

Tabla 1. Características al inicio y tras 2 meses de intervención.

| n                         | Controles   |             |              | TRF         |             |              | p            |
|---------------------------|-------------|-------------|--------------|-------------|-------------|--------------|--------------|
|                           | Inicio      | 2 meses     | p (pareada)  | Inicio      | 2 meses     | p (pareada)  |              |
| Edad (años)               | 13,7 ± 2,6  |             |              |             | 13,7 ± 2,4  |              |              |
| IMC (z-score)             | 3,08 ± 0,76 | 3,00 ± 0,76 | <b>0,001</b> | 3,05 ± 0,52 | 2,96 ± 0,53 | <b>0,004</b> | 0,739        |
| Presión sistólica (mmHg)  | 121 ± 12    | 118 ± 9     | 0,097        | 118 ± 9     | 119 ± 9     | 0,365        | 0,058        |
| Presión diastólica (mmHg) | 75 ± 9      | 74 ± 6      | 0,592        | 75 ± 7      | 75 ± 5      | 0,657        | 0,488        |
| Grasa corporal (%)        | 40,0 ± 4,7  | 38,7 ± 5,5  | <b>0,006</b> | 40,4 ± 6,9  | 39,0 ± 7,0  | <b>0,006</b> | 0,801        |
| Glucosa (mg/dl)           | 90,6 ± 6,6  | 89,9 ± 6,5  | 0,247        | 89,9 ± 10,2 | 89,5 ± 10,7 | 0,522        | 0,680        |
| Insulina (mU/L)           | 31,6 ± 32,3 | 26,0 ± 14,8 | 0,227        | 23,0 ± 13,9 | 20,9 ± 10,9 | 0,306        | 0,488        |
| HbA1c (%)                 | 5,3 ± 0,4   | 5,3 ± 0,2   | 0,730        | 5,2 ± 0,4   | 5,3 ± 0,4   | 0,395        | 0,385        |
| Triglicéridos (mg/dl)     | 87 ± 39     | 81 ± 24     | 0,209        | 116 ± 82    | 106 ± 72    | 0,312        | 0,884        |
| Colesterol (mg/dl)        | 145 ± 28    | 145 ± 26    | 0,708        | 154 ± 31    | 156 ± 32    | 0,413        | 0,409        |
| HDL-Colesterol (mg/dl)    | 43 ± 8      | 45 ± 12     | 0,473        | 43 ± 8      | 43 ± 8      | 0,455        | 0,333        |
| LDL-Colesterol (mg/dl)    | 84 ± 25     | 84 ± 22     | 0,784        | 87 ± 26     | 92 ± 29     | 0,105        | 0,207        |
| ALT (UI/L)                | 28,7 ± 18,2 | 25,0 ± 15,1 | 0,120        | 24,3 ± 17,3 | 27,7 ± 29,8 | 0,227        | 0,049        |
| HOMA-IR                   | 7,1 ± 7,1   | 5,8 ± 3,4   | 0,193        | 5,3 ± 4,1   | 4,7 ± 2,5   | 0,273        | 0,563        |
| Bruni                     | 26 ± 16,8   | 22,3 ± 14,7 | <b>0,021</b> | 24,4 ± 16,4 | 20,1 ± 14,1 | <b>0,011</b> | 0,683        |
| Chervin                   | 4,6 ± 3,1   | 4,9 ± 4,0   | 0,779        | 4,3 ± 3,7   | 3,9 ± 2,3   | 0,481        | 0,495        |
| CDI                       | 12,3 ± 7,7  | 12,0 ± 9,1  | 0,455        | 12,7 ± 10,3 | 9,4 ± 7,2   | <b>0,001</b> | <b>0,029</b> |

\* Bruni: escala de trastornos del sueño para niños  
 \* Chervin: cuestionario de valoración de trastornos respiratorios del sueño  
 \* CDI: cuestionario de depresión infantil

2,82 ± 0,37 p < 0,001) y esta diferencia es significativamente mayor a la disminución del IMC-SDS del grupo control (p = 0,02 entre grupos). Además, este subgrupo presenta una disminución en la puntuación de problemas respiratorios según cuestionario de sueño significativamente mayor al grupo control.

No se reporta ninguna incidencia ni efecto adverso en ninguno de los grupos durante la intervención.

**Conclusiones**

La intervención de TRF niños y adolescentes entre 8 y 18 años con obesidad se relaciona con mejoría del z-score de IMC en aquellos pacientes con tasas de adherencia alta. Globalmente el grupo TRF muestra disminución del porcentaje de grasa corporal equiparable al del grupo control.

La intervención de TRF puede considerarse una estrategia terapéutica válida y segura en esta población, aunque se precisan estudios de mayor duración y mayor número de pacientes.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.911

**O2/d2-025 Displasias óseas**  
**RESULTADOS DE UN ESTUDIO DELPHI SOBRE LA EPIDEMIOLOGÍA, LA CARGA, EL MANEJO Y LAS NECESIDADES NO CUBIERTAS DE LA OSTEOGENIA IMPERFECTA EN ESPAÑA**

Sagastizabal, B.<sup>1</sup>; Calvo, I.<sup>2</sup>; Martínez-Ferrerc, A.<sup>3</sup>; Clancyd, J.<sup>4</sup>; Pérez, A.<sup>5</sup>; Subirán, R.<sup>5</sup>; Gil, A.<sup>5</sup>; Bou, R.<sup>6</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Getafe, Getafe, España; <sup>2</sup>Hospital Universitario La Fe, Valencia, España; <sup>3</sup>Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España; <sup>4</sup>MereoBiopharma, Londres, Reino Unido; <sup>5</sup>Omakase Consulting S.L, Barcelona, España; <sup>6</sup>Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

**Introducción**

La osteogenia imperfecta (OI) es un trastorno genético poco frecuente, que afecta a la formación de colágeno, caracterizada por fragilidad ósea y mayor riesgo de fracturas.

Los datos disponibles sobre la epidemiología de la OI en España son limitados.

**Objetivo**

El objetivo principal de este estudio es estimar la epidemiología, y complementar la evidencia disponible sobre la carga, el manejo y las necesidades no cubiertas de la OI en España.

