

cigosis, con 39.4±21 años e IMC 25.3±1.3Kg/m². El 100% desarrolló DM insulino dependiente con debut diabético en forma de hiperglucemia simple con clínica cardinal a los 31.2±15.3 años. Además, 40% presentó colestasis disociada, 20% atresia duodenal intervenida en el periodo neonatal, 20% insuficiencia pancreática exocrina y 20% RDNP.

Conclusiones

1) Sospechar clínicamente el SMF ante cuadros de DMN asociada a malformaciones digestivas, especialmente en familias consanguíneas. 2) El trasplante multivisceral es el único tratamiento capaz de cambiar el curso fatal del SMF. 3) Es indispensable el estudio morfológico de la vía hepatobiliopancreática y de función pancreática endocrina-exocrina para la caracterización clínica de pacientes con variantes en *RFX6*. 4) En heterocigosis, la penetrancia y expresividad de las variantes de *RFX6* es variable, con transmisión autosómica dominante característica de la diabetes monogénica. 5) *RFX6* constituye un buen gen candidato de diabetes tipo MODY, por lo que su análisis debe incluirse en los paneles de NGS.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2022.Apr.749

O2/d2d3-010 Diabetes/Páncreas endocrino AMPLITUD DE ESPECTRO CLÍNICO EN HNF4A-MODY (MODY1): DEL HIPERINSULINISMO NEONATAL A LA DIABETES EN ADULTOS

Itza Martín, N.¹; Gomes Porras, M.¹; Guerrero Fernández, J.¹; Ramírez Fernández, J.²; Abad López, A.³; Solís López, M.¹; Rodríguez Jimenez, C.¹; Natero Chavez, M.L.⁴; Alvarez Escolá, C.¹; González Casado, I.¹; Campos Barros, Á.¹.

¹Hospital Universitario La Paz, Madrid, España;

²Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares, España; ³Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda, España; ⁴Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España.

Introducción

La diabetes MODY-1 está causada por una mutación en el gen que codifica el factor nuclear de hepatocitos-4-alfa (HNF4A) en el cromosoma 20. Su expresión clínica es amplia, produciendo desde hiperinsulinismo hipoglucemiante en el periodo neonatal y primera infancia, hasta situaciones de hiperglucemia y diabetes según disminuye progresivamente la secreción de insulina en pacientes adultos.

Objetivo

Caracterizar clínica y molecularmente 10 pacientes con alteraciones glucémicas, autoinmunidad negativa y sospecha de diabetes tipo MODY que

se encuentran en seguimiento en cinco hospitales madrileños durante el periodo enero 2014-diciembre 2021.

Material y métodos

Estudio transversal que incluye 10 pacientes con alteraciones glucémicas y autoinmunidad negativa que se estudiaron mediante panel de NGS (panel MonDIABV4.1) dirigido al análisis de 482 genes implicados/asociados a disglucemias. Las variantes detectadas se clasificaron según criterios ACMG y se priorizaron utilizando criterios de confianza y calidad, cobertura (20x/pb >95%), frecuencia alélica (FA) en población control <1% (gnomAD controls), impacto ("missense", "nonsense", "frameshift", "splicing effect") y predicción *in silico* de patogenicidad (CADD V1.4, score >20). Los pacientes estaban en seguimiento en el Servicio de Endocrinología Pediátrica/Endocrinología y Nutrición de 5 diferentes hospitales madrileños durante el periodo enero 2014-diciembre 2021.

Resultados

Los 10 pacientes tuvieron diagnóstico molecular de diabetes tipo HNF4A-MODY (MODY1), presentando 9 variantes diferentes (1x fs + 8 missense; 4 descritas previamente y 5 noveles), todas en dominios funcionales de HNF4A, clasificadas como patogénicas/probablemente patogénicas en 3 casos o como VUS en los 6 restantes. 4/10 presentaron hipoglucemia como principal motivo de consulta, 2 de ellos eran lactantes de 1 mes de vida con hiperinsulinismo neonatal e hipoglucemias hipocetósicas que respondieron de manera adecuada a tratamiento con diazóxido. Los otros dos pacientes que presentaron hipoglucemia tenían 6 y 18 años. La paciente de 6 años comparte la misma mutación "missense" que su madre, la cual debutó con hiperglucemias de repetición y posteriormente, fue diagnosticada de diabetes y tratada con insulina (régimen basal-bolus).

