

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

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

adrenal, aunque sólo se detectó hipotensión arterial en 11. De estos, 6 presentaron una de las alteraciones analíticas de la tríada hiponatremia, hiperkalemia e hipoglucemia, 7 presentaron 2 alteraciones, y tan solo 3 asociaban todas ellas.

La mediana de la talla al diagnóstico fue de 0,02 DE (-5,54 - +1,59). La mediana de ganancia de talla fue de -0,57 DE (-3,03 - +3,33) no encontrando relación entre esta y la dosis máxima de corticoides durante el seguimiento.

Las mujeres iniciaron pubertad con una mediana de 11,5 años (10-12,5 años), mientras que, la de los varones fue de 14,3 años (10,5-16,5 años). 3 pacientes precisaron tratamiento con testosterona como inductor puberal.

Se produce el éxitus de 2 pacientes (6,9%), ambos afectos de adrenoleucodistrofia ligada al X.

La hiponatremia fue la alteración electrolítica más frecuente, presente en 19 pacientes (65,5%). La última determinación de ACTH se encontraba elevada en el 65,5% de los pacientes.

Como comorbilidades, 4 pacientes (13,4%) fueron diagnosticados de hipogonadismo hipogonadotrofo, otros 4 desarrollaron hipotiroidismo (2 pertenecían a un Síndrome Pluriglandular Autoinmune), 3 (10,3%) fueron diagnosticados de déficit de GH y 6 (20,7%) asociaron sobrepeso.

20 pacientes (69%) precisaron tratamiento combinado. Se aprecia mayor necesidad de tratamiento combinado con: elevación de ARP ( $p=0,002$ ), aldosterona disminuida ( $p=0,017$ ), valores disminuidos de sodio ( $p=0,003$ ) y elevados de potasio ( $p=0,012$ ).

### Conclusiones

La astenia, la hiperpigmentación y la hiponatremia fueron el síntoma, el signo y la alteración electrolítica más frecuentes, aunque su ausencia, no descarta una ISP. La ACTH permanece elevada a pesar de un correcto tratamiento con glucocorticoides.

### O2/d2d3-016 Suprarrenales

#### HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA CLÁSICA POR DEFICIENCIA DE 11 BETA-HIDROXILASA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, BIOQUÍMICAS, MOLECULARES Y EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO

Mercado Santis, E.<sup>1</sup>; Campos, A.<sup>1</sup>; Fernandez, P.<sup>1</sup>; Oriola, J.<sup>2</sup>; Yeste, D.<sup>1</sup>; Clemente León, M.<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona, España; <sup>2</sup>Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, España.

### Introducción

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un trastorno hereditario autosómico recesivo que altera la biosíntesis del cortisol. La deficiencia de 11 $\beta$ -hidroxilasa (11 $\beta$ -OH) es la segunda causa más común de HSC forma clásica (5-8% de los casos); sin embargo, su incidencia es muy baja (1:100.000 recién nacidos). Clínicamente se caracteriza por virilización e hipertensión arterial (HTA).

### Objetivo

Describir las características clínicas, bioquímicas, moleculares y la evolución de pacientes con déficit de 11 $\beta$ -OH forma clásica.

### Pacientes y métodos

Estudio observacional longitudinal, retrospectivo, descriptivo.

Durante el periodo de junio de 1996 a enero de 2022 se diagnosticaron 6 pacientes con déficit de 11 $\beta$ -OH forma clásica. Se revisaron los registros de la historia clínica y se extrajeron los datos para el análisis en el momento del diagnóstico y durante el seguimiento.

- Criterios de inclusión: Pacientes con hallazgos clínicos de virilización, niveles elevados de 11-desoxicortisol (valores >7.2ng/mL) y estudio del gen *CYP11B1* con variantes patogénicas.
- Se reportaron los valores en mediana y rango intercuartil.

### Resultados

Se identificaron 6 pacientes con déficit de 11 $\beta$ -OH (1 Masculino, 5 Femeninos) de 4 familias. Solo se documentó consanguinidad en los pacientes de la familia 1.