**Materiales y métodos**

Estudio Delphi semi-estructurado, que contó con la participación de 34 expertos en el manejo de la OI de 14 comunidades autónomas.

Cuestionario de la primera ronda (octubre de 2022) basado en los resultados de la revisión sistemática de la literatura (RSL), focalizada en los objetivos del estudio.

Segundo cuestionario (febrero de 2023) desarrollado una vez analizadas las respuestas, para ratificar los resultados de la primera ronda.

Un grupo de cuatro expertos nacionales, también participantes en el estudio, validó los resultados de la RSL, dio soporte en la elaboración de los cuestionarios, discutió y validó los resultados finales en una reunión grupal online.

**Resultados**

La prevalencia estimada de los pacientes diagnosticados con OI en España es de 0,56:10.000 habitantes (IC 95%: 0,54-0,59), que se traduce en 2.669 pacientes diagnosticados y con seguimiento en diferentes hospitales españoles. Se ha estimado que 269 nuevos pacientes son diagnosticados con OI cada año, lo que representa una incidencia estimada de 0,06:10.000 (IC 95%: 0,05-0,06) habitantes y año. Los pacientes adultos se pierden más a menudo en el seguimiento y, por tanto, experimentan un peor manejo de la gestión de los síntomas de la enfermedad, lo que resulta en una mayor incidencia de síntomas, manifestaciones esqueléticas y extra esqueléticas. A pesar de que el manejo clínico de la OI requiere de diferentes especialistas médicos, la atención multidisciplinar no está totalmente implementada en España. La ausencia de un tratamiento aprobado que

sea curativo o que permita reducir las manifestaciones clínicas de la enfermedad, representa la principal necesidad no cubierta.

### Conclusiones

Este estudio analiza la situación actual de los pacientes diagnosticados de OI en España, poniendo de manifiesto la necesidad de establecer líneas de trabajo que permitan optimizar el diagnóstico, manejo y tratamiento del paciente con OI, minimizando la carga global de la enfermedad y más específicamente, la incidencia de fracturas.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.912

### O2/d2-026 *Misceláneas*

#### ADHERENCIA AL PROCESO ASISTENCIAL EN UNA COHORTE DE NIÑOS Y ADOLESCENTES TRANSGÉNERO

García García, E.<sup>1</sup>; De Lara, I.<sup>2</sup>; Dueñas, S.<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío/Facultad de Medicina de Sevilla, Sevilla, España; <sup>2</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

### Introducción

En 2015 nuestro centro comenzó la atención a niños y adolescentes transgénero siguiendo las normativas del Proceso Asistencial del Servicio Sanitario Público de nuestra Comunidad Autónoma, correspondiendo al Servicio de Pediatría las derivaciones de primeras visitas de menores de 14 años.

### Objetivos

Describir la frecuencia de abandono del seguimiento de los niños y adolescentes transgénero que consultan antes de los 14 años en nuestro medio. Conocer los factores predictores del abandono del seguimiento.

### Pacientes y métodos

Estudio retrospectivo de los pacientes atendidos en una consulta de endocrinología pediátrica de un hospital de tercer nivel desde el inicio de este proceso asistencial, en mayo de 2015, hasta diciembre de 2023. Las variables se recogieron de las historias clínicas. Las cuantitativas se expresan como media  $\pm$  desviación típica (rango) y las cualitativas como porcentajes. Se consideró el abandono del seguimiento a las citas como la variable resultado (dicotómica) y su relación con las variables predictoras se estudió mediante regresión logística múltiple y se cuantificó usando la *odds ratio* (OR) y su intervalo de confianza al 95% (IC 95).

### Resultados

En este periodo se atendieron en nuestra consulta 112 niños y adolescentes transgénero, considerando el sexo deseado eran 55,4% varones y 44,6% mujeres.

La edad en la primera visita era  $11,2 \pm 1,7$  años (8,1-13,9) y la edad de la transición social  $9,5 \pm 2,7$  años (3-14,4). 63,4% habían hecho la transición social en la infancia y 36,6% en la pubertad. El 70% han sido valorados por salud mental y el 8,9% han recibido tratamiento psicofarmacológico.

El 70,5% han iniciado tratamiento supresor de la pubertad con triptorelina, a una edad de  $12 \pm 1,3$  años (9-14,4) (45,5% al inicio de la pubertad y 25% en estadios más avanzados). El 44,6% ya se ha transferido a endocrinología de adultos y allí el 38,4% ha iniciado testosterona o estradiol a una edad de  $14,6 \pm 0,5$  años (14-16,25).

Dieciocho pacientes (16,1%) han perdido seguimiento en nuestro sistema sanitario público, la mitad de ellos en la primera visita, 14 (12,5%) antes de empezar el tratamiento y cuatro (3,6%) después de haberlo iniciado.

La única variable predictora del abandono del seguimiento fue la edad de la transición social, por cada año más tarde que hizo la transición social, mayor riesgo de abandono del seguimiento –OR (IC 95): 1,7 (1,2-3,3) ( $p = 0,04$ )–. Sin lograr significación estadística, el abandono del seguimiento también fue más frecuente en los varones –OR (IC 95): 3 (0,6-14) ( $p = 0,15$ )– y en aquellos que tuvieron tratamiento psicofarmacológico –OR (IC 95): 1,9 (0,5-8,3) ( $p = 0,32$ )–.

### Conclusiones

Uno de cada 6 niños y adolescentes transgénero han perdido seguimiento en nuestra cohorte, la mayoría antes de empezar ningún tratamiento endocrino. De los que empiezan tratamiento 1 de cada 20 ha abandonado el seguimiento. La transición social tardía, a mayor edad, es el principal factor de riesgo de abandono del seguimiento.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.907

### O2/d2-027 *Metabolismo y nutrición*

#### CATCH-UP SALUDABLE EN EL RECIÉN NACIDO PEQUEÑO PARA LA EDAD GESTACIONAL. ¿SABEMOS CÓMO DEFINIRLO?

Aguilar Janita, B.<sup>1</sup>; De Arriba Muñoz, A.<sup>2</sup>; Estañ Capell, J.<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario, Valencia, España; <sup>2</sup>Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

### Introducción

Los recién nacidos pequeños para la edad gestacional (PEG) presentan un mayor riesgo de complicaciones metabólicas futuras, especialmente cuando experimentan un rápido *catch-up* durante los primeros meses de vida. Sin embargo, no parece estar muy bien definido que es un *catch-up* adecuado, que parámetros utilizar para evaluarlo o durante cuánto tiempo.