La paciente de 18 años, fue la única mayor de edad con una forma de presentación atípica con hipoglucemias recurrentes. El test de ayuno de 72h fue normal sin objetivarse hiperinsulinismo endógeno, no hubo respuesta al test de glucagón, y presentaba un péptido C basal de 1,1 ng/ml con SOG normal. Entre los pacientes que presentaron hiperglucemia como motivo de consulta (6/10), 3 de ellos tenían entre 14 y 15 años y los restantes eran mayores de 30 años. El 50% (3/6) estaba en tratamiento con insulina sc a dosis de 0.7-1UI/kg/día, 2 pacientes se trataban con metformina (uno de ellos asociada a Glimpirida), y una de las pacientes (15 años) se encontraba únicamente con tratamiento dietético y ejercicio. La mediana de HbA1C entre los pacientes con hiperglucemia fue de: 6,2% RIC(5,7-7,2%).

Conclusiones

La diabetes MODY-1 tiene diferentes expresiones clínicas, dependiendo entre otros factores de la edad, siendo en general más frecuente la hipoglucemia en pacientes de menor edad.

El diagnóstico molecular obtenido permitirá optimizar/personalizar el tratamiento, dada la buena respuesta al tratamiento con antidiabéticos orales (sulfonilureas) de los pacientes con HNF4A-MODY (tan solo 1 de las pacientes presentaba tratamiento con metformina y sulfonilurea).

Los neonatos con hiperinsulinismo hipoglucemiantes presentaron buena respuesta al tratamiento con diazóxido; el diagnóstico molecular de estos pacientes confirma la necesidad de un seguimiento continuo para detectar de manera precoz un posible desarrollo de diabetes en la edad adulta.

148 pacientes con diagnóstico genético de FQ. Se recogen datos desde el nacimiento hasta los 10 años. Establecimos y comparamos dos cohortes de pacientes en función de la mutación del gen CFTR que presentan y la afectación pancreática: cohorte A, pacientes con mutaciones graves e insuficientes pancreáticos; cohorte B pacientes con mutaciones no graves y suficientes pancreáticos.

Los datos son analizados utilizando el software IBM SPSS Statistics v.27. Las variables cuantitativas que mostraron una distribución normal se expresan como media (DE) y se compararon utilizando la prueba de T de Student para muestras independientes. Las variables cuantitativas que mostraron una distribución no normal se expresan como mediana (rango intercuartílico) y se compararon utilizando la prueba de U Mann Whitney. Se considera estadísticamente significativo $p \leq 0.05$.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2022.Apr.750

O2/d2d3-011 Misceláneas

IMPACTO DE LA GRAVEDAD DE MUTACIÓN CFTR EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA: ANTROPOMETRÍA AL NACIMIENTO Y NIVELES DE IGF-1 A LOS 10 AÑOS DE EDAD

Sánchez Ruiz, D.; Navarro Moreno, C.; Delgado Pcellin, I.; García García, E.; Gómez Gila, A.L.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Introducción

La fibrosis quística (FQ) es un trastorno genético autosómico recesivo que afecta aproximadamente a 1 de cada 6.500 recién nacidos. Esta causada por mutaciones en el gen regulador de la conductancia transmembrana (CFTR), que conducen a un transporte iónico defectuoso. Aunque el sistema respiratorio es el principalmente afectado y supone la primera causa de mortalidad de estos pacientes, la afectación pancreática es clave en la evolución y morbi-mortalidad de esta entidad. La insuficiencia pancreática se correlaciona estrechamente con la mutación específica de los genes CFTR y determina, entre otros, el crecimiento de los individuos afectados.