Las características clínicas al diagnóstico se muestran en la Tabla 1. En los cuatro pacientes índice, la mediana de la edad de diagnóstico fue 2.3 años (1.14-6.45). Los hermanos menores de las familias 1 y 2 fueron diagnosticados en la lactancia y en periodo prenatal respectivamente.

El paciente 46,XY se manifestó con macrogenitosomía y pubarquia precoz. Las 5 pacientes 46,XX mostraron grados variables de virilización al diagnóstico, 3(60%) de ellas presentaron estadio 5 de Prader. En uno de estos pacientes se asignó género masculino al nacimiento y al diagnosticarse HSC a los 7.8 años de edad, los padres rechazaron la reasignación de género.

Al diagnóstico la edad ósea se encontraba avanzada, con una mediana de la diferencia edad ósea-edad cronológica de 2.9 (1.2-8.05) años. Todos los pacientes presentaron concentraciones séricas elevadas de 11-desoxicortisol, además de aumento de las concentraciones séricas de 17OHP y testosterona.

Tabla 1. Características clínicas en el momento del diagnóstico.

|  | Paciente 1A   | Paciente 1B | Paciente 2A   | Paciente 2B | Paciente 3  | Paciente 4                                      |
|--|---|-------------|---|-------------|---|---|
| Sexo asignado al nacer                               | Hombr   | Mujer       | Hombr   | Mujer       | Mujer   | Mujer   |
| Genotipo CYP11B2                                     | Homocigoto compuesto c.595C>A (p.Gln199Phe) y c.710T>C (p.Leu237Pro). |             | c.115delG (p.Ala38delGfsX4) homocigoto para la variante patogénica. |             | c.395>2delT en el intrón 1 (delo posterior) + genotipo CYP11B2 (delo posterior) | Homocigoto c.157G>A (p.Ser387Iys48*55), exon 7. |
| Edad cronológica al diagnóstico (años)               | 2,4   | 0,74        | 7,8   | 0,1         | 2,4   | 0,1   |
| Validación de los patrones alterados                 | ---   | ---         | ---   | ---         | ---   | ---   |
| Prueba de Prader                                     | ---   | 1           | 5   | 5           | 3   | 5   |
| Resistencia a la hormona adrenocorticotrófica (ACTH) | ---   | ---         | ---   | ---         | ---   | ---   |
| Prueba de Tumor                                      | P2  | P1          | P1  | P1          | P1  | P1  |
| Estado de hipertensión arterial                      | No  | No          | No  | No          | Si  | No  |
| Talla (cm)   | 5,4 DE  | 0,09 DE     | 3,5 DE  | 0,11 DE     | 3,70 DE   | 0,92 DE   |
| Talla (cm) a los 11 años (SD)                        | 53  | >59         | 333   | 254         | 128   | 213   |
| Tensión arterial (mmHg)                              | 49,61   | 53          | 429   | ---         | 214,9   | ---   |
| 17-Hidroxiesteroide reductasa (17-OH-R) (ng/ml)      | 12,3  | >20         | 92,86   | ---         | 43,08   | ---   |
| Androstendiona (ng/ml)                               | 8,2   | >10         | 22  | ---         | 10,09   | ---   |

Prueba 1954: 1: Hipertrofia de glándula pituitaria; 2: Hipertrofia de glándula pituitaria, lesión posterior de la línea mediana; 3: Hipertrofia de glándula pituitaria mayor, lesión casi completa de la línea mediana; 4: Hipertrofia de glándula pituitaria, lesión superior; 5: Glándula pituitaria normal.

na. Solo 1 paciente presentó hipertensión arterial al momento del diagnóstico.

En todos los pacientes índice se realizó estudio del gen *CYP21A2* inicialmente, sin mostrar variantes patogénicas en los 2 alelos.

Todos los pacientes recibieron manejo con hidrocortisona al diagnóstico con una mediana de la dosis de 12.6 (12.02-14.4) mg/m<sup>2</sup>/día. 3(50%) pacientes recibieron tratamiento con fludrocortisona previo al diagnóstico del déficit de 11β-OH.