### Objetivos

Este estudio busca profundizar en la definición de *catch-up* saludable y examinar la relación entre patrones de crecimiento recuperador (proporcionado o desproporcionado) en recién nacidos PEG y la aparición de sobrepeso, obesidad o hipertensión a los 6 años; además, se pretende buscar diferencias en los patrones de crecimiento en función de si son nacidos a término o pretérmino y en función del tipo de lactancia recibida.

### Pacientes y métodos

Estudio observacional retrospectivo que incluyó a todos los recién nacidos PEG, tanto pretérmino como a término nacidos en un hospital terciario entre 2011-2014, excluyendo aquellos que no tuvieran datos antropométricos al nacimiento o a los 6 años. Se recogieron datos antropométricos al nacimiento, al mes, 4 meses, 18 meses y 6 años (tabla 1), seguido de un análisis estadístico descriptivo e inferencial. Se consideró un *catch-up* excesivo y desproporcionado si el incremento en el z-score del WFL (*weight for length*) era  $>0,67$ DE en el periodo de tiempo analizado tal y como proponen las últimas recomendaciones internacionales. Se han considerado estadísticamente significativos los valores  $p < 0,05$ .

### Resultados

Recogida inicial de 120 pacientes, 86 tras aplicar criterios de exclusión. La lactancia materna fue más frecuente en los primeros 4 meses en el grupo de recién nacidos a término, 32% frente a 9,4% en los pretérmino ( $p = 0,007$ ); aquellos que recibieron artificial tuvieron mayores incrementos en el z-score del IMC a los 4 meses  $1,06 \pm 1,1$  frente a  $0,37 \pm 0,7$  DE ( $p = 0,04$ ). Los prematuros mostraron mayores velocidades de crecimiento, destacando diferencias significativas en el intervalo de 1-4 meses ( $44,98 \pm 10,1$  frente a  $38,14 \pm 11,1$ ;  $p = 0,001$ ) y 4-18 meses ( $18,68 \pm 3,13$  frente a  $16,66 \pm 2,5$ ;  $p = 0,031$ ), alcanzando una talla similar a los RNAT a los 6 años. El 24,4% de la muestra presentaba sobrepeso, obesidad o hipertensión, sin diferencias entre grupos. Aunque el 65,1% de la muestra hizo un *catch-up* desproporcionado esto no se relacionó con mayor frecuencia de complicaciones metabólicas. La variable antropométrica que mejor se relacionó con el aumento del z-score del IMC a los 6 años fue el incremento en el z-score del peso durante los primeros 18 meses ( $r = 0,22$ ;  $p = 0,046$ ). Al analizar todos los parámetros antropométricos y distintas edades, el incremento en el z-score del peso de  $+2,25$  DE durante los primeros 18 meses de vida, es el punto de corte que mejor discrimina para detectar a los pacientes con más riesgo de desarrollar complicaciones metabólicas a los 6 años (S: 45,5% y E: 87,1%).

### Conclusiones

El incremento del z-score del peso durante los primeros 18 meses de vida, parece ser el parámetro que mejor se correlaciona con el desarrollo de complica-

ciones metabólicas a los 6 años de edad, independientemente de si este es proporcionado o no. No existen diferencias en el desarrollo de complicaciones metabólicas entre el grupo de recién nacidos pretérmino y a término. Proponemos como definición de *catch-up* saludable un incremento menor a  $2,25$ DE en el z-score del peso durante los primeros 18 meses de vida.

Tabla 1. Comparativa del crecimiento entre recién nacidos a término (RNAT) y pretérmino (RNPT).