Objetivos

Comparar la antropometría al nacimiento, los niveles de cloro en sudor y los niveles de IGF-1 plasmáticos a los 10 años de edad entre dos cohortes de pacientes diagnosticados de FQ.

Materiales y métodos

Revisión retrospectiva de las historias clínicas de

En caso de que para una determinada variable no se disponga de información para toda la muestra, el porcentaje es calculado con respecto al subgrupo de pacientes para los que se tiene constancia de la presencia o ausencia de dicha entidad.

Resultados

Se incluyeron un total de 148 pacientes (54,1% niñas) diagnosticados de FQ confirmados genéticamente. La cohorte A se compone de 100 pacientes (59% niñas) y la cohorte B de 48 pacientes (56,3% niños).

En la tabla 1 se muestran los resultados del análisis descriptivo realizado al total de la muestra de pacientes con FQ incluidos en el estudio. En la tabla 2 se muestran los resultados obtenidos tras la comparación de las variables cuantitativas entre la cohorte A y la cohorte B.

Tabla 1: Análisis descriptivo de la población incluida en el estudio.

VARIABLE		RESULTADOS media/mediana (DE/rango intercuartílico)
Edad gestacional (n=133)	-semanas de gestación (sg)	38 (38;39,71)
Peso al nacimiento	-gramos (gr) - DE (n=133)	3059,62 (443,16) 0,07 (0,90)
Longitud al nacimiento	-centímetros (n=104) - DE (n=98)	49 (48;51) 0,19 (0,94)
Perímetro cefálico al nacimiento	-centímetros (n=26) - DE (n=26)	33,71 (1,73) -0,14 (0,83)
Comparación de antropometría para población de referencia (n=133)	-Pequeño para edad gestacional -Adecuado para edad gestacional -Grande para edad gestacional	3% 91,74% 5,26%
Gravedad de la mutación y afectación pancreática	-grave/insuficiente pancreático -no grave/suficiente pancreático	67,6% 32,4%
Cloro en sudor (V.N. < 40 mmol/L)	-1ª prueba, mmol/L (n=120) -2ª prueba, mmol/L (n=109)	83,06 (19,78) 84 (73;97,65)
Niveles plasmáticos de IGF-1 a los 10 años de edad (n=60)	- ng/ml - DE	215,65 (84,86) -0,20 (0,90)

Tabla 2. Comparación de las variables cuantitativas entre la cohorte A y la cohorte B.

	Cohorte A	Cohorte B	Diferencia de medias/medianas
Edad gestacional (sg)	38 (37,63;39)	39 (38;40)	-1 (p=0,066)
Peso al nacimiento (gr)	2997,28 (412,72)	3189,50 (479,55)	-192,22 (p=0,013)
Longitud al nacimiento (cm)	49 (48;50)	51 (49;52)	-2 (p=0,03)
Perímetro cefálico al nacimiento (cm)	33,06 (1,75)	34,75 (1,13)	-1,14 (p=0,012)
Cloro en sudor 1ª prueba (mmol/L)	88,67 (14,55)	72,63 (23,80)	16,03 (p=0,000)
Cloro en sudor 2ª prueba (mmol/L)	92,30 (82;99,75)	72,50 (52;89,50)	22,57 (p=0,000)
Niveles plasmáticos de IGF-1 a los 10 años de edad (ng/ml)	218,77 (90,19)	206,27 (68,24)	12,50 (p=0,62)
Niveles plasmáticos de IGF-1 a los 10 años de edad (DE)	-0,05 (0,96)	0,06 (0,71)	-0,12 (p=0,65)

Conclusiones

Los pacientes afectados de FQ y portadores de mutaciones graves e insuficientes pancreáticas presentan de forma estadísticamente significativa unos valores de antropometría al nacimiento menores y niveles de cloro en sudor mayores en comparación con aquellos pacientes portadores de mutaciones no graves y suficientes pancreáticas. Así mismo, se observan diferencias en la edad gestacional al nacimiento y en los niveles de IGF-1 a los 10 años de edad, sin encontrarse diferencias con significación estadística.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2022.Apr.749

O2/d2d3-012 Diabetes/Páncreas endocrino EVOLUCIÓN DE LAS ALTERACIONES GLUCÉMICAS EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA EN TRATAMIENTO CON MODULADORES CFTR

Buceta Cuéllar, L.; Barreda Bonis, A.C.; Medina Pérez, L.; De Manuel, C.; Barrios Machain, U.; González Casado, I.

Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Introducción

Las alteraciones glucémicas relacionadas con la fibrosis quística (FQ), especialmente la diabetes, se han relacionado con aumento de la morbimortalidad. Aproximadamente un 20% de los adolescentes y 40-50% de los adultos con FQ desarrollarán una diabetes relacionada con la fibrosis quística (DRFQ). La terapia con moduladores de CFTR como ivacaftor y sus combinaciones, han demostrado en algunos estudios mejoría de la secreción de insulina y/o tolerancia a la glucosa, si bien todavía la experiencia publicada es limitada.

Objetivos

Descripción evolutiva de parámetros glucémicos, nutricionales y respiratorios en pacientes con FQ

en tratamiento con terapia moduladora remitidos a la unidad de Diabetología de un hospital terciario.

Material y métodos

Realizamos un estudio retrospectivo con datos procedentes de pacientes con FQ seguidos en la Unidad de Diabetes, remitidos por alteración glucémica en la SOG en tratamiento con moduladores CFTR.

Registro de las alteraciones en la SOG (alteración de la glucemia en ayunas (AGA), alteración de la tolerancia a la glucosa (ATG), alteración indeterminada de la glucosa (AIG) o DRFQ), Hba1C, tratamiento (dieta racionada, insulino terapia), parámetros nutricionales como peso (DE), IMC (DE), masa magra obtenida mediante impedanciometría (%); y respiratorios como FEV1, CVF, nº infecciones respiratorias/año; evaluados basalmente, al año y a los 2 años de inicio de tratamiento modulador.

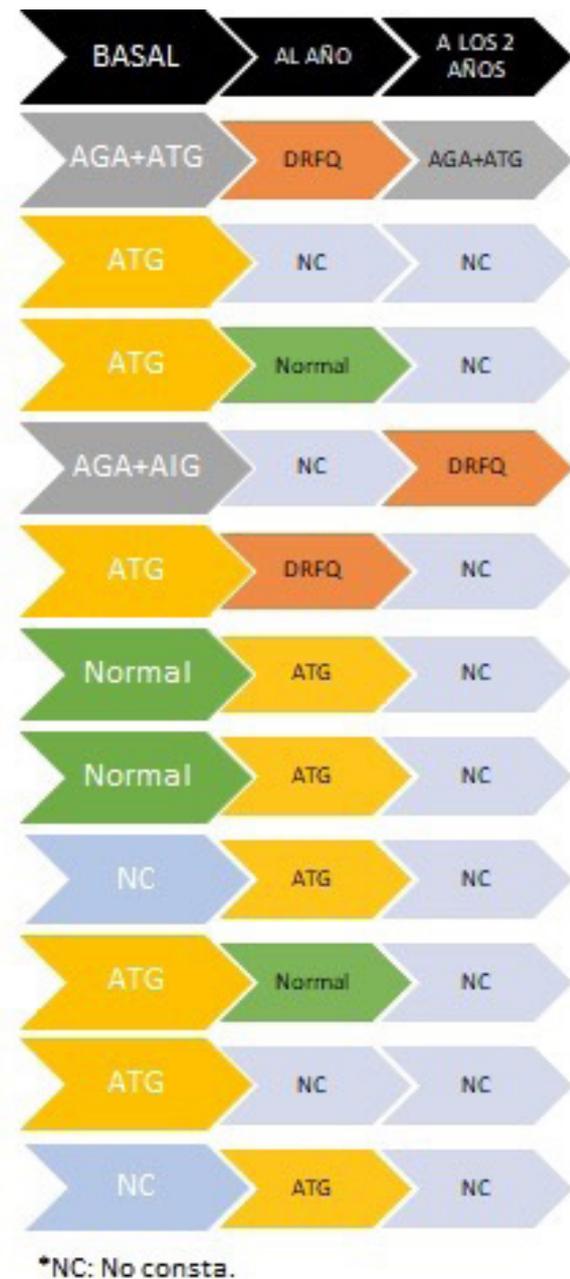
Resultados

De 67 pacientes seguidos por FQ, 11 pacientes realizan seguimiento en Diabetología con tratamiento modulador (16.4%). 7 mujeres (63,6%) y 4 varones (36,3%). La mediana de edad fue de 16,6 años (RIQ 15-16,7). Mediana de tiempo con tratamiento modulador de 22 meses.

