 23.6% por estudio de baja talla y un 17.6% por obesidad (1 de ellos con síndrome metabólico). La somatometría fue recogida en todos los pacientes, destacando IMC medio de 17.5 (rango 12.39-30.49). Las cifras medias de colesterol total al diagnóstico fueron de 265 mg/dL (200-348 mg/dL), de HDL colesterol 60 mg/dL (22-89 mg/dL), de LDL colesterol de 182 mg/dL (111-297mg/dL), de triglicéridos de 112 mg/dL (38-291 mg/dL). La lipoproteína A fue medida en 7 casos, con valor medio de 140 mg/dL (119-155 mg/dL); la lipoproteína B fue medida en 6 casos con valor medio de 142 mg/dL (82-190 mg/dL). Las cifras medias de colesterol total son superiores en pacientes con antecedentes de hipercolesterolemia familiar de forma estadísticamente significativa ($p < 0.05$). Todos los pacientes con hipercolesterolemia familiar tienen antecedentes directos con hipercolesterolemia, siendo el padre el más afecto en un 53% de los casos. Al 35% se les realizó estudio genético, dos con resultado pendiente hasta el momento y el resto con resultado: mutación c.521T>C heterocigosis, mutación c.2475C>A heterocigosis, poligénico, mutación c.1846-1G>A heterocigosis. En uno del total de pacientes se recogían antecedentes de muertes prematuras en la familia: tía paterna fallecida a los

12 años por infarto agudo de miocardio. 15 de 17 pacientes fueron tratados inicialmente con dieta estricta exenta de grasas, reduciendo las cifras medias de colesterol en 13 de ellos y los dos restantes aumentaron; otro fue tratado con dieta más resinas de intercambio iónico y otro con estatinas, reduciendo las cifras medias de colesterol en un porcentaje similar a los tratados con dieta. El 94% de los pacientes refirieron cambiar hábitos alimenticios. La reducción de las cifras de colesterol fue significativa ($>20\%$) en un 40% de los pacientes. Produciéndose esta reducción los 3 primeros años en el 67%.

Conclusiones

El hallazgo de cifras de colesterol elevadas en nuestra población al realizar estudios por diversos motivos, hace reflexionar si debe realizarse determinaciones universales en población infantil. Es conveniente realizar estudio genético en familias con varios miembros afectados para poder diagnosticar hipercolesterolemias asintomáticas en edades tempranas. El tratamiento con dieta estricta exenta de grasa resulta efectivo en pacientes con hipercolesterolemia, no tanto en las de causa familiar.

SP3/d2d3-205 *Metabolismo y nutrición* EVOLUCIÓN DEL NIÑO Y ADOLESCENTE CON OBESIDAD O SOBREPESO TRAS PROGRAMA EDUCACIONAL Y TERAPÉUTICO DIRIGIDO DESDE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

García De Pablo, I.⁽¹⁾, Pérez Rodríguez, Ó.⁽¹⁾, López De Lara, D.⁽¹⁾, Forrester Zapata, D.⁽¹⁾, Iglesias González, B.⁽¹⁾, González Rodríguez, C.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Endocrinología Infantil, Hospital Clínico San Carlos, Madrid.* ⁽²⁾ *Estudiante de Medicina, Hospital Clínico San Carlos, Madrid.*

Objetivos

El objetivo del estudio es valorar la evolución del IMC, porcentaje de masa grasa e índice cintura-talla (ICT) en una población pediátrica con exceso de peso (sobrepeso/obesidad) seguida en una consulta monográfica de endocrinología pediátrica con el apoyo de DUE experto en educación nutricional mediante seguimiento estrecho del paciente en un hospital terciario durante un año realizando intervención educativa sobre hábitos alimentarios y modificaciones en el estilo de vida. Secundariamente se evalúa la adherencia del paciente al programa nutricional.

Material y métodos

Estudio analítico, retrospectivo y longitudinal realizado a niños y adolescentes con sobrepeso u obesidad entre 3 y 18 años. Se analizó una muestra de 80 pacientes (34 mujeres y 46 varones) a los que se les realizó estudio antropométrico, medida de ICT e

impedanciometría al inicio del seguimiento, a los 3 y 6 meses y al año. Definimos éxito absoluto a disminución del IMC en al menos 1 DE y éxito relativo a la reducción en 0.5-1 DE al año de seguimiento. Definimos adherencia al tratamiento al asistir a todas las consultas hasta completar el año de seguimiento. Análisis estadístico con test t Student y test no paramétrico Wilcoxon.

Resultados

Tras el análisis estadístico de nuestros resultados observamos una disminución global del IMC de 0.27 DE, (estadísticamente significativo ($p < 0.01$)), consiguiéndose la mayor disminución a los 6 meses de tratamiento. Se consigue "éxito absoluto" en un 16,6%, frente a un 47,2% de "éxito relativo". Observamos en un 66.7% cualquier mejora del IMC respecto del inicial. Por sexos se observa mayor disminución del IMC en mujeres, si bien es cierto que partían de IMC más altos. De los pacientes con Obesidad severa (IMC >4 DE) presentan "éxito absoluto" el 16.7% y 33.3% "éxito relativo". Además, cabe destacar que un 11,2% de los pacientes consiguieron al año de seguimiento un IMC normal para su sexo y edad. Respecto de la evaluación con impedanciometría observamos una reducción en la masa grasa del 2.9%, que refleja la calidad de la pérdida. En nuestro estudio no observamos diferencias estadísticamente significativas en la evaluación del ICT. Respecto de la adherencia al programa de tratamiento sólo el 45% logran completar el año de seguimiento, con mayor abandono en pacientes con IMC >4 .

Conclusiones

Tras el análisis de nuestros datos podemos concluir que la actuación nutricional en nuestros pacientes es efectiva ya que resulta en una disminución del IMC y en el porcentaje de masa grasa aunque no apreciamos cambios en el índice cintura-talla. La adherencia al programa de seguimiento y tratamiento es baja, por ello debemos encontrar nuevas estrategias para la motivación de estos pacientes y conseguir mejores resultados.

SP3/d2d3-206 *Metabolismo y nutrición* **HIPOFOSFATASIA JUVENIL: A PROPÓSITO DE DOS HERMANAS AFECTAS**

Mora Sitjá, M.⁽¹⁾, Román Pascual, A.⁽²⁾, Piñeiro Pérez, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ⁽²⁾ Hospital General de Villalba, Collado Villalba.

Introducción

La hipofosfatasa (HPP) es una enfermedad congénita caracterizada por un defecto en la mineralización ósea y dentaria, secundario a una deficiencia

en la biosíntesis de la isoenzima tisular inespecífica de la fosfatasa alcalina ósea, hepática y renal (TNSALP). Este error innato del metabolismo es debido a la existencia de mutaciones en el gen APLP. Su rasgo bioquímico característico es la hipofosfatemia y un nivel sérico elevado de piridoxal 5 fostato (PLP), sustrato de la TNSALP. Clínicamente se caracteriza por el desarrollo de hipomineralización esquelética y dental, junto con la frecuente aparición de manifestaciones extraesqueléticas. Su espectro clínico es extremadamente amplio, desde la muerte intraútero por falta de mineralización ósea hasta la afectación exclusivamente dentaria o la artropatía sin enfermedad ósea en la vida adulta. Presentamos dos hermanas menores de 18 años afectas de HPP diagnosticadas en nuestro centro con dolor articular como síntoma guía.

Caso 1: Niña de 15 años sin antecedentes patológicos de interés consulta por artralgiás inespecíficas sin artritis de varios meses de evolución (codos, carpos, rodillas, tobillos). No historia personal de fracturas. No pérdida dental precoz. Peso 51.4 kg (-0.16DE) Talla 151.5 cm (-1.64 DE). Caries dental múltiple. En los exámenes complementarios destacan niveles disminuidos de fosfatasa alcalina (FA) y elevados de piridoxina sérica, con normalidad del resto de despistaje analítico, incluidos parámetros de metabolismo fosfocálcico. Estudio genético demuestra variante en heterocigosis en el exón 5 del gen ALPL (c 343_348). Serie ósea sin alteraciones salvo islote óseo en cabeza femoral derecha. Densitometría mineral ósea normal para edad y sexo valorada por DEXA lumbar (z score -0.4).

Caso 2: Mujer de 17 años, con antecedente de fractura en tallo verde radio derecho y esguinces múltiples en tobillo, consulta por artralgiás en codos y rodilla. Dentinogénesis sin incidencias salvo caries. Hermana pequeña en estudio por cuadro similar y sospecha de HPP. Peso 54.5 kg (-0.33DE), Talla 158.5 cm (-0.74DE). Múltiples caries. Presenta niveles bajos de FA sérica, niveles de PLP elevados. Normalidad del resto de parámetros del metabolismo fosfocálcico. Estudio genético muestra mutación en heterocigosis en el exón 5 del gen ALPL (c 343_348). Serie ósea sin alteraciones salvo islote óseo en cabeza femoral derecha. Densitometría mineral ósea normal para edad y sexo valorada por DEXA lumbar (z score 0).

Conclusiones

El diagnóstico de HPP debe considerarse fundamentalmente en pacientes que presentan ciertos signos o síntomas músculo-esqueléticos y dentales. Estos dos casos nos recuerdan la existencia de formas con menor expresividad clínica en el periodo infanto-juvenil en las que la determinación de piridoxina sérica ante niveles bajos de FA permitirá establecer el diagnóstico de sospecha de HPP. El

diagnóstico precoz y el seguimiento de estas pacientes podrían poner de manifiesto una mayor expresividad clínica en la edad adulta. Se deben evitar pautas convencionales para el déficit de mineralización esquelética, como la suplementación de calcio o vitamina D, a menos que se identifiquen estados carenciales. En caso contrario existe riesgo de hipercalcemia, hiperfosfatemia e hipercalciuria.