|                           | RNAT            |                 |                 |                 |                 | RNPT            |                 |                 |                 |                 |
|---------------------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|
|                           | 0m              | 1m              | 4m              | 18m             | 6ª              | 0m              | 1m              | 4m              | 18m             | 6 a             |
| Peso (kg)                 | 2,417<br>(0,34) | 3,36<br>(0,47)  | 5,82<br>(0,67)  | 9,8<br>(1,51)   | 17,9<br>(3,8)   | 1,291<br>(0,66) | 2,22<br>(0,5)   | 4,89<br>(1,31)  | 9,04<br>(1,71)  | 17,3<br>(5,15)  |
| Z Peso                    | -2,06<br>(0,43) | -1,92<br>(0,5)  | -1,32<br>(1,15) | -0,72<br>(1,43) | -0,55<br>(1,61) | -2,25<br>(0,72) | -1,8<br>(1,28)  | -1,25<br>(1,35) | -1,3<br>(1,84)  | -0,93<br>(1,91) |
| Talla (cm)                | 47<br>(3,38)    | 51<br>(2,5)     | 61<br>(3)       | 80<br>(4,25)    | 110<br>(8,25)   | 39,25<br>(4,62) | 44,75<br>(2,63) | 56,5<br>(5,1)   | 77,75<br>(4,38) | 109,5<br>(9,7)  |
| Z talla                   | -1,21<br>(1,48) | -1,96<br>(1,61) | -1,23<br>(1,25) | -0,52<br>(1,25) | -0,6<br>(1,56)  | -2,12<br>(1,54) | -2,54<br>(1,66) | -1,72<br>(2,23) | -1,26<br>(1,55) | -0,95<br>(2,04) |
| PC (cm)                   | 33<br>(1,88)    | 36,5<br>(2,45)  | 41<br>(2)       | 47<br>(2,25)    | --              | 28,75<br>(3)    | 33<br>(2,25)    | 39,1<br>(1,75)  | 46 (2)          | --              |
| Z PC                      | -0,81<br>(1,27) | --              | --              | --              | --              | -1,68<br>(1,35) | -1,05<br>(1,47) | 0,88<br>(1,35)  | 0,83<br>(1,22)  | --              |
| IMC (kg/m <sup>2</sup> )  | 10,51<br>(1,17) | 13,25<br>(1,44) | 15,67<br>(1,72) | 15,40<br>(2,26) | 14,88<br>(2,52) | 8,23<br>(2,39)  | 11,38<br>(2,11) | 15,38<br>(2,36) | 15,17<br>(2,21) | 15,08<br>(2,69) |
| Z IMC                     | -1,86<br>(0,95) | -1,39<br>(1,26) | -0,72<br>(1,15) | -0,47<br>(1,58) | -0,3<br>(1,8)   | -1,82<br>(1,35) | -1,56<br>(1,11) | -0,71<br>(1,64) | -0,68<br>(1,93) | -0,18<br>(2,03) |
| zWFL                      | -2,27<br>(1,22) | -0,48<br>(1,09) | -0,4<br>(1,27)  | -0,53<br>(1,51) | --              | -2,63<br>(1,5)  | -1,16<br>(1,68) | 0,35<br>(2,23)  | -0,87<br>(1,89) | --              |
| ΔPeso (kg)                | --              | 1,05<br>(0,42)  | 2,42<br>(0,77)  | 4,05<br>(1,25)  | 8,02<br>(3,02)  | --              | 0,83<br>(0,47)  | 2,61<br>(0,77)  | 4,15<br>(1,49)  | 9,31<br>(3,55)  |
| Δ Z peso                  | --              | 0,17<br>(0,7)   | 0,59<br>(1,24)  | 0,79<br>(1,05)  | 0,20<br>(1,25)  | --              | 0,36<br>(1,5)   | 0,41<br>(1,43)  | 0,36<br>(1,23)  | 0,63<br>(2,03)  |
| ΔTalla(cm)                | --              | 3,5 (2)         | 10 (3)          | 19,5<br>(3,25)  | 30<br>(5,8)     | --              | 5<br>(2,75)     | 11,5<br>(2,25)  | 22<br>(3,62)    | 32 (5)          |
| VC (cm/año)               | --              | 41,2<br>(22)    | 38,14<br>(11,1) | 16,66<br>(2,5)  | 7,55<br>(1,13)  | --              | 49,32<br>(30,8) | 44,98<br>(10,1) | 18,68<br>(3,13) | 7,44<br>(1,22)  |
| Δ Z talla                 | --              | -0,78<br>(1,02) | 0,63<br>(1,45)  | 0,71<br>(1,29)  | -0,05<br>(0,73) | --              | 0,54<br>(1,89)  | 0,84<br>(1,74)  | 0,48<br>(1,27)  | 0,81<br>(1,28)  |
| ΔIMC (kg/m <sup>2</sup> ) | --              | --              | 2,75<br>(1,66)  | -0,58<br>(2,14) | -0,24<br>(2,09) | --              | --              | 3,60<br>(2,59)  | -0,61<br>(2,19) | -0,38<br>(2,28) |
| Δ Z IMC                   | --              | 0,25<br>(1,56)  | 0,6<br>(1,29)   | 0,27<br>(1,43)  | 0,37<br>(1,61)  | --              | 0,27<br>(1,43)  | 0,51<br>(1,94)  | -0,07<br>(1,43) | 0,21<br>(1,63)  |
| ΔZ IMC desde 0            | --              | 0,25<br>(1,56)  | 0,89<br>(1,25)  | 1,28<br>(1,53)  | 1,36<br>(2,76)  | --              | 0,27<br>(1,43)  | 1,32<br>(1,51)  | 0,88<br>(1,91)  | 1,31<br>(2,05)  |
| ΔWFL desde 0              | --              | 1,72<br>(1,9)   | 1,71<br>(1,9)   | 1,69<br>(1,72)  | --              | --              | 1,23<br>(2,96)  | 2,64<br>(1,61)  | 1,75<br>(1,21)  | --              |

Los valores se expresan como mediana (rango intercuartílico).

RNAT: recién nacido a término; RNPT: recién nacido pretérmino; PC: perímetro craneal; IMC: índice de masa corporal; WFL: Weight for length o peso para la talla.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.913

### O2/d2-028 Crecimiento

#### EL BIG DATA COMO ESTRATEGIA EN LA ELABORACIÓN DE ESTUDIOS AUXOLÓGICOS POBLACIONALES

Casado Tellechea, I.<sup>1</sup>; Lozano, J.A.<sup>1</sup>; Pérez, A.<sup>2</sup>; Machón Sobrado, M.<sup>3</sup>; Sánchez Merino, G.<sup>4</sup>; Maeso Mendez, S.<sup>5</sup>; Díez López, I.<sup>6</sup>.

<sup>1</sup>Basque Center for Applied Mathematics BCAM, Bilbao, España; <sup>2</sup>Postdoctoral Fellow BCAM - Basque Center for Applied Mathematics, Bilbao, España; <sup>3</sup>Unidad de Metodología y Estadística. OSI Araba, Bilbao, España; <sup>4</sup>Coordinador de la Plataforma de Innovación - IIS BIOARABA, Vitoria, España; <sup>5</sup>Endocrinología infantojuvenil. OSI Araba, Vitoria, España; <sup>6</sup>Departamento de Pediatría. UPV-EHU. UD de Vitoria. Endocrinología infantojuvenil. OSI Araba. BioAraba, Vitoria, España.

### Introducción

Hasta la fecha el conocimiento de la dinámica poblacional y sus repercusiones en salud requerían de estudios complejos, largos y costosos de campo.

Las herramientas de *big data* se postulan hoy en día como una herramienta de primera magnitud para ponderales cambios poblacionales observados en tiempo real si se dispone de fuentes fiables de recogida y herramientas matemáticas e informáticas adecuadas para su valoración.

### Objetivo principal

Realizar una aproximación metodológica del uso de aplicaciones *big data* para elaborar tablas de crecimiento auxológicas en nuestra población de alta potencia estadística, como primer paso para inferir la medida a todas las CC. AA. Valorar como es nuestra población en las variables auxológicas respecto a los estándares actuales Orbeagozo 2011 y estudios españoles de crecimiento 2010.

### Material y métodos

Datos recogidos de episodios de historias clínicas informatizadas, estudiando las variables sexo, edad, peso, talla, lugar de residencia (CP, centro de salud, barrio) de nuestra población entre 01/01/2020-31/03/2020 (evitando efecto pandemia)

Para calcular las curvas y tablas percentiles hemos utilizado el algoritmo LMS de Cole-Green con verosimilitud penalizada, implementado en el software RefCurv 0.4.2 (2020), que permite gestionar grandes cantidades de datos. Los hiperparámetros se han seleccionado mediante el BIC (Bayesian information criterion).