La mejoría en parámetros nutricionales fue escasa, siendo la media de IMC de -0,81DE al año de tratamiento, respecto al basal de -0,94DE. Sin embargo, una paciente reveló una importante mejoría a nivel nutricional y pulmonar, estando en tratamiento con triple terapia (ivacaftor/tezacaftor/elexacaftor) por uso compasivo, motivo por el que dejó de ser candidata a trasplante bipulmonar.

Previo al inicio de tratamiento, la mediana de Hba1c era de 5,6%, sin cambios relevantes a los 2 años (5,4%). Basalmente, 5 pacientes mostraron ATG, 1 AIG+AGA y otro AGA+ATG. De los pacientes con ATG: 2 resolvieron con SOG normales, 2 desarrollaron DRFQ y 2 perdieron seguimiento. A pesar del tratamiento modulador, 4 pacientes desarrollaron ATG en el primer año de seguimiento y 3 pacientes DRFQ sin hiperglucemia de ayunas (Imagen). Ninguno era portador de sensor MCG.

Tan sólo una paciente tenía insulino terapia antes de iniciar el tratamiento, consiguiéndose su retirada en el primer año de tratamiento con ivacaftor/tezacaftor. En relación a la función pulmonar, la media basal de FEV1 era de 78,44%± 27,33, CVF 90,89%±22,33, observándose mejoría en el primer año (FEV1 80,08%±22 y CVF 93,49±19,45), además de una disminución cuantitativa en número de exacerbaciones respiratorias (basal 5,8 infec/año → 2,45 infec/año).



Conclusiones

Nuestro estudio muestra mejoría en parámetros pulmonares al año de tratamiento, aunque la respuesta fue limitada en parámetros nutricionales y glucémicos, si bien una paciente se retiró insulino terapia y otra abandonó la lista de trasplante bipulmonar. A pesar de los cambios en las SOG, las HbA1c se mantuvieron estables, lo que preconiza el uso de la SOG como monitorización.

A medida que se implante la triple terapia moduladora será conveniente estudiar el impacto en el metabolismo glucídico y nutricional dados los resultados publicados hasta la fecha en la literatura y el impacto en morbilidad de la DRFQ.

O2/d2d3-013 Diabetes/Páncreas endocrino ANÁLISIS DE CONTROL GLUCÉMICO EN UNA MUESTRA DE 248 PACIENTES CON DIABETES TIPO 1 EN FUNCIÓN DEL TIPO DE TRATAMIENTO: ¿CÓMO OBTENER MEJORES RESULTADOS?

Desvaux García, M.; Moliner Moron, T.; Vara Callau, M.; De Arriba Muñoz, A.; Ferrer Duce, M.P.; Ferrer Lozano, M..

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

Introducción

En los últimos años el aumento del uso de tecnologías aplicadas a la DM1 ha permitido mejorar el control glucémico de los pacientes, fundamental en la prevención de las complicaciones de la diabetes. Las recomendaciones actuales son más estrictas, con límites de HbA1C < 7% y tiempo en rango 70-180 mg/dl mayor al 70%. Sin embargo, sólo un pequeño porcentaje de niños con DM1 logran estos objetivos.

Objetivos

Describir las características generales y de control glucémico de pacientes menores de 18 años con DM1 seguidos en nuestra unidad, así como valorar si existen diferencias en el control según el tipo de tratamiento: múltiples dosis de insulina (MDI), sistema integrado bomba-sensor y sistema no integrado.