SP3/d2d3-207 *Genética*

UNA DELECIÓN POCO FRECUENTE COMO CAUSA DE SÍNDROME DISMÓRFICO

Salazar Oliva, P.⁽¹⁾, Guarino Narváez, J.⁽²⁾, Martín-Mora Bermúdez, P.⁽³⁾, Marín Iglesias, R.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Unidad Endocrinología Infantil, Hospital Punta Europa, Algeciras (Cádiz). ⁽²⁾ Hospital Punta Europa, Algeciras (Cádiz). ⁽³⁾ Unidad Neonatología, Hospital Punta Europa, Algeciras (Cádiz). ⁽⁴⁾ Servicio Genética, Hospital Puerta del Mar, Cádiz.

Introducción

En los últimos años se ha evidenciado un aumento en los síndromes dismórficos, sin poder contar en muchos casos con un diagnóstico genético-molecular preciso para este tipo de pacientes; lo cual hace importante la comunicación de delecciones "nuevas" en contexto de cuadros sindrómicos para poder conseguir mayor número de casos con el mismo trastorno genético y así poder conocer la historia natural de la enfermedad y sus posibles patologías asociadas, además de poder ofrecer consejo genético.

Descripción del caso / Evolución

Presentamos el caso de una niña con rasgos dismórficos. Ingresa al nacimiento por prematuridad (34+5). Diagnóstico prenatal de arteria umbilical única. Somatometría neonatal adecuada a edad gestacional. No otros antecedentes personales y familiares de interés. A la exploración al nacimiento presenta hipertelorismo, filtrum nasal alargado, orejas de implantación baja, cuello corto, *pterygium colli*, distancia intermamilar aumentada, dedos largos, clinodactilia del quinto dedo, fosita sacra y soplo cardíaco. Se realiza ecocardiografía detectando una CIV. En su evolución presenta síntomas de insuficiencia cardíaca que precisa tratamiento con buena evolución posterior. Hallazgos de dilatación pielocalicial izquierda grado II/IV en la ecografía abdominal y de costillas displásicas en la radiografía de tórax. Se solicita estudio genético (*microarray*). Durante su seguimiento en consultas presenta fallo de medro, retraso psicomotor e hipertirotrópinemia que requiere intervención nutricional, atención temprana y tratamiento con levotiroxina entre otros. RM craneal normal. TC de cráneo y tórax con discreta deformidad craneal sugerente de plagiocefalia y braquicefalia y anomalías vertebrales y costales. Se

reciben resultados genéticos: delección en 11q12.2-q13.1 compatible con patología. Se detecta una delección en heterocigosis que no aparece en las bases de datos como polimorfismo de número de copia.

Conclusiones / Recomendaciones

Las delecciones en esta región son raras, habiéndose descrito en la literatura muy pocos casos. En un artículo se describe a un paciente con una delección *de novo* de menor tamaño. El paciente presenta discapacidad intelectual, problemas de comportamiento, rasgos dismórficos, disfagia, reflujo gastroesofágico y anomalías esqueléticas. En este artículo se proponen varios genes como principales candidatos al fenotipo, como por ejemplo CDCA5, NRXN2 y PPP2R5B, todos ellos afectados en la muestra estudiada. Actualmente la paciente presentada en este caso tiene 2 años y continúa realizando seguimiento multidisciplinar.

SP3/d2d3-208 *Tiroides / Paratiroides*

TIROIDITIS AGUDA SUPURATIVA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Montero Salas, A.⁽¹⁾, García Vázquez, J.⁽¹⁾, Real Terrón, R.⁽¹⁾, Portillo Márquez, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Mérida, Mérida.

Introducción

La tiroiditis aguda supurativa es excepcional en la infancia. Se produce por la llegada de bacterias por vía hematógena o por contigüidad (favorecida por persistencia de vestigios anatómicos, más frecuente en lado izquierdo). Su curso clínico es agudo (pudiendo durar días o semanas) con signos inflamatorios a nivel local y sistémico siendo el 90% de los casos el lóbulo izquierdo el afectado. Se diagnostica por la clínica y se acompaña de leucocitosis con neutrofilia y reactantes de fase aguda elevados. La función tiroidea suele ser normal. La ecografía tiroidea suele mostrar signos inflamatorios unilaterales, y en ocasiones, abscesificación. Podría verse persistencia del conducto tirogloso. Ante la presencia de aspecto tóxico se debe solicitar hemocultivo y si recurrencia o evolución tórpida realizar PAAF para cultivos. Otras pruebas (Gammagrafía, TAC y RMN) no se realizan de rutina. El esofagograma baritado es de elección para el diagnóstico de la fístula del seno piriforme. El tratamiento se realiza con Antibioterapia iv durante 14 días siendo de elección Amoxicilina-Clavulánico a 100 mg/kg/día i.v. o si sepsis grave se recomienda el ingreso en UCIP con otras asociaciones (Cefotaxima y Clindamicina o Meropenem y Vancomicina). En presentaciones leves o tras mejoría sustancial clínica podría completarse el tratamiento via oral con una duración mínima de 14 días.

Descripción del caso

Niño de 8 años con fiebre y catarro en los 4 días previos. Refiere dolor al tragar y en las últimas horas aparición de bultoma en la región cervical anterior muy doloroso. Diagnosticado de otitis externa la semana previa, tratada con antibiótico ótico e ibuprofeno. Antecedentes personales: Embarazo gemelar, pretérmino (35 s.g). Neonatal con distrés inmediato e ictericia leve (fototerapia 24h). Hemorragia subependimaria bilateral resuelta a los 6 meses. Amigdalectomizado y timpanostomía bilateral por otitis de repetición. Exploración Física: Peso:32kg(p72);Sat.O2:100%;T°37.8°C;FC 118 lpm;FR 28 rpm;TA:108/69. Bocio visible, palpándose a nivel del lóbulo izquierdo tumoración dolorosa de 2x3 cm con signos inflamatorios locales (hiperemia y eritema), sin fluctuación. Resto exploración física normal sin aspecto séptico. Pruebas complementarias: - Hemograma: Leucocitosis con neutrofilia, resto normal. - Bioquímica (Urgencias): Normal. PCR 130.6 mg/l. TSH y T4L normales. Ac. antitiroideos negativos. - Serologías: IgG CMV y VEB positivos con IgM negativos. IgG parotiditis positivo e IgG sarampión negativo. - Mantoux negativo. - Ecografía cervical: Imagen heterogénea mal definida que afecta LTI y parte del istmo, de contornos irregulares y vascularización periférica sugestiva de proceso infeccioso/inflamatorio, sin observar absceso. Numerosas adenopatías reactivas. - Interconsulta a ORL: Exploración normal. No se observa por nasofibro imagen de fístula de seno piriforme.

Evolución

A su ingreso, ante la sospecha de tiroiditis aguda supurativa, se inicia antibioterapia empírica con Amoxicilina-Clavulánico 100/12.5 mg i.v. a 100 mg/kg/día con evolución favorable. A los 7 días dada la buena evolución clínico-analítica (descenso reactantes de fase aguda) con mejoría ecográfica, se da de alta con antibioterapia oral completando un total de 4 semanas. En RMN post-tratamiento se aprecia pequeña área inflamada en tejido y musculatura pretiroidea izquierda (0,8cm x 0,6cm x 1.5cm) valorando si persistencia ecográfica considerar presencia de fístula congénita del seno piriforme.

Conclusiones / Recomendaciones

La tiroiditis aguda supurativa es una causa poco frecuente de tiroiditis. Su evolución es variable, desde potencialmente mortal a buena evolución con antibioterapia iv, como es el caso de nuestro paciente. Es esencial un diagnóstico precoz y una pronta instauración de la antibioterapia empírica y/o drenaje quirúrgico.

SP3/d2d3-209 Tiroides / Paratiroides

LACTANTE CON HIPERCRECIMIENTO Y ALTERACIÓN TIROIDEA ¿EN QUE DEBEMOS PENSAR?

Bailen Vergara, A.⁽¹⁾, Espinosa Seguí, N.⁽¹⁾, Ruiz, L.⁽²⁾.
⁽¹⁾ Hospital Vega Baja, San Bartolomé. ⁽²⁾ Hospital General Universitario, Alicante.

Introducción

El PHP es una entidad poco frecuente en pediatría caracterizada por insensibilidad a la acción de la PTH debido a mutaciones de inactivación en el gen GNAS. Se caracteriza por hipocalcemia-hiperfosfatemia con hiperparatiroidismo.

Descripción del caso / Evolución

Presentamos el caso de una lactante de 9 meses que consulta por alteración tiroidea (TSH 14.1mU/l y T4 libre 0.92ng/dl) y en la exploración física presenta hipercrecimiento con peso en +4.6DS y talla en + 3.25DS, facies de luna llena, raíz nasal ancha y hundida, cuello corto, braquidactilia, estrabismo/nistagmo, obesidad troncular y retraso psicomotor. Ante estos hallazgos se inicia tratamiento con levotiroxina y realizando diagnóstico diferencial con síndromes de hipercrecimiento con cariotipo, CGH array normal, síndromes de Beckwith-Wiedeman y MOMO negativos. Ante resultados anteriores negativos y objetivándose en su evolución un llamativo retraso mental con hipoplasia dental, sospechamos un pseudohipoparatiroidismo (PHP) encontrando en la analítica una parathormona (PTH) de 1890 pg/ml, fósforo de 9 mg/dl (valor) y calcemia de 7.3 mg/dl. Se solicita estudio genético de PHP detectándose una mutación *de novo* con cambio en heterocigosis en el gen GNAS (compatible con PHP la-fenotipo Osteodistrofia de Albright (OHA)). Se completa el estudio con TAC craneal objetivándose calcificaciones y se descarta la presencia de nefrocalcinosis y alteraciones óseas. Se asoció al tratamiento calcio, vitamina D y dieta baja en productos ricos en fósforo y se realizó screening de resistencia a otras hormonas que actúan a través de la proteína G (gonadotropinas, GHRH, glucagón, desmopresina), con resultado normal.