Para calcular desviaciones poblacionales respecto a la referencial se ha tomado como referencia el estar por encima de 1,5 desviaciones estándar respecto de la media según la edad.

### Resultados

Se recogen 66.975 episodios informatizados de menores de 16 años y un total de 1.205.000 variables estudiadas. Aunque se dispone de datos se excluyen individuos >16ª por N bajas. Se representan las gráficas de nuestra población respecto a los estándares observando que existen diferencias con Orbeagozo 2011 y españolas 2010. Presentamos los datos y porcentajes de sobrepeso/obesidad por edad y sexo. Existen diferencias significativas de más sobrepeso en toda la muestra de varones y mujeres de nuestra población que los estándares habituales.

### Conclusiones

La tecnología de *big data* supera en potencia a los estudios clásicos poblacionales y es una herramienta innovadora respecto a los estudios auxológicos (limitados en N) realizados hasta la fecha. El desarrollo de estas nuevas estrategias en auxología permitirá

conocer casi en tiempo real la situación epidemiológica de la población en diferentes variables, pudiendo inferir actuaciones en salud de forma más eficaces.

NOTA: Aprobación CEIC OSI ARABA Expte 2022-058

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.914

### O2/d2-029 Genética

## SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA EN LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS

Araújo De Castro, J.; Sánchez Soler, M.J.; Domínguez Jiménez, M.; De Murcia Lemauiel, S.; Robles García, M.; Plaza Sánchez, C..

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

### Introducción

El síndrome de Bardet-Biedl (SBB) es un trastorno autosómico recesivo multisistémico raro que se encuadra dentro de las ciliopatías. Se caracteriza por retinopatía pigmentaria, malformaciones renales, polidactilia postaxial, dificultades de aprendizaje y obesidad central, pero la expresividad clínica es muy variable. Hasta la fecha se han identificado mutaciones en 27 genes diferentes causantes del SBB. Estos genes codifican proteínas implicadas en el desarrollo y función de los cilios primarios.

### Objetivos

Caracterización clínica y molecular de pacientes diagnosticados de SBB en la Sección de Genética Médica de un hospital terciario en los últimos 15 años.

### Materiales y métodos

Se llevó a cabo un estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes con diagnóstico molecular de SBB entre los años 2008 y 2023. Criterios de exclusión: pacientes sin diagnóstico genético confirmado. Variables recogidas: datos demográficos, motivo de derivación y unidad de procedencia, edad al diagnóstico, tipo de estudio solicitado, gen afecto y variante, somatometría al nacimiento y al diagnóstico, presencia de síntomas relacionados con SBB. Los datos se recogieron y analizaron con el programa Excel.

### Resultados

Durante el periodo de estudio hubo 13 casos de SBB (9 varones/4 mujeres). De ellos uno falleció a las pocas horas del nacimiento. Edad media: 13 años (rango 0-47 años). En 5/13 pacientes se detectaron hallazgos ecográficos patológicos durante la gestación: displasia renal y/o hidronefrosis. No se observó alteración en la somatometría al nacimiento. Se describió polidactilia postaxial en 10 pacientes

(77%) y malformaciones renales en 9 (69%). Todos los pacientes vivos presentaban retraso psicomotor y/o discapacidad intelectual en grado variable. 11/12 obesidad (91%) y de ellos, 5 presentaban alguna comorbilidad secundaria a la misma (45%). 4 pacientes presentaban hipotiroidismo (33%) y todos los pacientes mayores de 5 años han sido diagnosticados de retinitis pigmentaria ( $n = 8$ ). En 3 casos el diagnóstico se alcanzó mediante exoma clínico (23%), en el resto se realizó estudio de secuenciación masiva de genes asociados al SBB. Hallazgos moleculares: variantes patógenas bialélicas en gen BBS1 ( $n = 4$ , 2 familias), BBS2 ( $n = 3$ , 2 familias), BBS10 ( $n = 2$ ), IFT172 ( $n = 1$ ), BBS12 ( $n = 3$ , 3 familias).

Hubo otros 2 casos de la misma familia diagnosticados prenatalmente con variantes bialélicas en gen BBS12, que finalizaron en interrupción legal de la gestación (ILE). En el primero se produjo ILE en semana 30 de gestación (aprobación por Comité clínico) tras detectar en el feto riñones hipertróficos/displásicos, polidactilia postaxial bilateral en extremidades, cisterna magna dilatada e hipospadias; y en el segundo se produjo ILE en semana 16, tras diagnóstico prenatal invasivo realizado en semana 12 y confirmar que el feto estaba afecto.

#### Conclusiones

Nuestros datos muestran la expresividad y pronóstico tan variable asociados a este trastorno. Los pacientes con mutaciones en BBS1 de nuestra serie presentan menor afectación renal y menor frecuencia de polidactilia, lo que coincide con lo descrito en la literatura. Ante la presencia de patología renal, retinosis pigmentaria, polidactilia, obesidad y/o discapacidad intelectual debemos sospechar el SBB y solicitar NGS de genes asociados. Alcanzar un diagnóstico precoz es fundamental para planificar el seguimiento interdisciplinar específico de cada caso y ofrecer un asesoramiento genético.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.913

#### O2/d2-030 Crecimiento

### FIABILIDAD DE LOS MÉTODOS DE PREDICCIÓN DE TALLA ADULTA EN PACIENTES CON TALLA BAJA IDIOPÁTICA

Ferreiro-Mazón García-Plata, P.<sup>1</sup>; Carcavilla Urquí, A.<sup>1</sup>; Martínez Rodríguez, E.E.<sup>2</sup>; Guerrero-Fernández, J.<sup>1</sup>; Bueno Lozano, G.<sup>3</sup>; González Casado, I.<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; <sup>2</sup>Hospital General de Villalba, Madrid, España; <sup>3</sup>Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

#### Introducción

La talla baja idiopática (TBI) es la causa más frecuente de hipocrecimiento. Se clasifica en función de la

presencia o ausencia de talla baja familiar (TBF) y del momento de inicio puberal. Existen diversos métodos matemáticos para realizar un pronóstico de talla adulta (PTA), pero tienen sus limitaciones.