Materiales y métodos

Se realiza un estudio descriptivo y analítico, observacional y retrospectivo a través de la revisión de historias clínicas de pacientes pediátricos con DM1 en la unidad de diabetes. Según su control glucémico en la última visita, se introdujeron las variables en una tabla de datos y se analizaron con el programa SPSS.

Resultados

La muestra son 248 pacientes, el 70% reciben tratamiento con MDI, el 15% con sistema integrado bomba-sensor y 15% con no integrado. La edad media de los pacientes es 11,62 años, con una duración media de la enfermedad de 5,2 años, 53,6% varones y 46,4% mujeres. Todos los pacientes portan monitorización continua de glucosa: 79,8% Freestyle Libre 2®, 12,1% Guardian3® y 8,1% Dexcom G6®.

Se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre el grupo tratado con sistema integrado frente al no integrado en tiempo en rango (TR), tiempo en hiperglucemia mayor de 250 mg/l y en el coeficiente de variación (CV) a favor de los sistemas integrados bomba-sensor. Los pacientes tratados con sistemas integrados presentaban menor HbA1C y glucemia media, sin llegar a la significación.

NT = 248	MDI N=174	ISCI NO INTEGRADA N= 37	ISCI INTEGRADA N=37	P valor	
				Grupo 1 y 2	Grupo 2 y 3
Tiempo evolución (años)	4,82 (DE 3,71)	6,49 (DE 2,91)	6,12 (DE 3,83)	0,033	0,899
HbA1c (%)	7,38 (DE 1,24)	7,19 (DE 1,15)	6,95 (DE 0,73)	0,899	0,648
Glucemia (mg/dl)	176,38 (DE 37,44)	170,72 (DE 40,80)	153,70 (DE 17,49)	0,665	0,106
Tiempo en rango (%)	56,50 (DE 17,79)	58,87 (DE 17,15)	68,98 (DE 11,31)	0,720	0,028
Hiper 180-250 mg/dl (%)	25,52 (DE 10,76)	23,39 (DE 8,99)	21,95 (DE 8,13)	0,517	0,826
Hiper >250 mg/dl (%)	13,88 (DE 13,94)	13,28 (DE 16,37)	5,54 (DE 6,23)	0,696	0,041
Hipoglucemia 54-70 mg/dl (%)	3,01 (DE 3,12)	3,79 (DE 4,16)	2,970 (DE 2,25)	0,578	0,740
Hipoglucemia <54 mg/dl (%)	0,35 (DE 0,93)	0,40 (DE 1,09)	0,52 (DE 1,04)	0,177	0,226
CV (%)	37,98 (DE 7,56)	39,16 (DE 6,91)	34,46 (DE 4,20)	0,632	0,013
Uso del sensor (%)	84,49 (DE 19,29)	87,43 (DE 17,79)	88,23 (DE 11,42)	0,676	0,983
GMI (%)	7,45 (DE 0,87)	7,39 (DE 0,96)	6,90 (DE 0,49)	0,943	0,059
Dosis insulina (U/kg/día)	0,87 (DE 0,33)	0,83 (DE 0,26)	0,77 (DE 0,19)	0,841	0,704
Basal (%)	43,87 (DE 13,13)	40,66 (DE 10,87)	42,35 (DE 8,17)	0,327	0,824
Bolus (%)	56,18 (DE 13,14)	58,36 (DE 9,09)	58,24 (DE 8,08)	0,585	0,999

No se encontraron diferencias en las variables de comparación del control metabólico del grupo tratado con MDI respecto al tratado con sistemas no integrados. El uso de sensor, tiempo en hipoglucemia, dosis de insulina y la distribución basal/bolus fue similar en los tres grupos.