Conclusiones / Recomendaciones

Los pacientes con OHA presentan un fenotipo similar al descrito previamente y resistencia a la acción de la PTH y a otras hormonas que actúan a través de la proteína G (TSH, gonadotropinas, GH...). El tratamiento debe dirigirse a corregir las alteraciones con suplementos de calcio y vitamina D, dieta pobre en productos fosforados e hiperhidratación. En concreto en este caso llama la atención la singularidad en su expresividad clínica, al tratarse de una mutación *de novo*, además de ser variante no descrita que se asocia con talla alta y anomalías oculares.

SP3/d2d3-210 Tiroides / Paratiroides
ABSCESO TIROIDEO. UNA ENTIDAD MUY POCO FRECUENTE EN LA INFANCIA PERO NO IMPOSIBLE

Juste Ruiz, M.⁽¹⁾, Nso Roca, A.P.⁽²⁾, Ferrández Mengual, D.⁽¹⁾, Corbalán Díaz, A.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitario del S.V.S. de San Juan, Sant Joan d'Alacant.* ⁽²⁾ *Endocrinología Infantil, Hospital Universitario del S.V.S. de San Juan, Sant Joan d'Alacant.*

Introducción

El alto contenido en yodo de la glándula tiroidea la hace altamente resistente a la infección por agentes bacterianos. Por este y otros motivos anatómicos, es excepcional la aparición de tiroiditis aguda supurativa y de abscesos tiroideos, sobre todo en el caso de los niños. Los pocos casos descritos son principalmente en pacientes adultos y el agente etiológico más frecuente es el *Staphylococcus aureus*. Se trata de un cuadro grave que se manifiesta con fiebre alta y dolor e inflamación a nivel cervical. La antibioterapia intravenosa y el drenaje quirúrgico son los tratamientos indicados.

Descripción del caso

Se trata de un niño de 3 años y 6 meses, sin antecedentes de interés, que acude a urgencias por fiebre de hasta 39°C de tres días de evolución, acompañada de dolor cervical. Había sido diagnosticado de faringoamigdalitis vírica 48 h antes, pero refieren difícil control de la fiebre y el dolor con antiinflamatorios y tumefacción dolorosa a nivel cervical anterior. A la exploración física, se objetiva tumefacción cervical dolorosa a nivel tiroideo, de consistencia dura. La analítica objetiva 18.800 leucocitos/mm³ (74% neutrófilos) y PCR de 11.67 mg/dl; T4L 0.91 ng/dl; TSH 2.11 mcU/ml. Los anticuerpos antitiroideos resultaron negativos. La ecografía tiroidea revela una glándula tiroidea aumentada de tamaño a expensas del lóbulo tiroideo izquierdo (de 42 x 32 x 39 mm). La ecoestructura es heterogénea con incremento del flujo Doppler y con un absceso de 38 x 26 mm en el lado izquierdo. Se extrae toma para cultivo que resulta positivo para *Eikenella corrodens* y *Streptococcus constellatus*. Recibe tratamiento con cefotaxima y drenaje quirúrgico, con buena evolución posterior. El estudio de imagen con resonancia magnética descartó malformaciones asociadas y la función tiroidea permaneció normal.

Conclusiones

Son muy pocos los casos descritos en la literatura de absceso tiroideo, que resultan excepcionales cuando se trata de niños. La clínica inicial es de fiebre y dolor cervical que puede ser referido como odinofagia por lo que puede confundirse con una amigdalitis aguda. El empeoramiento clínico hacia un cuadro de infección grave acaba siendo el

motivo de diagnóstico, pero la demora en el inicio del tratamiento puede favorecer la aparición de complicaciones. La mayoría de veces, el agente etiológico es el *Staphylococcus aureus* y suelen existir malformaciones anatómicas asociadas. El caso descrito es, por tanto, una excepcionalidad. Es preciso incluir la tiroiditis aguda supurativa y el absceso tiroideo en el diagnóstico diferencial de las infecciones cervicales. Una sospecha y tratamiento precoces permiten evitar complicaciones más graves y pruebas diagnósticas y terapéuticas innecesarias.

SP3/d2d3-211 Tiroides / Paratiroides
CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES EN ADOLESCENTE CON HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Armero Bujaldón, C.⁽¹⁾, Segovia Ortí, R.⁽¹⁾, Minguez Vinardell, M.⁽²⁾, Castro Corral, L.⁽²⁾, Caimari Jaume, M.⁽¹⁾, Moreno Navarro, J.C.⁽³⁾.

⁽¹⁾ *Unidad de Endocrinología Infantil, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.* ⁽²⁾ *Unidad de Endocrinología Infantil, Hospital Comarcal de Inca, Inca.* ⁽³⁾ *Laboratorio Molecular de Tiroides, Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

Introducción

El nódulo tiroideo es poco frecuente en pediatría, pero con mayor malignidad que en adultos. El factor de riesgo más importante es la exposición local a radiación, no obstante, debemos tener en cuenta otros como la dishormonogénesis.

Descripción del caso

Niña seguida en endocrinología por hipotiroidismo congénito. Sin antecedentes familiares de interés. Embarazo controlado, a término. Somatometría neonatal adecuada. El cribaje metabólico detecta hipotiroidismo congénito. TSH 281 µU/ml (0.73-4.77) Tiroxina libre (T4L) 0,14 ng/dl (0.68-2.53), Tiroglobulina 288 ng/ml (<112.8). Índice de Letarte 7.6 con somnolencia, problemas en la alimentación, llanto ronco, hipoactividad, estreñimiento y facies cretínica, macroglosia e hipotonía axial. Se descartó agenesia mediante gammagrafía tiroidea y ecografía que mostraron tiroides in situ. Inicia levotiroxina 10 mcg/ k/día con buena evolución, adecuada adherencia al tratamiento con normalización de niveles de TSH y crecimiento y desarrollo psicomotor adecuados. La reevaluación a los 3 años pone de manifiesto un hipotiroidismo congénito permanente con una gammagrafía normocaptante, con la sospecha de dishormonogénesis, se prosigue con tratamiento sustitutivo. El estudio genético no es concluyente.

Evolución del caso

A los 15 años se detecta nódulo asintomático en lóbulo tiroideo izquierdo (LTI) de 3 cm sin adeno-

patías cervicales. Analítica con tiroglobulina 1532 ng/ml (N< 12.5); TSH 25µUI/ml (0.35-4.95), T4L 1,0 ng/dl (0.70-1.48), calcitonina < 2pg/ml. Analítica previas con niveles de TSH y T4 en rango. Ecografía tiroidea con nódulo en LTI de 1.5 x 2.5 x 3 cm, hipoecoico, hipervascularizado con patrón elastográfico II/IV. PAAF con citología negativa para malignidad compatible con nódulo folicular benigno. Se decide hemitiroidectomía izquierda. La anatomía patológica muestra un carcinoma papilar de tiroides (CPT) variante folicular de 2,2 cm con mínima invasión capsular y márgenes quirúrgicos muy focalmente afectados. Se completa tiroidectomía y vaciamiento central izquierdo profiláctico. No se halla malignidad en lóbulo tiroideo derecho. Estadio T2N0M0. Destaca un patrón multinodular en ambos lóbulos con atipia nuclear folicular compatible con bocio dishormonogénico. Postoperatorio sin incidencias. Profilaxis con calcio un mes sin hipoparatiroidismo posterior. A las 12 semanas rastreo con I-131 sin restos de patología tiroidea locoregional o a distancia. Presenta tiroglobulina y anticuerpos antitiroglobulina negativos. Durante el primer año se realiza test de estimulación con TSHRH con tiroglobulina <0,04 ng/ml, indicando remisión de la enfermedad. Seguimiento posterior cada 6 meses con medición periódica de TSH, tiroglobulina y anticuerpos antitiroglobulina así como ecografía tiroidea. Tras 3 años de seguimiento, ha presentado una excelente respuesta, sin evidencia de recidiva.

Conclusiones

Los mecanismos implicados en el desarrollo de CPT en la dishormonogénesis no están claros. El estímulo continuado de niveles elevados de TSH se ha visto involucrado en el desarrollo de nódulos, hiperplasia folicular y atipias en estos pacientes. De hecho, los cambios dishormonogénicos pueden mimetizar malignidad, constituyendo un reto su diagnóstico diferencial. En el caso de nuestra paciente, el buen control tiroideo disminuye la probabilidad de que éste pudiera ser el mecanismo fisiopatológico. Tampoco presentaba otros factores de riesgo conocidos. En la literatura existen varios casos publicados similares, con distintos defectos en la síntesis de hormonas tiroideas.

Recomendaciones

Es necesario el despistaje de cáncer en pacientes con nódulos tiroideos solitarios asintomáticos afectados de dishormonogénesis. Son necesarios más estudios para determinar su papel como factor de riesgo tumoral.

SP3/d2d3-212 Tiroides / Paratiroides NÓDULO TIROIDEO HIPERFUNCIONANTE. PRESENTACIÓN DE UN CASO

González Morlá, J.⁽¹⁾, Campos Martorell, A.⁽²⁾, Llobet Roma, M.⁽³⁾, Figueras Hernández, M.D.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Comarcal de Palamós, Palamós-Girona. ⁽²⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital materno infantil Vall d'Hebron, Barcelona. ⁽³⁾ Anatomía patológica, Hospital Comarcal de Palamós, Palamós-Girona. ⁽⁴⁾ Radiología, Hospital Comarcal de Palamós, Palamós-Girona.