#### Objetivos

El objetivo principal es comparar los PTA mediante los métodos de Bayley-Pinneau (BP) y Roche-Wainer-Thissen (RWT) con la talla adulta (TA) alcanzada. Como objetivos secundarios, comparar la fiabilidad de los métodos analizados y estudiar si la presencia de talla baja familiar (TBF), el momento de inicio de la pubertad, el estadio puberal y el sexo influyen en la precisión del PTA.

#### Material y método

Estudio retrospectivo analítico de pacientes >18 años catalogados de TBI, en seguimiento en Endocrinología Infantil de un hospital terciario entre 2018-2022.

Se dividieron en los siguientes grupos: TBF ( $n = 16$ ), retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD) ( $n = 18$ ), TBF + RCCD ( $n = 8$ ) y TBI sin TBF ni RCCD ( $n = 29$ ). Se obtuvieron PTA en Tanner I (T1), Tanner II (T2), Tanner III-IV (T3-4) y Tanner V (T5).

Se realizó un análisis de la varianza (ANOVA) para medidas repetidas, t-Student para comparación entre datos cuantitativos y el error cuadrático medio para la comparación de la precisión entre distintos métodos de predicción.

#### Resultados

Descripción general: tamaño muestral: 71 pacientes, 28% ( $n = 20$ ) mujeres y 71,8% ( $n = 51$ ) varones. Edad media:  $18,53 \pm 1,21$  años. Estatura media en DE: T1 ( $n = 57$ ),  $-2,22 \pm 0,42$ ; T2 ( $n = 61$ ),  $-2,32 \pm 0,47$ ; T3-4 ( $n = 63$ ),  $-2,11 \pm 0,51$ ; y T5 ( $n = 47$ ),  $-1,49 \pm 0,54$ .

TA en función de TD: la TA alcanzada fue inferior a la TD en  $0,47 \pm 0,73$  DE ( $p < 0,01$ ).

PTA en función del estadio puberal: BP y RWT sobreestimaron la TA en estadios puberales T1 a T4, aunque RWT se ajusta más a TA que BP. En estadios iniciales de pubertad (T1 y T2) se objetivó una menor precisión en la estimación de TA, con diferencias entre PTA de  $2,09 \pm 5,31$  cm en BP (estadio T1) y  $1,3 \pm 3,63$  cm en RWT (T2) ( $p < 0,01$ ). Ambos métodos fueron más precisos en T5 aunque infraestimaron la TA (BP  $0,12 \pm 2,53$  cm y RWT  $0,04 \pm 3,4$  cm) sin significación estadística.

PTA en función del sexo: BP sobreestima la TA en varones e infraestima en mujeres, mientras que RWT sobreestima en ambos sexos. Comparando ambos métodos, BP es más fiable que RWT en mujeres, mientras que en varones ocurre lo contrario al comparar ambos métodos ( $p < 0,01$ ). La precisión de RWT en la predic-

ción de TA fue elevada, con diferencias medias de entre 0,09 y 0,89 cm, no estadísticamente significativas.

PTA en función de la causa de talla baja (TB): Ambos métodos sobreestiman la TA en todos los subgrupos diagnósticos excepto en TBF + RCCD que infraestima. TBF es el grupo diagnóstico en el que se objetiva menor precisión en ambos métodos, con diferencias estadísticamente significativas ( $p < 0,01$ ). RWT fue más preciso que BP independientemente del diagnóstico establecido.

#### Conclusiones

1. La mayoría de los pacientes no alcanzaron su talla diana.
2. BP y RWT sobreestiman PTA en varones en todos los estadios puberales excepto T5.
3. BP infraestima el PTA en mujeres y es más fiable que RWT.
4. Ambos métodos son útiles para realizar un PTA, con mayor precisión de RWT en varones y de BP en mujeres.
5. RWT fue más preciso que BP independientemente de la causa de TB.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.915

#### O2/d2-031 Hipotálamo-Hipófisis

### FUTURO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA EN TUMORES NEUROENDOCRINOS HIPOFISARIOS (GH) EN PEDIATRÍA: APLICACIÓN DE MARCADORES DE EXPRESIÓN GÉNICA (SSTR2, SSTR5, DRD2, E-CADHERIN Y KI-67), INMUNOHISTOQUÍMICOS, Y RADIOLÓGICOS

Casano Sancho, P.<sup>1</sup>; Gil Ortega, J.<sup>2</sup>; Suñol, M.<sup>3</sup>; Langdon, C.<sup>4</sup>; Smiechowicz, J.<sup>5</sup>; Hinojosa Mena, J.<sup>6</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu (SDJ), Esplugues de Llobregat, España; <sup>2</sup>Institut Recerca Germans Trias i Pujol, Badalona, España; <sup>3</sup>Servicio Anatomía Patológica. SJD, Esplugues (Barcelona), España; <sup>4</sup>Servicio Otorrinolaringología. SJD, Esplugues (Barcelona), España; <sup>5</sup>Servicio Radiodiagnóstico (SJD), Esplugues LL (Barcelona), España; <sup>6</sup>Servicio Neurocirugía (SJD), Esplugues LI. (Barcelona), España.

#### Introducción

Los tumores neuroendocrinos hipofisarios (TNH) productores de GH son excepcionales en pediatría; además existe menos evidencia sobre la elección del tratamiento médico tras la cirugía. En el adulto se han estudiado marcadores moleculares como los receptores de somatostatina (SSTR2 y SSTR5), los niveles de E-cadherina (CDH1) o Ki-67 que junto a marcadores radiológicos y de agresividad histológica nos permiten determinar el pronóstico, evolución y predecir la respuesta a ligandos del receptor de la somatostatina

de primera y segunda generación (LRS). Sin embargo dichos marcadores todavía no han sido estudiados en pacientes pediátricos.

