

rT3 es mayoritariamente normal (8/10) (24.8±6.7) y sólo disminuida o aumentada en dos pacientes. No se encontraron mutaciones en genes alternativos a MCT8. En un paciente, existe una delección heterocigota de 4.6 Mb en el brazo largo del cromosoma 2 (2q24.1-24.3). Este intervalo contiene 20 genes, destacando PSMD14, TBR1, KCNH7 o DPPG4, relacionados previamente con retraso psicomotor e hipotonía, y SLC4A10, un transportador de sodio-bicarbonato que, al igual que MCT8, se expresa en plexos coroideos y cuya delección experimental altera la localización celular de otros transportadores.

#### Conclusiones:

Existen pacientes clínicamente compatibles con SAHD que no presentan mutaciones en MCT8. La determinación de rT3 podría ser un marcador sérico útil de este grupo homogéneo de pacientes. Describimos una delección de 20 genes contiguos en la región 2q24.1-24.3 que asocia un fenotipo neurológico y hormonal "MCT8-like" cuyo impacto y mecanismos patogénicos en el metabolismo de hormonas tiroideas necesita ser investigado.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2016.Apr.353

### Suprarrenales

#### O4/d3-026

### EXPERIENCIA DEL CRIBADO NEONATAL DEL DEFICIT DE 21 HIDROXILASA (21OH) EN UN CENTRO DE REFERENCIA

Y. González Irazabal, R. González Tarancón, M. López Úbeda, A. de Arriba Muñoz, M. Ferrer Lozano, JI. Labarta Aizpún.

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

La realización del cribado neonatal del D21OH es un tema controvertido a pesar de que las sociedades científicas lo recomiendan. El objetivo es evaluar la experiencia del programa en nuestro centro de referencia (2003-2015) y analizar la influencia de factores condicionantes.

#### Material y Métodos.

Cuantificación de los niveles de 17OH progesterona (17OHP) en sangre total recogida en papel de filtro a las 48-72 horas de vida por fluoroinmunoensayo DELFIA. 137595 RN estudiados. Estratificación de los valores de 17OHP por EG y peso según las guías clínicas. Estudio mediante tests estadísticos no paramétricos.

#### Resultados.

Se han diagnosticado 8 casos de D21OH clásica (3 mujeres con virilización presente y 5 varones asintomáticos), 3 de D21OH no clásica y 1 de déficit clásico de 3βHD. Incidencia D21OH clásica: 1:17199 RN vivos. Diagnóstico genético confirmativo en

todos y no se ha detectado ningún falso negativo. Los valores de 17OHP son independientes del sexo y varían significativamente con el peso y la edad gestacional (EG), siendo mayor la influencia de la EG. Se observan diferencias significativas entre RN pequeños para la edad gestacional (PEG) y no PEG pero estas diferencias desaparecen si la estratificación se hace por EG. El estado de enfermedad del RN y la prematuridad se asocian con una elevación de los niveles de 17OHP. El porcentaje de falsos positivos (FP) previo a la optimización fue de 5.6% (>37 semanas) y 18.9% (< 37 semanas) y tras la optimización de los puntos de corte para EG descendió al 1%. La edad a la extracción de la muestra (<48 horas, 48-72 horas, >72 horas) no ha mostrado influencia significativa en los niveles de 17OHP una vez ajustado a la EG, excepto en los RN a término. Se han definido nuevos puntos de corte (percentil 99) en función de la EG (Tabla 1) y la frecuencia actual de FP es del 0.8% y de derivación al pediatra de 0.16%.

#### Conclusiones.

El cribado neonatal del D21OH está justificado siempre y cuando esté integrado en un programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas ya instaurado y vaya acompañado de una optimización constante del mismo.

EG (semanas)	Percentil 99 17OHP (nmol/L)
<31	165,0
31-33	99,0
33-35	53,2
35-36	47,2
36-37	30,9
>37	16,6

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2016.Apr.354

### Gónadas

#### O4/d3-027

### DISGENESIA GONADAL COMPLETA 46,XY CON ESTUDIO MOLECULAR POSITIVO: DIAGNÓSTICO CLÍNICO Y HORMONAL

A. Rodríguez Estevez, I Martínez de LaPiscina, G Pérez-Nanclares, I Esteva de Antonio, M. Alonso Blanco, I Costa Alcocer.

(1)Hospital Universitario de Cruces. Sección de Endocrinología Pediátrica. Barakaldo (2) Hospital Universitario de Cruces. Grupo de Investigación en Endocrinología y Diabetes, Instituto de Investigación en Salud BioCruces. UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo (3) HRU de Málaga (Málaga) (4) Hospital Ramón y Cajal (Madrid) (5) Hospital de Manises (Valencia)

#### Introducción:

La Disgenesia Gonadal Completa (DGC) 46,XY se