Introducción

El nódulo tiroideo se define como una lesión focal en forma de masa en el interior de la glándula tiroidea, de características y consistencia diferenciadas del resto del parénquima glandular. En comparación con la población adulta es una entidad poco frecuente en pediatría, pero con mayor riesgo de malignidad. Son más frecuentes en el sexo femenino y en época puberal más que en edades tempranas de la vida. Presentamos el caso de una paciente de 13 años con un nódulo tiroideo hiperfuncionante.

Descripción del caso

Adolescente de 13 años y 8 meses de edad, sin antecedentes previos de interés, que acude al centro de salud por hallazgo casual de tumoración cervical. Clínicamente asintomática. Se palpa lesión nodular de 2x3 cm de diámetro de consistencia quística en región cervical anterior derecha, sin signos inflamatorios locales. Se deriva al hospital del área para completar estudio. Antecedentes familiares: abuela materna hipotiroidismo en tratamiento sustitutivo, resto sin interés para el caso. Antecedentes personales: embarazo de curso normal, parto a término, cesárea por SFA. PN 3500 g. Longitud 50 cm. Menarquia 11 años. Exploración física: Peso 53 Kg. Talla 160 cm. S5P5A2 TA 130/48 FC 85x'. Se palpa nódulo en LTD de 3.5x2.5 cm, móvil, de consistencia blanda, no doloroso a la palpación, sin adenopatías cervicales ni bocio. No disfagia. Resto sin interés. Analítica: TSH <0.008 mUI/L, T4L 1.16 ng/dL, T3L 5.52 pg/mL, Tiroglobulina 407 ng/mL, Calcitonina <1pg/mL, Anticuerpos anti-tiroglobulina y anti-tiroperoxidasa negativos TSI <0.90 mUI/ml (VN <1.75). Ecografía cervical: nódulo sólido en lóbulo tiroideo derecho de 3.5x2.9x2.1 cm. Presenta abundante vascularización y área necroticoquística en su interior de 2.7x2 cm con contenido ecogénico (sanguado intranodular). PAAF: fondo serohemático con abundantes macrófagos con restos de hemosiderina intracitoplasmática compatible con contenido quístico. Bethesda I. Gammagrafía: muestra un bocio heteronodular del lóbulo tiroideo derecho con signos indirectos de hiperfunción. Ausencia de visualización del LTI (agenesia versus inhibición). Ante estos resultados se decide conjuntamente con cirugía pediátrica realizar hemitiroidectomía derecha que posteriormente no se realizó por decisión familiar.

Evolución

Se hace seguimiento clínico, ecográfico y analítico de la paciente durante 2 años en nuestro hos-

pital. Se mantiene clínicamente asintomática con ecografías que no muestran aumento del tamaño del nódulo tiroideo. Se realiza nueva PAAF con el mismo diagnóstico de Bethesda I. Función tiroidea con niveles de T4L siempre en rango de normalidad, con normalización de la T3L y TSH indetectable. A los 15 años y 10 meses consultan en otro centro Hospitalario de fuera del territorio español, donde realizan gammagrafía: Adenoma autónomo del lóbulo tiroideo derecho en fase pretóxica y administran radioiodo con I-131, 10 mCi(370 Mbq), con control posterior de la función tiroidea: T4L 0.87 ng/dL, T3L 3.00 pg/mL, TSH 1.44 mUI/mL. Le indican con posterioridad la posibilidad terapéutica de realizar inyección percutánea con etanol. Hasta el momento sigue con controles clínicos y ecográficos.

Conclusiones

El tratamiento del nódulo tiroideo es generalmente quirúrgico, realizado por un cirujano experto. En caso de adenoma se recomienda la nodulectomía o hemitiroidectomía homolateral seguida de tratamiento con L-tiroxina. En caso de absoluta certeza diagnóstica, el nódulo tiroideo benigno podría controlarse de forma clínica, mediante ecografías. Se realizará una nueva PAAF si no regresa o, sobre todo, si crece o surgen signos sospechosos. La inyección percutánea con etanol podría ser efectiva en nódulos con gran componente líquido.

SP3/d2d3-213 Tiroides / Paratiroides

CRIBADO DE HIPOTIROIDISMO EN RECIÉN NACIDOS PRETÉRMINOS O DE BAJO PESO, ¿QUÉ NOS APORTA?

Chueca Guindulain, M.J.⁽¹⁾, Moreno González, P.⁽¹⁾, Berrade Zubiri, S.⁽¹⁾, Durá Travé, T.⁽¹⁾, Ederra Sanz, M.⁽²⁾, Sierra Colomina, G.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Endocrinología Pediátrica, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona. ⁽²⁾ Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria, Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra, Pamplona. ⁽³⁾ Unidad de Neonatología, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.

Los niños pretérminos (<33SG) o de bajo peso (<1500 gr) tienen niveles de hormonas tiroideas y TSH que se diferencian de los a término, y con peso adecuado. La inmadurez del eje H-H-T es la causa más frecuente. Pueden tener hipotiroxinemia del pretérmino, hipotiroidismo congénito "atípico" con elevación tardía de TSH o hipertirotrópinemia transitoria. No está bien definido cuándo y cómo hacer el cribado, ya que pueden tener elevaciones tardías de TSH hasta incluso 40-50 días de vida; la ESPE recomienda hacerlo a las 48-72 horas y repetirlo a los 15 días. Según comunidades autónomas se emplea TSH, o TSH y T4.

Objetivos

-Conocer los resultados del cribado en nuestra Comunidad, en la que la primera muestra se retrasa a los 5-7 días de vida (120-168 horas) y que se repite a los 15 días, con determinación de TSH y T4, entre 2016-2018. -Analizar el seguimiento de la función tiroidea en neonatología (control de TSH y FT4 a las 48 horas de vida, 15 días y posteriores controles según resultados), y la derivación a endocrinología en este grupo de pacientes, para estimar si el cribado recoge adecuadamente los RN con problemas tiroideos.

Material y métodos

-Se realiza el cribado a 14.743 RN, de ellos 161 son <33SG, o <1500grs. Se utilizan puntos de corte para TSH $\geq 10\mu\text{U/ml}$ y T4 6 y 20 $\mu\text{g/dl}$ como límites inferior y superior. Cuando el resultado es positivo, bien en la primera o en la segunda determinación, se repite de nuevo, y si continua positivo se deriva al paciente a consultas de Endocrinología Pediátrica. -Se revisan las historias clínicas de RN <33SG, o <1500grs que al alta de neonatología consta que tienen/han tenido alteraciones tiroideas y que siguen tratamiento o han precisado o no en algún momento tratamiento con L-tiroxina.

Resultados

Respecto al cribado, la muestra se realizó en menos de 120 horas de vida a 15 pretérminos o bajo peso, entre 120-168 horas de vida a 142 (88,2%) y >168 horas en 4 niños. En 15 de 161 (9%) el cribado fue positivo, con un 66% de falsos positivos (10 de 15), y se detectó hipotiroxinemia en 3 e hipotiroidismo en 2 niños, pendientes de clasificar en permanente o transitorio. Por otro lado, en neonatología 32 pretérminos (<33SG, o <1500grs) han tenido alterada su función tiroidea, 21 con hipertirotrópinemia transitoria (3 con tratamiento), 9 hipotiroxinemia (8 tratados por niveles muy bajos de FT4) y 2 hipotiroidismos "tardíos". Solamente 7 (21%) habían sido detectados por el cribado.

Conclusiones

- La variabilidad en los niveles de TSH y FT4 en los pretérminos o de bajo peso es tan alta, que dos determinaciones fijas de cribado no diagnostican a los neonatos con problemas tiroideos; se precisa evaluar los resultados a fin de caracterizarlos y analizar las discrepancias encontradas.
- Hay que replantearse la realización del cribado en estos niños, tanto en cuanto al momento de realización de la muestra inicial como al protocolo de seguimiento (repetición de muestras de cribado) y ámbito de realización (programas de cribado o unidades clínicas); podría valorarse hacer el cribado a las 48-72 horas de vida, y los controles posteriores en las unidades de neonatología.

SP3/d2d3-214 Tiroides / Paratiroides
CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES EN QUISTE DEL CONDUCTO TIROGLOSO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Mora Sitjá, M.⁽¹⁾, De La Mata Navazo, S.⁽²⁾, Sentchor-di Montané, L.⁽³⁾, Gete García, P.⁽³⁾, Cerdá Berrocal, J.⁽²⁾, Rodríguez Arnao, M.D.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Unidad Endocrinología Pediátrica, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ⁽³⁾ Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid.

Introducción

El quiste del conducto tirogloso (QCT) es la malformación congénita cervical más frecuente, representando el 70% de las masas cervicales anteriores en la infancia. Sin embargo, el cáncer de tiroides diagnosticado en un quiste tirogloso presenta una prevalencia inferior al 1% de todos los QCT. Existen pocos casos pediátricos publicados en la literatura. La histología tumoral más frecuente es el carcinoma papilar y el diagnóstico suele establecerse con el análisis anatomopatológico posterior a la resección del quiste. Estos tumores tienen un carácter multifocal, existiendo cáncer de tiroides concomitante en el 11-40% de los casos según las series. El tratamiento de carcinoma de tiroides en quiste tirogloso está poco estandarizado, disponiendo únicamente de recomendaciones grado C. La resección del quiste mediante técnica de Sistrunk seguido de tiroidectomía total es el tratamiento clásico, sin embargo, varias publicaciones abogan por una actitud conservadora realizando la tiroidectomía únicamente en determinados casos (histología de mal pronóstico, extensión locorregional -incluida invasión de la cápsula del quiste- o pacientes de alto riesgo). Asimismo, la resección ganglionar y la terapia con radioyodo son alternativas en el tratamiento de estadios avanzados.