#### Objetivos

Describir en pacientes pediátricos con (TNH-GH), marcadores de respuesta: expresión génica, inmunohistoquímicos en tejido y señal en T2 en RMN, descritos previamente en adultos, que nos permita realizar un tratamiento personalizado

#### Resultados

Varón de 9 años que consulta por dolor orbitario. RMN: lesión expansiva con hiposeñal en T2 de 47x26x30 mm de localización selar con extensión lateral en el seno cavernoso izquierdo. Laboratorio: GH 40,00 ng/mL, IGF-1 1,146 ng/mL, prolactina de 34 ng/mL sin asociar déficits hipofisarios. Preintervención: análogos de la somatostatina (octreotida LAR) con disminución muy discreta de IGF 1/GH y sin cambios en tamaño tumoral. Mutación patógena Gen AIP sangre periférica: cambio c.910C>T (p.Arg304\*) en heterocigosis, en el exón 6.

Marcadores de expresión génica: niveles bajos de SSTR2 y SSTR5, así como de DRD2 indican una pobre respuesta a LRS y a agonistas de la dopamina. Los niveles altos de Ki-67 y bajos de CDH1 son marcadores de no respuesta a LRS y comportamiento agresivo. Inmunohistoquímica: escasamente granulada. Se decide tratamiento con RT esterotáxica y tratamiento con pegvisomant (25 mg/24 h) que consigue normalizar niveles de IGF-1 en 345 ng/dL en rango (107-367) mantiene elevación de GH basal 5,71 ng/dL basal (N < 3,3 ng/dL). Tumor permanece estable 9 años.

Segundo paciente de 7,8 años con cefalea y galactorrea previa diagnosticado de adenoma (GH +prolactina), tratado con análogo de dopamina (cabergolina) en su país. Lesión selar/supraselar sólida con signos de ensanchamiento de la silla turca que en el lado izquierdo se extiende hacia el seno cavernoso. La lesión isointensa con el córtex en secuencias T1 y T2, y presenta una captación homogénea tras la administración de contraste. Laboratorio: prolactina 17.000 mU/L, GH basal 21 ng/dL; IGF1 671 ng/dL. Post-IQ: Prolactina 11.000 mu/l, GH 6 ng/dL e IGF 1 630 ng/dL.

Estudio genético germinal: negativo. Pendiente estudio en tejido.

Marcadores de expresión génica: Los niveles muy bajos de SSTR2 y E-cadherina; e indetectables de SSTR5 indican resistencia a tratamiento con LRS. Los niveles altos de Ki-67. Los niveles medios de DRD2 no descartan una posible sensibilidad a los agonistas de dopamina. La baja expresión de E-cadherina es compatible con un tumor desdiferenciado. Los altos niveles de Ki67 sugieren que el tumor es agresivo.

Inmunohistoquímica tumor p53: Positividad en < 5% de las células • Ki67: 6% • HGH: densamente granular. Prolactina: focalmente granular.

Se ha realiza test corto con octreotida, con respuesta plana. Se plantea iniciar tratamiento con pasireotida, y según evolución añadir pegvisomant y plantear radioterapia.

### Conclusión

Los parámetros ampliamente descritos en pacientes adultos correlacionan con la resistencia a tratamiento médico con LRS y dopamina, observada en nuestros pacientes. Se trata de resultados preliminares que deberemos reconfirmar ampliando la *n* de pacientes prospectivamente. En el futuro dichos marcadores pueden suponer un avance en la medicina dirigida.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2024.Apr.911

### O2/d2-032 Displasias óseas

#### CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE DISPLASIA FIBROSA: IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO

Morales Palacios, A.C.<sup>1</sup>; Barreda Bonis, A.C.<sup>1</sup>; Tarjuelo García, I.<sup>2</sup>; Salamanca Fresno, L.<sup>1</sup>; Carcavilla Urquí, A.<sup>1</sup>; Guerrero-Fernández, J.<sup>1</sup>; De Jesús Pacheco, A.<sup>3</sup>; Sánchez Peñarubia, M.I.<sup>1</sup>; Heath, K.E.<sup>1</sup>; Argente Oliver, J.<sup>4</sup>; González Casado, I.<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; <sup>2</sup>Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid, España; <sup>3</sup>Hospital Donostia, San Sebastián, España; <sup>4</sup>Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

### Introducción

La displasia fibrosa (DF) es una enfermedad ósea pseudotumoral benigna donde el hueso se sustituye por una masa osteofibrosa, incorrectamente diferenciada y debilitada respecto al hueso normal. Puede ser monostótica (DFM) –10 veces más frecuente– o poliestótica (DFP). Se debe a variantes con ganancia de función poscigóticas del gen *GNAS*. Su interés endocrinológico radica en la posible asociación a S. McCune-Albright (SMA): DFP con manchas café con leche y alteraciones hormonales.

El objetivo principal de este estudio es describir las características clínicas, exploraciones realizadas, evolución y tratamiento de los pacientes afectados de DF en seguimiento por el Servicio de Endocrinología Infantil de un centro terciario.

### Pacientes y métodos

Serie de casos retrospectiva de pacientes pediátricos con diagnóstico de DF. Variables recogidas: sexo, edad al diagnóstico, forma de afectación ósea y localización, manifestaciones extraesqueléticas, pruebas

realizadas (incluyendo estudio genético), evolución y tratamiento.

### Resultados (tabla 1)

Se recogieron 16 pacientes (9 M/7 V) con una mediana de 8 años al diagnóstico (rango 5-12) siendo el motivo de consulta inicial la aparición de tumoración (37,5%), seguida de pubertad precoz (18,8%), talla baja (12,5%) y déficits hormonales (6,25%). En el 25% fue un hallazgo incidental. Un 50% fueron displasias fibrosas poliestóticas (DFP), siendo en estos pacientes la aparición de las manifestaciones óseas más precoz (DFP 7,5 frente a DFM 9,5 años). En la muestra global, predominó la afectación de bóveda craneal (87,5%), extremidades inferiores y macizo facial (31,3%). La RM es la prueba más solicitada (87,5%) seguido de serie ósea (81,3%). Hasta un 75% de los casos con DF presentaba alteraciones endocrinas, siendo la alteración del metabolismo fosfocálcico la más frecuente (62,5%). Sólo en un 37,6% se realizó biopsia.

De los 16 pacientes, 6 cumplían criterios de SMA (37,5%). La mayor parte presentó DFP (5 casos), siendo la afectación craneofacial la más común (83,3%). Las alteraciones endocrinas preponderantes fueron las tiroideas (50%), metabolismo fosfocálcico (50%) y pubertad precoz (33%).