En cuanto a los parámetros de buen control glucémico, hasta 59,5% (22) de pacientes tratados con sistemas integrados consiguen un TR >70%, frente a 32,4% (12) del grupo de sistemas no integrados ($p=0,024$) y 21,8% (38) de pacientes con MDI ($p<0,001$). Un 64,9% (24) del grupo con sistemas integrados presentaron nivel de HbA1C menor de 7%, frente un 51,4% (19) en pacientes con sistemas no integrados ($p>0,05$) y un 41,4% (72) en pacientes con MDI ($p=0,034$). Un 67,6% (25) de los pacientes con sistemas integrados presentaron CV<36%, el 39,1% (68) en el grupo MDI ($p=0,01$) y el 29,7% (11) de los sistemas no integrados ($p=0,003$).

Estas diferencias son significativas en el mayor porcentaje de pacientes que cumplen objetivos de TR y CV a favor del grupo de sistemas integrados bomba-sensor frente no integrados.

Conclusiones

Los pacientes en tratamiento con sistemas integrados bomba-sensor presentan mejor control metabólico, reflejado en mayor tiempo en rango, menor tiempo en hiperglucemia mayor de 250 mg/dl y menor variabilidad glucémica. En nuestra muestra el uso de sistemas no integrados no aporta mejora significativa en el control glucémico respecto al tratamiento con múltiples dosis de insulina. Es fundamental una correcta selección de los pacientes y una educación diabetológica adecuada para optimizar el uso de tecnologías aplicadas a la DM1.

O2/d2d3-014 Diabetes/Páncreas endocrino ANÁLISIS DEL PROCESO DE TRANSICIÓN DESDE CENTROS PEDIÁTRICOS A UNIDADES/CENTROS DE ADULTOS EN ESPAÑA. ESTUDIO COLABORATIVO DEL GRUPO DE DIABETES DE LA SEEP

Cardona Hernández, R.¹; Arroyo Díez, J.²; Bahillo Curieses, P.³; Clemente León, M.⁴; Conde Barreiro, S.⁵; Ferrer Lozano, M.⁶; Martín Frías, M.⁷; Leiva Gea, I.⁸; Mingorance Delgado, A.⁹; Pérez Sánchez, J.¹⁰.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; ²Hospital Universitario Materno-Infantil de Badajoz, Badajoz, España; ³Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España; ⁴Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona, España; ⁵Centro de Salud de Barbastro, Huesca, España; ⁶Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España; ⁷Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España; ⁸Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga, España; ⁹Hospital General Universitario de Alicante, Alicante, España; ¹⁰Consortio Corporación Sanitaria Parc Taulí, Sabadell, España.

Introducción

La Sociedad Internacional de Diabetes Pediátrica y del Adolescente (ISPAD) define el proceso de transición de centros pediátricos a hospitales de adulto como un elemento clave de la historia vital de una persona con diabetes. La inexistencia de un proceso de transición optimizado se relaciona con una fragmentación de los cuidados, aparición de efectos deletéreos en la consecución de objetivos de control y aparición de complicaciones.

Objetivo

Describir el proceso de transición de pacientes con diabetes tipo 1 (DMT1) desde centros pediátricos a hospitales de adultos en España.

Metodología

Encuesta dirigida a miembros de la SEEP (y/o referentes de unidades de diabetes de hospitales pediátricos de España) con 19 preguntas de múltiples opciones (sólo una respuesta posible) enviada mediante correo electrónico. Únicamente se consideró un respondedor por centro.

Resultados

Se obtuvo respuesta de 42 centros. El perfil de hospitales respondedores era: centro público (97.6%), con menos de 150 pacientes (76.8%), con recepción de debuts y primeras visitas de DMT1 hasta los 14 años (71.4%) y seguimiento de los mismos hasta los 18 años (57%). El modelo que mejor definía los centros era el de hospital general con servicio de pediatría y endocrinología de adultos integrados en el mismo centro (80.9%). Únicamente el 50% de los centros contaba con un programa de transición estructurado. En estos casos, el coordinador de la