Descripción del caso

Niño de 12 años sin antecedentes personales de interés consulta por una masa cervical anterior de 4 meses de evolución, no dolorosa, sin signos inflamatorios asociados. Se realiza una ecografía cervical en la que se evidencia una glándula tiroidea de morfología normal, y una lesión quística compatible con un quiste del conducto tirogloso. Se realiza un TAC cervical que corrobora dicho hallazgo, sin objetivarse adenopatías ni extensión local. La función tiroidea es normal. Se realiza una resección del quiste mediante la técnica de Sistrunk objetivándose una histología compatible con un carcinoma papilar de tiroides sobre quiste de conducto tirogloso. La lesión mide 17 mm de diámetro máximo e invade 1 mm la pared del quiste, márgenes quirúrgicos libres, no se evidencia extensión locorregional. Se realiza posteriormente tiroidectomía total sin vacia-

miento ganglionar. El estudio anatomopatológico informa de tejido tiroideo de características morfológicas habituales sin signos de malignidad. Actualmente el paciente realiza tratamiento con levotiroxina y seguimiento en consulta, sin incidencias.

Conclusiones

El carcinoma papilar de tiroides en los quistes de conducto tirogloso es una entidad infrecuente en la edad pediátrica. El tratamiento está poco estandarizado y el manejo una vez se ha completado la resección del quiste es controvertido. Varios estudios en población adulta muestran un porcentaje no desdeñable de pacientes con carcinoma del conducto tirogloso y ecografía tiroidea normal, que tras someterse a la tiroidectomía posterior a la intervención de Sistrunk presentan carcinoma de tiroides concomitante. A pesar que algunos grupos abogan por realizar tiroidectomía únicamente en determinados casos, su carácter multifocal y el bajo riesgo de complicaciones de la cirugía tiroidea pediátrica en centros de referencia nos hace partidarios de realizar tiroidectomía total a todos los pacientes. La evaluación de cohortes más amplias podría ayudar en apoyar esta recomendación.

SP3/d2d3-215 Tiroides / Paratiroides
REVISIÓN DE LA ENFERMEDAD DE GRAVES-BASEDOW EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO

Ferrández Mengual, D.⁽¹⁾, Nso Roca, A.P.⁽¹⁾, Corbalán Díaz, A.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario San Juan de Alicante, Alicante.

Objetivos

El hipertiroidismo es una patología poco frecuente en la edad pediátrica. La enfermedad de Graves-Basedow es causa de hipertiroidismo en la infancia en más del 90% de los casos. Se trata de una enfermedad de origen autoinmune producida por la aparición anticuerpos estimulantes del receptor de TSH. Su incidencia se incrementa a lo largo de la infancia, con un pico entre los 11 y los 15 años. La enfermedad de Graves es más frecuente en niños con otras patologías autoinmunes o con historia familiar de patología tiroidea autoinmune. Existen muy pocos estudios que analicen las características de niños y adolescentes con esta enfermedad en nuestro medio. El objetivo de este trabajo es revisar las particularidades clínicas y evolutivas de la enfermedad de Graves-Basedow en la edad pediátrica.

Material y métodos

Analizamos datos clínicos, analíticos, ecográficos, epidemiológicos y evolutivos de los pacientes pediátricos con enfermedad de Graves-Basedow del Hospital Universitario San Juan de Alicante.

Realizamos un estudio observacional de cohortes con recogida de datos retrospectiva, incluyendo los pacientes atendidos por hipertiroidismo desde octubre 2008 hasta diciembre 2018. Entre las variables analizadas incluimos los datos epidemiológicos, clínicos y analíticos de los pacientes.

Resultados

En el estudio se incluyeron un total de 10 pacientes, 9 niñas y un niño, con una edad media al diagnóstico de 9,9 años (5-14 años). El principal motivo de consulta fue la detección de T4 elevada en una analítica sanguínea, bien por sintomatología hipertiroidea en un 40% de los casos, por cefaleas recurrentes en un 30% o en una analítica realizado por otro motivo en el 30% de los casos restantes. El 20% de los pacientes presentaban otra patología autoinmune al diagnóstico. En la analítica inicial, el 90% de los pacientes presentaba hipertiroidismo y tan sólo un 10% se encontraban eutiroideos con anticuerpos positivos. El 60% presentaba positividad de los anticuerpos contra el receptor de la TSH (TSI) al diagnóstico. A la exploración física, el 60% de los pacientes presentaba bocio y sólo el 10% exoftalmos. El 80% de los pacientes recibieron tratamiento inicialmente con metimazol que se combinó con propranolol en el 60% de los casos. De todos los pacientes que requirieron tratamiento, el 50% recibió tratamiento con radioyodo posteriormente ante la no remisión de la enfermedad. Ningún paciente fue sometido a cirugía. Respecto a la tolerancia al tratamiento con metimazol, sólo uno de los pacientes desarrolló agranulocitosis durante el tratamiento con metimazol.

Conclusiones

La enfermedad de Graves-Basedow es más frecuente en niñas. La mayoría presenta clínica de hiperfunción tiroidea junto con bocio en el momento del diagnóstico. Existen 3 opciones terapéuticas: fármacos antitiroideos, radioyodo y cirugía, no habiendo clara unanimidad sobre la mejor opción. La principal elección en la infancia como primera medida terapéutica la constituyen los antitiroideos combinados con betabloqueantes como tratamiento sintomático. Es necesario un seguimiento a largo plazo de estos pacientes para valorar la evolución de la enfermedad y detectar la aparición de patologías asociadas.

SP3/d2d3-216 *Tiroides / Paratiroides* REVISIÓN DE LOS CASOS DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN NUESTRO HOSPITAL DURANTE 2018

García Muro, C.⁽¹⁾, Toledo Gotor, C.⁽¹⁾, Ibiricu Lecumberri, A.⁽¹⁾, Kortabarría Elguero, M.⁽¹⁾, García Navas, P.⁽¹⁾, Ruiz Del Campo, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.

Introducción y objetivos

El hipotiroidismo congénito (HC) se produce por una disminución de la actividad de las hormonas tiroideas a nivel tisular. La no detección de esta patología conlleva un importante daño neurológico con discapacidad asociada. Su incidencia es de 1:2000-3000 recién nacidos en series internacionales, y coincide con los datos publicados en España. El programa de detección precoz del HC representó un gran avance en la Pediatría. Nuestro objetivo es revisar los casos de elevación de TSH en las pruebas de cribado metabólico neonatal en nuestro hospital durante 2018 y determinar en cuántos de ellos se confirma la presencia de HC.

Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo. Se revisaron historias clínicas de pacientes con elevación de TSH en el cribado metabólico neonatal desde enero hasta diciembre de 2018. Se recogieron datos relacionados con la gestación y el parto, además de los datos analíticos posteriores y del seguimiento clínico en consulta de los casos encontrados. Durante el año 2018 nacieron 1878 niños en nuestro hospital, de los cuales en 6 presentaron elevación de la TSH en el cribado metabólico. La media de edad gestacional en estos casos fue de 39,61 semanas (DE $\pm 1,32$) con un pH de cordón medio de 7,29 (DE $\pm 0,029$), así como una media de peso al nacimiento de 3325 gramos (DE ± 525). Todos los pacientes se encontraban asintomáticos. Los resultados obtenidos en la muestra de sangre en papel de filtro fueron confirmados mediante analítica en sangre venosa. En esta segunda determinación, se halló elevación de TSH por encima de 10 mCU/mL únicamente en 3 (50%) de los casos. La media de TSH en los casos alterados fue de 18,3 mCU/mL (DE $\pm 5,4$), encontrándose valores de T4 dentro de los rangos de normalidad en todos ellos (media 1,62 $\pm 0,39$). Los valores de tiroglobulina y los anticuerpos antitiroideos fueron negativos en los 3 casos. Se instauró tratamiento con L-tiroxina a dosis de 10-15 mcg/kg/día, con normalización de las cifras de TSH en las 2 semanas posteriores. La ecografía tiroidea, que se realizó en los 3 pacientes, fue normal en todos los casos. Sólo en uno de los neonatos se solicitó gammagrafía tiroidea, sin encontrarse alteraciones significativas. Aquellos casos en los que no se confirmó la elevación de TSH en la analítica de control, se etiquetaron de hipertirotropinemia transitoria y fueron dados de alta.

Conclusiones

El 50% de los casos de elevación de TSH en la prueba de cribado metabólico realizados en nuestro centro en 2018 fueron casos confirmados de HC. La incidencia de HC en nuestro centro durante el año 2018 ha sido de 0,16%, mayor que lo descrito en la bibliografía. En el HC el tratamiento

con L-tiroxina, como se hizo en los 3 casos descritos, debe iniciarse lo antes posible, sin ser retrasado para realizar exploraciones diagnósticas complementarias. Puede añadirse un máximo de 3 citas bibliográficas. Rodríguez Sánchez A, et al. Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. *An Pediatr (Barc)*. 2018. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.11.002>. Bezen D, Dilek E, Torun N, et al. Etiological evaluation of primary congenital hypothyroidism cases. *Turk Pediatric Ars*. 2017;52:8591.

SP3/d2d3-217 *Tiroides / Paratiroides*

HIPERTIROIDISMO NEONATAL POR ENFERMEDAD DE GRAVES MATERNA

Pérez Mohand, P.P.⁽¹⁾, Gómez Cano, M.A.⁽¹⁾, Lázarro Rodríguez, I.⁽¹⁾, Martínez López, M.D.⁽²⁾, López Maestro, M.⁽³⁾, Garzón Lorenzo, L.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.* ⁽²⁾ *Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.* ⁽³⁾ *Neonatología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

Introducción

El hipertiroidismo neonatal se debe, en la mayoría de los casos, al paso transplacentario de anticuerpos antirreceptor de TSH en contexto de enfermedad de Graves materna durante el embarazo. Solo el 1-5% de los fetos y recién nacidos desarrollan hipertiroidismo, que es autolimitado (3-12 semanas) pero puede ser grave y tener efectos negativos en el neurodesarrollo.