Tabla 1. Resultados descriptivos del análisis de casos de displasia fibrosa (DF).

|                               |                                   | Muestra total (n=16)   | DF monostótica (n=8) | DF poliestótica (n=8) |           |
|-------------------------------|-----------------------------------|--|----------------------|-----------------------|-----------|
| Clínica                       | Hueso afectado                    | Bóveda craneal   | 14 (87,5%)           | 8 (100%)              |           |
|                               |                                   | Macizo facial  | 6 (37,5%)            | 5 (62,5%)             |           |
|                               |                                   | EESS   | 5 (31,3%)            | 4 (50%)               |           |
|                               |                                   | EELL   | 5 (31,3%)            | 5 (62,5%)             |           |
|                               |                                   | Tronco/tórax   | 2 (12,5%)            | 2 (25%)               |           |
|                               |                                   | Síntoma  | Dolor óseo/articular | 7 (43,8%)             | 2 (25%)   |
|                               | Fracturas/deformidad              | 6 (37,5%)  | 2 (25%)              | 4 (50%)               |           |
| Sd. McCune-Albright           | Al menos 2 criterios clínicos     | 6 (37,5%)  | 1 (12,5%)            | 5 (62,5%)             |           |
| Pruebas diagnósticas          | Radiodiagnóstico                  | Radiografía  | 2 (12,5%)            | 1 (12,5%)             | 1 (12,5%) |
|                               |                                   | TC   | 13 (81,3%)           | 5 (62,5%)             | 8 (100%)  |
|                               |                                   | RM   | 14 (87,5%)           | 7 (85,5%)             | 7 (85,5%) |
|                               |                                   | Serie ósea   | 13 (81,3%)           | 6 (75%)               | 7 (85,5%) |
|                               |                                   | Gammagrafía  | 2 (12,5%)            | -                     | 2 (25%)   |
|                               |                                   | Biopsia  | Displasia fibrosa    | 3 (18,8%)             | 2 (25%)   |
|                               | Inconcluyente/pendiente           | 3 (18,8%)  | 2 (25%)              | 1 (12,5%)             |           |
|                               | No realizada                      | 10 (62,5%)   | 4 (50%)              | 6 (75%)               |           |
| Genética                      | Positiva                          | 4 (25%)  | -                    | 4 (50%)               |           |
| Eccardiografía                | Realizada                         | 3 (18,8%)  | 1 (12,5%)            | 2 (25%)               |           |
| Alteraciones endocrinológicas | Alteraciones del metabolismo P-Ca | Hipovitaminosis D  | 9 (56,3%)            | 5 (62,5%)             | 4 (50%)   |
|                               |                                   | Hipopofatemia  | 1 (6,3%)             | 1 (12,5%)             | -         |
|                               |                                   | No presenta  | 7 (43,8%)            | 3 (37,5%)             | 4 (50%)   |
| Otras alteraciones            | Alteración tiroidea               | Alteración tiroidea  | 6 (37,5%)            | 4 (50%)               | 2 (25%)   |
|                               |                                   | Elevación de IGF-1/EP-3  | 3 (18,8%)            | 2 (25%)               | 1 (12,5%) |
|                               |                                   | Pubertad precoz  | 2 (12,5%)            | -                     | 2 (25%)   |
|                               |                                   | Hipercolesterolemia  | 2 (12,5%)            | -                     | 2 (25%)   |
|                               |                                   | Talla baja   | 2 (12,5%)            | 1 (12,5%)             | 1 (12,5%) |
|                               |                                   | Otros (Déficit de ACTH, hipercortisolismo, adrenarquia precoz) | 3 (18,8%)            | 2 (25%)               | 1 (12,5%) |
| Tratamiento                   | Quirúrgico                        | Sí   | 3 (18,8%)            | 3 (25%)               | -         |
|                               |                                   | No   | 13 (81,3%)           | 5 (62,5%)             | 8 (100%)  |
| Soporte                       | Vitamina D                        | Vitamina D+calcio  | 6 (37,5%)            | 2 (25%)               | 4 (50%)   |
|                               |                                   | No recibieron  | 1 (6,3%)             | 1 (12,5%)             | -         |
|                               |                                   | No recibieron  | 9 (56,3%)            | 5 (62,5%)             | 4 (50%)   |
| Bisfosfonatos                 | Sí (alendronato)                  | Sí   | 2 (12,5%)            | 1 (12,5%)             | 1 (12,5%) |
|                               |                                   | No   | 14 (87,5%)           | 7 (87,5%)             | 7 (87,5%) |
| Progresión de la enfermedad   | Sí (leve)                         | Sí   | 5 (31,3%)            | 1 (12,5%)             | 4 (50%)   |
|                               |                                   | No   | 11 (68,8%)           | 7 (87,5%)             | 4 (50%)   |

En 11 pacientes de la muestra global se realizó el estudio genético resultando inicialmente negativo mediante PCR y secuenciación en sangre periférica y/o en tejido afecto (piel y hueso). Sólo tras realización de una técnica droplet digital PCR y secuenciación masiva con alta profundidad (estudio colaborativo) se confirmó alteración en *GNAS* en sangre en 4 pacientes, resultando positivo sólo en aquellos casos diagnosticados de SMA, teniendo así confirmación genética un 66,6% de los pacientes con SMA (4/6).

En cuanto al tratamiento realizado, 7 pacientes (43,8%) requirieron tratamiento de soporte (suplementos de calcio, vitamina D y levotiroxina). Dos casos (12,5%) recibieron tratamiento con pamidronato como antiálgico y otros tres casos (18,75%) precisaron cirugía. Una minoría de pacientes DF (31,3%) presentaron progresión de la enfermedad, siendo más frecuente en la forma polioestótica (DFP 50% frente a DFM 12,5%).

#### *Conclusiones*

Se realiza un descriptivo de una cohorte de DF, balanceada en sexo y forma de presentación (DFM/DFP), siendo más precoces las DFP, predominando la afectación craneofacial (87,5%) con mayor progresión. El 37,5% cumplen criterios de SMA, y de éstos se ha confirmado el estudio genético en el 66%. La asociación con manifestaciones endocrinas es frecuente (75%), precisando tratamiento cerca de la mitad. Los avances en las últimas técnicas genéticas permitirán la confirmación molecular de estos casos.