Al final del seguimiento, la mediana de la edad fue 11.9 (5.1-21.7) años. 3 pacientes 46,XX alcanzaron la talla final con una mediana de 154 (146-154) cm. En relación al control de la tensión arterial, 4 (66%) pacientes presentan cifras normales para la edad y 2 pacientes (33.3%) han sido diagnosticados de HTA a la edad de 16 y 7,8 años. El paciente 2A presentó hipertensión a los 8 años del diagnóstico de HSC que se ha atribuido a mala adherencia terapéutica requiriendo tratamiento antihipertensivo.

**Conclusiones**

En las formas clásicas de HSC sin pérdida salina existe un solapamiento de los valores de 17-hidroxi-progesterona entre el déficit de 21-hidroxilasa y el de 11β-hidroxilasa por lo cual el estudio genético es fundamental en el diagnóstico diferencial.

El diagnóstico y el tratamiento precoces son importantes para prevenir complicaciones y mejorar los resultados a largo plazo.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2022.Apr.752

**O2/d2d3-017 Hipotálamo-Hipófisis EVOLUCIÓN, CRECIMIENTO Y ALTERACIONES ENDOCRINOLÓGICAS SECUNDARIAS A TUMORES DIENCEFÁLICOS Y SU TRATAMIENTO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS**

García Castellanos, M.T.; Bolsa Ferrer, I.T.; Morte Coscolín, P.; Labarta Aizpún, J.I.; Ferrer Lozano, M.; De Arriba Muñoz, A.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

**Introducción**

El aumento de la supervivencia de los tumores del sistema nervioso central, conlleva al incremento de las complicaciones a largo plazo. Entre las secuelas, destacan las endocrinopatías, en especial en tumores diencefálicos.

**Objetivos**

Evaluar las secuelas endocrinológicas y evolución antropométrica de niños con tumores diencefálicos, así como su relación con factores predisponentes, tipo histológico y tratamientos recibidos.

**Material y métodos**

Estudio observacional y retrospectivo de una muestra de pacientes diagnosticados de tumores diencefálicos (selares/supraselares, hipotalámicos/infundibulares, quiasmáticos, pineales, talámicos) controlados en un hospital terciario. Se evaluaron variables relacionadas con antecedentes, factores predisponentes, histología, tipos de tratamiento, antropometría, datos analíticos y endocrinopatías previas, al diagnóstico tumoral, durante el seguimiento posterior y a edad adulta.

**Resultados**

Se analizaron 33 pacientes, 24,2% con antecedente de endocrinopatía; edad al diagnóstico tumoral de 7,56±5,01 años, siendo el craneofaringioma y el área selar, el tipo histológico y localización más habituales. Los síntomas más frecuentes fueron alteraciones visuales y cefalea. La histología se relacionó con la presencia de patología al diagnóstico: hidrocefalia con gliomas (p=0,048), trastornos del comportamiento con tumores germinales (p=0,003) y endocrinopatía con tumores germinales y craneofaringiomas (p=0,033). 66,7% presentaron algún déficit hormonal durante el seguimiento, siendo el más prevalente el de GH (48,5%) a los 2,63± 3,27 años tras el diagnóstico tumoral, seguido de diabetes insípida (42,4%) a los 0,10±0,17 años, y de los déficits de TSH, ACTH (36,4%) a los 0,13±0,30 años y a los 0,14±0,29 años respectivamente. El déficit menos frecuente fue el de gonadotropinas (GnRH) (18,2%) a los 1,72±1,82 años tras el diagnóstico tumoral; el mayor riesgo de desarrollar alguna endocrinopatía lo tiene el craneofaringioma (p=0,018).

El tratamiento más prevalente fue la cirugía (60,6%) y en la mayoría no se encontró asociación entre la modalidad de tratamiento y los déficits hormonales, a excepción de mayor riesgo de diabetes insípida (p=0,015) y de déficit de gonadotropinas (p=0,023) tras cirugía y de déficit de GH (p=0,015) y gonadotropinas (p=0,011) tras radioterapia.