Descripción del caso

Recién nacido, prematuro de 29+4 semanas. Embarazo controlado, sospecha de cierre precoz del ductus de etiología desconocida, sin repercusión fetal. Hipertensión arterial materna en tratamiento con metildopa. Enfermedad de Graves materna diagnosticada al inicio del embarazo, con autoinmunidad positiva e irregular cumplimiento del tratamiento. Parto espontáneo, apgar 7/8, no precisó reanimación, presentó distrés respiratorio inmediato y se estabilizó con BIPAP. Peso adecuado para la edad gestacional (1280g: p43, -0,18DE), fenotipo normal y exploración física y neurológica normales. Cribado metabólico normal. Desde el tercer día de vida presenta irritabilidad, taquicardia y febrícula mantenida, realizando picos febriles diarios. Se descarta infección, cardiopatía (hipertensión pulmonar leve como único hallazgo), abstinencia y alteraciones neurológicas. Se solicitan hormonas tiroideas, dado el antecedente materno, y el paciente presenta hipertiroidismo primario (TSH < 0.005 µU/ml, T4L 24.1 T4L ng/dl, T3 23.0.3 pg/ml) con anticuerpos antirreceptor TSH positivos (29.9U/L). Se inicia tratamiento con carbimazol (0,3 mg/kg/día) y

propranolol (0,5 mg/kg/día). Evoluciona adecuadamente en los tres primeros días, con mejoría rápida de la clínica y notable descenso del valor de T4 y T3 libres por lo que se disminuye progresivamente la dosis de carbimazol hasta suspender el tratamiento a los 38 días. Tras ello desarrolla hipotiroidismo central, por lo que se inicia tratamiento con levotiroxina. Los anticuerpos anti TSH son negativos a los 2 meses de vida.

Conclusiones / Recomendaciones

Ante un neonato cuya madre ha tenido enfermedad de graves debemos investigar los anticuerpos antirreceptor de TSH de la madre durante el embarazo. Si son negativos es poco probable que el recién nacido desarrolle hipertiroidismo, mientras que si son positivos el niño debe ser evaluado entre los tres y los cinco días de vida (o antes si hay sintomatología) por el riesgo de alteraciones de la función tiroidea (hipertiroidismo o hipotiroidismo si la madre estaba en tratamiento con antitiroideos durante el embarazo). El nivel de anticuerpos antirreceptor de TSH en el tercer trimestre en la madre puede ser un buen predictor del riesgo de desarrollar hipertiroidismo en el niño. El momento de inicio de los síntomas en el recién nacido y su gravedad dependerá del tratamiento materno y de la presencia y nivel de anticuerpos antirreceptor de TSH en la madre. Cualquier neonato que presente hipertiroidismo bioquímico con repercusión clínica debe comenzar tratamiento antitiroideo con metimazol (0.25-1mg/kg/día) y tratamiento sintomático si es necesario, con propranolol. Si los síntomas no se controlan se puede añadir yodo, en forma de Lugol, o glucocorticoides. Dicho tratamiento puede desencadenar hipotiroidismo central, que es transitorio, pero precisa tratamiento sustitutivo con levotiroxina. En algunos niños el hipotiroidismo es permanente, debido a que la exposición prenatal a niveles elevados de hormonas tiroideas en el hipotálamo y la hipófisis impide su adecuado desarrollo.

SP3/d2d3-218 *Tiroides / Paratiroides*

SÍNDROME DE RESISTENCIA A HORMONAS TIROIDEAS. NUESTRA EXPERIENCIA

Carmona Ponce, J.D.⁽¹⁾, Geniz Díaz, I.⁽²⁾, Rodríguez León, B.⁽²⁾, Sánchez Vicente, I.⁽²⁾, Espino Aguilar, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Unidad de endocrinología pediátrica, Hospital Universitario de Valme, Sevilla.* ⁽²⁾ *Hospital Universitario de Valme, Sevilla.*

Introducción

Se conoce como resistencia a hormonas tiroideas a un grupo de síndromes de causa genética que consisten en la disminución de la sensibilidad tisular a dichas hormonas. Fue descrito por

primera vez en 1967 y es causado en su forma clásica por mutaciones en el gen THR, localizado en el cromosoma 3. En un 85% de los casos se demuestran mutaciones en el gen THR (descritas más de 100 diferentes). En el 15% de casos restantes no se encuentran mutaciones y se cree que se deben a mutaciones en los genes que codifican los cofactores que interactúan con el receptor. Sigue una herencia autosómica dominante con la excepción del caso original descrito por Refetoff. La incidencia del RTH es baja: 1:40.000-50.000 nacidos vivos, y su expresión clínica es variable. Presentamos 4 casos seguidos en nuestra consulta.

Descripción del caso

Caso 1: Paciente mujer de 10 años remitida a nuestra consulta desde atención primaria por retraso de crecimiento, sensación de palpitations y sospecha analítica de hipertiroidismo. Antecedentes familiares de patología tiroidea no filiada en madre y tía materna. Analítica TSH 3,7 (0,12-5,00); T4L 2,96 ng/dl (0,80-1,80), T3L 8,81 pg/ml (2,30-4,20). Anticuerpos antitiroideos negativos. No presenta bocio. Ecografía tiroidea normal. Somatometría normal y desarrollo puberal acorde con su edad. Se inicia estudio familiar. Actualmente asintomática y sin tratamiento.

Caso 2: Prima de Caso 1. Paciente mujer de 11 años, asintomática, que en analítica de estudio familiar presenta los siguientes resultados. Analítica TSH 4,7; T4L 2,88 ng/dl, T3L 7,28 pg/ml. Anticuerpos antitiroideos negativos. No presenta bocio. Ecografía tiroidea normal. Actualmente asintomática y sin necesidad de tratamiento. Tras su caso, se diagnostica a la madre, tía y abuela materna de síndrome de resistencia a hormonas tiroideas.

Caso 3: Paciente mujer de 8 años remitida desde atención primaria por patología tiroidea no filiada. Se detectó como hallazgo en analítica rutinaria Analítica TSH 2,52; T4L 3,21 ng/dl. Anticuerpos antitiroideos negativos. Se solicita estudio genético que confirma síndrome de resistencia a hormonas tiroideas Durante el seguimiento mantiene mismo patrón hormonal. En ecografía tiroidea nódulo tiroideo derecho que se interviene sin incidencias. Presenta marcada ansiedad situacional, por lo demás asintomática.

Caso 4: Paciente varón de 12 años remitido a nuestra consulta tras haber sido su madre diagnosticada genéticamente de síndrome de resistencia a hormonas tiroideas. Se encuentra asintomático. En analítica solicitada presenta TSH 2,96, T4L 1,14; T3L 4,81. Anticuerpos antitiroideos negativos. No se realiza estudio genético de confirmación dado su patrón hormonal y el diagnóstico genético materno confirmado.

Conclusiones / Recomendaciones

Se debe sospechar síndrome de resistencia a hormonas tiroideas en pacientes que presentan niveles séricos elevados de T3 y T4 con valores de TSH normales o elevados. La confirmación diagnóstica se realiza mediante el estudio genético-molecular. Los pacientes con síndrome de resistencia a hormonas tiroideas que presentan eutiroidismo compensado no precisan tratamiento. Aquellos con hipotiroidismo requieren tratamiento sustitutivo con levotiroxina, y aquellos que presentan síntomas de hipertiroidismo, responden a la administración de betabloqueantes.

SP3/d2d3-219 Gónadas

QUISTE DE OVARIO PRODUCTOR DE ESTRÓGENOS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Ríos Gómez, P.⁽¹⁾, García Sánchez- Montejo, F.⁽¹⁾, De La Vega Jiménez, F.⁽¹⁾, Arias Novas, B.⁽¹⁾, Martínez-Villasante Alemán, A.⁽¹⁾, Muñoz Gómez, C.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de la Zarzuela, Madrid.

Introducción

Los quistes de ovario, aunque infrecuentes en la edad pediátrica, pueden ser causa de pubertad precoz en caso de ser hormonalmente activos. Es fundamental realizar un diagnóstico diferencial con tumores malignos para así evitar ooforectomías innecesarias. Los quistes ováricos son, en su mayoría, benignos, lo que permite realizar seguimiento clínico y ecográfico siendo muy poco frecuente el tratamiento quirúrgico de estas lesiones.

Descripción del caso / Evolución

Niña de 5 años y medio, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude a consultas de Endocrinología infantil por presencia de botón mamario de un mes de evolución, sin pubarquia ni axilarquia. En la exploración física destaca un Tanner A1, P1, S2, con botón mamario bilateral de 1,5 cm de diámetro, R0. Se solicita edad ósea (acorde con edad cronológica), ecografía abdomino-pélvica (destaca imagen quística en ovario derecho de 45x32 mm) y analítica (estradiol elevado, junto con FSH y LH bajas). El test de Luforán no muestra activación del eje hipotálamo-hipofisario. Dentro del estudio de pubertad precoz y, ante la edad de la paciente, se realiza RM craneal que no muestra alteraciones. Ante la presencia de una masa ovárica, se completa estudio con marcadores tumorales (negativos) y, dado que no presenta signos de malignidad, se realizan controles mediante ecografías ginecológicas. Se observa disminución progresiva del quiste hasta su desaparición a los 5 meses del diagnóstico, con desaparición simultánea de la telarquia.