transición era un pediatra endocrinólogo (85.7%) y la preparación se iniciaba al menos 6 meses antes de la transferencia (75.8%). En la mayoría de casos no había reunión conjunta pediatría-adultos para compartir los casos transferidos ni antes (69.8%) ni después de la transición (70.8%). La transición se realizó: cercana a los 14 años (9.52%); a los 16 años (33.3%); a los 18 años (45.2%); >18 años (11.9%). En la mayoría de casos no había mediciones de resultados clínicos (73.1%) ni de experiencia de pacientes (80.9%) después de la transición. Aquellos centros que realizan seguimiento referían menos de un 5% de pérdidas (90.9%). La posibilidad de poder seguir utilizando el mismo dispositivo tecnológico antes y después de la transición se consiguió en la mayoría de centros (92.8%), así como la posibilidad de que estos siguieran siendo financiados (95.4%). En sólo 19% de centros la enfermera educadora participaba en el informe de traslado y un 11.9% no realizaba ningún tipo de informe escrito durante el proceso. La mayor parte de centros (54.4%) transferían <10 pacientes/año y el 38.1% transferían 10-30 pacientes/año. El 52.5% de centros respondedores referían encontrarse nada o poco satisfechos con el proceso de transición a adultos en su hospital.

Conclusiones

Sólo la mitad de centros respondedores cuentan con un proceso de transición estructurado entre unidades/centros pediátricos y de adultos. La edad de transición se establece en torno a los 16-18 años y, en aquellos que realizan seguimiento, se reportan pocas pérdidas de seguimiento. Los programas de transición son heterogéneos. Existe poco contacto entre los centros pediátricos y de adultos para análisis y estructuración del proceso.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2022.Apr.751

O2/d2d3-015 Suprarrenales

INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA EN PEDIATRÍA

Ovejero, M.T.¹; Barreda, A.C.²; Domínguez, J.³; Nóvoa, Y.⁴; Sáez, B.⁵; Gómez, D.¹; Garnier, M.B.¹; Molina, R.¹; De Arriba, A.⁶.

¹Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna, España; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; ³Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España; ⁴Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria, España; ⁵Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España; ⁶Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

Introducción

La insuficiencia suprarrenal primaria (ISP) es una enfermedad rara en niños caracterizada por la incapacidad en la producción de glucocorticoides y/o mineralocorticoides.

La clínica suele instaurarse de manera progresiva, siendo los síntomas inespecíficos, lo que dificulta el diagnóstico.

Es de vital importancia su sospecha, ya que, cualquier tipo de estrés, puede desencadenar una crisis adrenal, que compromete la vida del paciente.

Objetivos

Determinar la etiología, signos, síntomas, alteraciones analíticas, y datos sobre crecimiento y pubertad.

Material y métodos

Hemos realizado un estudio multicéntrico, retrospectivo, registrando todos los pacientes diagnosticados de ISP antes de los 18 años, durante los últimos 30 años, en 5 hospitales españoles.

Se excluyeron pacientes con ISP de origen iatrogénico, tumoral, infeccioso, traumático, así como aquellos diagnosticados de Hiperplasia suprarrenal congénita.

Resultados

La muestra consta de 29 pacientes, cuya mediada de edad al diagnóstico es de 5,6 años.

Encontramos 8 casos de adrenoleucodistrofia ligada al X (27,6%), 6 adrenatitis autoinmunes (20,7%), 4 hipoplasias suprarrenales congénitas (13,8%), 2 síndromes de resistencia a la ACTH (6,9%), 2 Síndromes de Pearson (6,9%) y un Síndrome de Allgrove (3,4%). En los otros 6 pacientes la etiología es desconocida por el momento.

22 pacientes (75%) eran varones y 7 (25%) mujeres.

Los casos que debutaron a una edad más temprana fueron los pacientes con hipoplasia suprarrenal congénita (mediana de edad de 0,1 años).

La astenia fue el síntoma predominante, referido por 16 pacientes (55%), seguido de los vómitos y la pérdida de peso que mostraron 14 pacientes (48,3%), siendo más frecuentes que la anorexia, remitida por 11 (37,9%).

4 pacientes presentaron crisis convulsivas al inicio, 3 secundarias a hipoglucemia y una a hiponatremia.

La hiperpigmentación fue el signo clínico más repetido, estando presente en 18 pacientes (62,1%). 16 pacientes (55,2%) debutaron en forma de crisis