Conclusiones / Recomendaciones:

Presentamos el caso de un quiste ovárico productor

de estrógenos, con resolución espontánea. Los quistes ováricos forman parte de la probable etiología de la pubertad precoz periférica. El diagnóstico se realiza mediante ecografía, pero, si existen signos de desarrollo sexual, como la telarquia en el caso que presentamos, es fundamental iniciar el estudio de una probable pubertad precoz, así como seguimiento estrecho por la posibilidad de desarrollarla en cualquier momento de la evolución. El manejo de los quistes ováricos depende de las características ecográficas del mismo y de las manifestaciones clínicas. Si la masa es quística, no complicada (sin septos, áreas sólidas o calcificaciones) se puede realizar seguimiento ecográfico hasta la resolución siempre que la paciente permanezca asintomática. Los quistes ováricos productores de estrógenos pueden provocar síntomas de pubertad precoz, con desarrollo de botón mamario y/o episodios de hemorragia vaginal. La importancia del manejo adecuado de los mismos radica en evitar extirpaciones innecesarias del ovario. La mayoría de los quistes ováricos en la infancia son benignos y no precisan tratamiento quirúrgico, únicamente controles ecográficos. Este seguimiento, clínico y ecográfico, puede realizarse si el quiste es claramente de origen ovárico, de aspecto simple, la paciente está asintomática y los marcadores tumorales son negativos. Las posibles complicaciones de los quistes ováricos son la malignización y la torsión ovárica, más frecuente a mayor tamaño del quiste. Por lo tanto, se recomienda el tratamiento quirúrgico en los quistes complejos (por su probabilidad de malignizar), los quistes mayores de 9 cm y aquellos que no regresan en 6 meses. Los quistes mayores de 3,2 cm de diámetro tienen riesgo de provocar una torsión ovárica, por lo que se puede realizar aspiración por laparoscopia.

SP3/d2d3-220 Gónadas

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD COMPLETA A ANDRÓGENOS EN PERIODO NEONATAL

Alcaide Jiménez, R.⁽¹⁾, Martínez Hernández, I.⁽¹⁾, Martos Tello, J.M.⁽²⁾, Escribano Muñoz, A.⁽²⁾, Romero Egea, M.J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ *Pediatría, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.* ⁽²⁾ *Endocrinología Infantil, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.*

Introducción

El síndrome de insensibilidad completa a andrógenos (SIA completo) o síndrome de Morris presenta una prevalencia de 1 cada 20.000 a 64.000 recién nacidos varones. Se trata de un trastorno del desarrollo sexual, caracterizado por la presencia de genitales externos femeninos en un individuo 46XY con desarrollo testicular normal, pero ausencia de

derivados mullerianos y falta de respuesta androgénica. Es una enfermedad de herencia recesiva ligada al cromosoma X, causada por mutaciones en el gen AR (Xq11-12) que codifica el receptor de andrógenos.

Descripción del caso

Recién nacido valorado por Cirugía Infantil por la presencia de hernia inguinal bilateral. Antecedentes familiares sin interés. Antecedentes personales: Embarazo conseguido mediante fecundación in vitro de curso normal. Nace a término mediante cesárea programada por placenta previa. En el acto quirúrgico se descubre la presencia de ambas gónadas adheridas al saco herniario en su parte distal con aspecto macroscópico de testículo, por lo que se toma biopsia intraoperatoria de la gónada derecha siendo el estudio microscópico compatible con parénquima testicular. Se mantienen ambas gónadas intraabdominales. Ante dicho hallazgo y la presencia de genitales externos femeninos normales se sospecha un síndrome de insensibilidad a los andrógenos. Se realiza valoración ecográfica de genitales internos, sin conseguir visualizar ni útero ni ovarios. Presenta cariotipo masculino: 46 XY. Se amplía estudio con analítica hormonal completa que descarta patología suprarrenal: ACTH 86.5 pg/ml, cortisol basal 3.6 mcg/dl, SDHEA 12 mcg/100ml, aldosterona 932 pg/ml, actividad renina plasmática 16 ng/ml/h, 17-OH-progesterona 1.3 ng/ml. Determinación basal de hormonas sexuales: LH<0.3 mUI/ml, FSH 1.5 mUI/ml, estradiol <5pg/ml, testosterona total 0.32 ng/ml. Valor de hormona antimulleriana de 70.3 ng/ml que indica funcionalidad de las células de sertoli. Se solicita estudio molecular del gen AR para confirmación genética.

Evolución y resultados

Se trata de una forma completa, con genitales externos femeninos normales, por lo que no existe dilema en la asignación del sexo. Se ha planteado la realización de la gonadectomía postpuberal, para favorecer la feminización por la producción estrogénica testicular y la conversión periférica de los andrógenos a estrógenos. Además, en estudio microscópico, la detección de la proteína OCT3/4 (implicada en la pluripotencialidad de las células germinales) determina la presencia de alguna célula germinal inmadura y ausencia de tejido disgenético, siendo bajo el riesgo de malignidad.

Recomendaciones

El SIA completo suele diagnosticarse en la etapa adulta por la presencia de amenorrea primaria, suponiendo un 10% de las causas de amenorrea primaria. El diagnóstico precoz, como en nuestro caso, por la presencia de hernia inguinal, es menos frecuente. Una vez confirmado el diagnóstico, es fundamental establecer bien el protocolo para asignar el sexo, determinar el momento de la gonadec-

tomía e inicio de tratamiento hormonal sustitutivo y la necesidad de correcciones quirúrgicas, dadas las implicaciones psicosociales que tiene este proceso en el paciente.

SP3/d2d3-221 Gónadas
URTICARIA SECUNDARIA A TRATAMIENTO CON ANÁLOGOS DE GnRH, ESTUDIO Y TRATAMIENTO ALTERNATIVO EFECTIVO

Pérez Sánchez, J.⁽¹⁾, Corripio Collado, R.⁽¹⁾, Bonet Alcaina, M.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Medicina Pediàtrica, Corporació Sanitari Parc Taulí, Sabadell. ⁽²⁾ Medicina Pediàtrica, Parc de Salut Mar, Barcelona.

Introducción

El tratamiento con análogos de GnRH se utiliza desde 1980 de forma efectiva para los pacientes diagnosticados de pubertad precoz central. Es un tratamiento en general bien tolerado, aunque en algunos casos y de manera excepcional puede desencadenar una reacción anafiláctica. En caso de anafilaxia se recomienda suspender el tratamiento del análogo utilizado, y evitar el uso de los otros análogos de gonadotropinas. Presentamos el caso de una paciente con una reacción urticariforme al tratamiento con un análogo de GnRH y como se pudo continuar el tratamiento después de estudiar su respuesta alérgica al medicamento.

Descripción del caso

Niña de 6 años sin antecedentes alérgicos conocidos que inicia telarquia progresiva y presenta una respuesta positiva al test de estimulación mediante LHRH, diagnosticándose de pubertad precoz central. Dada la posible afectación de talla final (talla al diagnóstico 118cm, -1SD), se indica tratamiento con triptorelina (Gonapeptyl Depot®). A las 3 horas de la segunda administración presenta una urticaria generalizada que requiere tratamiento con corticoides y antihistamínicos. Previo a la siguiente administración se realiza estudio de alergia mediante prick cutáneo e intradermorreacción y al ser éstas negativas, prueba de provocación con la medicación diluida y finalmente con el resto de medicación. A las 5 horas posteriores al tratamiento vuelve a presentar eritema facial, esta vez más leve. Para la administración de la cuarta dosis se realiza premedicación y control en hospital y aun así presenta erupción urticariforme en cara y brazos. Posteriormente se decide cambiar la presentación del medicamento por Decapeptyl Mensual® (triptorelina) con premedicación y en ambiente hospitalario controlado sin observar reacciones en el tratamiento.

Conclusiones

Aunque las reacciones anafilácticas son potencialmente peligrosas y se han de vigilar en los

tratamientos con análogos de GnRH, no todas las reacciones alérgicas al tratamiento son severas. Un correcto estudio de alergia a medicamentos puede ayudar a descartar reacciones peligrosas y ofrecer alternativas en los tratamientos con análogos de GnRH necesarios.

SP3/d2d3-222 Gónadas
CARACTERÍSTICAS DE UNA POBLACIÓN DE 311 PACIENTES DE AMBOS SEXOS CON SIGNOS PUBERALES DE APARICIÓN TEMPRANA. ESTUDIO DESCRIPTIVO

Ventura Wichner, P.S.⁽¹⁾, Herrero, X.⁽¹⁾, Llorca, M.L.⁽¹⁾, Magistris, A.⁽¹⁾, Bosch, Z.⁽¹⁾, Torres, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología, Hospital de Nens de Barcelona, Barcelona.

Objetivo

Valorar características antropométricas, bioquímicas y estudios de imagen (edad ósea, ecografía pélvica y RMN) en pacientes que consultaron al servicio de endocrinología del hospital derivados por pediatras de cabecera por sospecha de adelanto puberal.

Metodología

Estudio descriptivo retrospectivo a partir de revisión de historias clínicas, con primera consulta entre el 2010 y 2018. Búsqueda a partir de palabra clave en el diagnóstico: pubertad. Se separaron a los sujetos en 6 grupos: telarquia precoz involucionada, telarquia precoz no progresiva, pubertad precoz central (PPC), pubertad precoz periférica (PPP), pubertad adelantada y pubertad adelantada rápidamente evolutiva. Como criterio de exclusión se consideró el hecho de no acudir al seguimiento. Análisis estadístico por SPSS 23.

Resultados

Se valoraron 311 sujetos (14 varones, 297 mujeres) que, derivados por sus pediatras, asistieron por primera vez a la visita del servicio de endocrinología con una edad media de 7,8 años (IC95%: 7,7-8). la distribución de sujetos fue: telarquia precoz involucionada (n=25), telarquia precoz no progresiva (n=19), PPC (n=156), PPP (n=3), pubertad adelantada (n=88) y pubertad adelantada rápidamente evolutiva (n=20). Entre aquéllos que presentaban pubertad precoz los varones tenían edad media en la primera visita de 8,7 años (IC95%: 7,8-9,5), y mujeres con edad media de 7,7 años (IC95%: 7,5-8). Existen diferencias significativas en cuanto a la edad ósea al diagnóstico (más adelantada en las pubertades precoces centrales y las pubertades adelantadas rápidamente evolutivas). Existe una asociación estadísticamente significativa entre pubertad precoz y el hecho de ser adoptado (X²: 11,262; p:0,046). La LH a las 3 horas del test GnRH fue superior significativamente en el grupo de PPC

(valor medio de LH 14UI/L; IC95%: 11,5-16,6) frente a los demás. Se encontraron pacientes que no cumplían los criterios clásicos del diagnóstico de PPC en el test de Procrín y sin embargo presentaron características clínicas en el seguimiento que llevaron al diagnóstico. RMN: asociación significativa entre tener hallazgos en RMN y presentar PPC (X2:38,262; p: 0,000), sin embargo, hubo pacientes con pubertad adelantada en los cuáles se encontraron hallazgos en la resonancia. Recibieron tratamiento el 69% de los pacientes con PPC y el 17,6% de las pubertades adelantadas, contabilizando aquí las formas rápidamente progresivas.

Conclusiones

Se presentan los datos de una población de niños de ambos sexos con manifestaciones clínicas sugestivas de adelanto puberal evaluados y seguidos entre los años 2010 y 2018. Los resultados coinciden con los descritos en estudios previos.

SP3/d2d3-223 Displasias óseas

TALLA BAJA SECUNDARIA A DISPLASIA ÓSEA POR MUTACIÓN EN PRKARIA

Riego Ramos, M.J.⁽¹⁾, Santos, M.Á.⁽¹⁾, Haza, M.⁽²⁾, Morales Pérez, C.⁽¹⁾, Macías, F.J.⁽¹⁾, E Heath, K.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Jerez de la Frontera, Jerez de la Frontera. ⁽²⁾ Instituto de Genética Medica y Molecular (INGEMM) y Unidad multidisciplinar de Displasias Esqueléticas, Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

Las causas más frecuentes de talla baja disarmónica son las displasias esqueléticas, cuya incidencia es de aproximadamente 15.7/100.000 nacimientos. La evaluación genética de este gran grupo de patologías se realiza actualmente mediante estudios moleculares masivos, usando tecnología de secuenciación de nueva generación. La acrodisostosis es una condición autosómica dominante causada por mutaciones en el gen de la fosfodiesterasa 4D (*PDE4D*) o en el gen *PRKAR1A*. Se caracteriza habitualmente por disostosis facial con hipoplasia nasal, braquidactilia severa con metatarsianos y metacarpianos anchos y cortos, edad ósea avanzada, talla baja, resistencia a múltiples hormonas (como la PTH y la TSH) y posible afectación neurológica. En las radiografías, las epífisis adoptan una apariencia crónica, la maduración esquelética está acelerada y estas alteraciones pueden estar ya presentes al nacimiento o poco tiempo después.

Descripción del caso

Paciente de 7,8 años derivado a los 4 años de edad para estudio por hipotiroidismo y retraso pondoestatural. AP: RNAT. Peso: 3070 grs. Talla 47 cm. AF: Madre con talla de 157 cm, braquidactilia

en ambas manos con metatarsianos anchos y cortos, acortamiento falanges (más marcado en 5o dedo). Hipotiroidismo en tratamiento sustitutivo desde los 21 años. Talla paterna: 162 cm. Abuela materna hipotiroidea y con manos similares. Examen Físico a los 4 años: peso 12.7 kg, talla: 91 cm (SDS: -3. DS); talla sentado/talla bipedestación: 0.53 cm, IMC: 15.3, paladar ojival, retromicrognatia, braquidactilia, manos toscas, acortamiento de quinto dedo de ambas manos y remolino frontal. Pruebas complementarias: TSH de 14.6 mcUI/ml y t4 libre de 0,9 U/ml, yoduria y ecografía tiroidea normales. Hemograma con perfil bioquímico completo, suprarrenal, hipofiso-gonadal, serología de gluten: normal. GH: 15ng/ml. Somatomedina C: 51ng/ml. En la RNM hipófisis: malformación de Arnold Chiari tipo1. El cariotipo es 46XY y el gen *SHOX*: negativo. En el mapa óseo se aprecia un retraso de la maduración del centro de osificación del carpo y la mano. Metacarpos y falanges cortas más llamativo en 5o dedo de ambas manos, resto normal. aCCGh: normal. Mediante el panel de NGS de displasias se detecta una mutación en heterocigosis c.913c>T (p.ARg305 Cys) en el gen *PRKAR1A* en nuestro paciente y su madre. Las mutaciones en este gen en heterocigosis se asocian a acrodisostosis tipo 1 con o sin resistencia hormonal. En el momento actual el paciente presenta un desarrollo neurológico normal, con una talla de 114 cm (SDS: -2.59 DS), un retraso en la edad ósea de 18 meses y función tiroidea controlada con 30 mcg de levotiroxina con nivel de Somatomedina C e IGBP3 en límite bajo de la normalidad.

Conclusiones

- Presentamos un caso atípico de acrodisostosis tipo I con resistencia hormonal, no presentando muchos de los rasgos dismórficos habituales en este síndrome, si bien asocia hipotiroidismo al igual que madre y abuela, no presenta resistencia a la parathormona.
- Destacamos el retraso en la edad ósea presente y mantenido desde el momento de su derivación, siendo lo habitual es una aceleración de la misma.
- En casos de braquidactilia severa, con afectación de todos los huesos de la mano, observada en los primeros años de vida, se ha de descartar la posibilidad de acrodisostosis mediante el análisis de la secuencia de los genes *PRKAR1A* y *PDE4D*.

SP3/d2d3-224 Displasias óseas

TUMEFACCIÓN OCCIPITAL COMO SIGNO DE PRESENTACIÓN DE DISPLASIA FIBROSA ÓSEA POLIOSTÓTICA

Molina Suárez, R.⁽¹⁾, Garnier Rodríguez, M.B.⁽¹⁾, Gómez Díaz, D.⁽¹⁾, González Cruz, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife.

Introducción

La displasia fibrosa ósea es una patología ósea benigna con formas monostóticas y poliostóticas. Es producida por una mutación somática activadora del gen *GNAS1* induciendo formación de tejido fibroso y trabéculas óseas anómalas. Puede asociar complicaciones como la pubertad precoz, fracturas, deformidades o compresión de nervios craneales entre otros.

Descripción del caso

Varón de 14 años y 2 meses remitido por presentar tumefacción en zona occipital de 2 meses de evolución, sin referir dolor, cefalea, fracturas ni clínica neurológica. Antecedentes personales: recién nacido a término, adecuado para la edad gestacional. Sin antecedentes de interés. Adecuada ganancia pondero-estatural en percentil 5-10. Entre los antecedentes familiares destaca: madre con menarquia a los 13,5 años, afecta de diabetes mellitus tipo IA e hipertiroidismo y abuelo materno con hepatitis autoinmune, sin otros antecedentes de interés. Talla diana calculada según el método de Tanner es 176,5 cm. Exploración física: Peso: 43.5 kg (-1.21 DE). Talla: 152 cm (-1.66 DE). IMC: 18.83 % (-0.64 DE). V. crec.: 10 cm/año: (p93, 1,55 DE). Fenotipo normal, armónico y simétrico. Tumefacción dura en zona occipital de aproximadamente 3cmx4 cm no rodadera. Sin deformidades. Volumen testicular 12 ml aproximadamente, vello púbico Tanner III, sin lesiones cutáneas, resto de la exploración normal. Se completa el estudio con las siguientes pruebas complementarias: Radiografía de cráneo lateral: imagen occipital compatible con displasia ósea poliostótica. IRM craneal se evidencia displasia fibrosa poliostótica con afectación de la región occipital central y lateral izquierda con grosor de 3 cm y diámetro en sentido transversal de 6, cm. Así como, parietal izquierda, temporal anterior y lateral izquierda y esfenoidal, Además, malformación de Chiari tipo I. Sin otros hallazgos patológicos. Gammagrafía ósea: se objetiva captación patológica tanto en fase vascular como tardía en hueso frontal, parietal, temporal, occipital, maxilar, esfenoidal y clivus izquierdos, existiendo una única captación mandibular de pequeño tamaño en región mentoniana. Tercio proximal y distal de húmero derecho y radio derecho, región supraacetabular de iliaco izquierdo, tercio proximal y medio de diáfisis femoral izquierda y tercio medio de tibia y peroné izquierdos. Radiografía mano izq AP: edad ósea aproximadamente 12,5-13,00 años. Se realiza biopsia de la lesión con estudio anatomopatológico compatible con displasia fibrosa ósea sin datos de malignidad. Analítica con hemograma, bioquímica general normal, calcio y fósforo normal, reabsorción tubular de fósforo en orina normal, cociente calcio/creatinina en orina normal, niveles de paratohormona intacta, vitamina D y fosfatasa alcalina normales. Ante el diagnóstico de displasia fibrosa ósea poliostótica recibe segui-

miento en consultas de Hematología y Endocrinología Pediátrica, Neurocirugía, Otorrinolaringología y Oftalmología, sin detectar complicaciones asociadas. Durante el seguimiento en los últimos 3 años no se ha objetivado un empeoramiento de las lesiones ni fracturas, deformaciones ni dolores óseos.

Conclusiones

La displasia fibrosa poliostótica en ocasiones se diagnostica como hallazgo incidental en individuos asintomáticos, aunque otros pueden debutar con dolores óseos, fracturas o deformidad. Para el diagnóstico se utilizan las pruebas de imagen como la radiografía simple y gammagrafía ósea, siendo esta última útil para definir la extensión, realizando biopsia o estudio genético del gen *GNAS* en determinados casos. Aunque no existe consenso sobre el abordaje terapéutico, pueden requerir tratamiento con bifosfonatos, cirugía en caso de fracturas, deformidad o compresión de nervios craneales, así como actitud expectante en pacientes asintomáticos con lesiones estables.