

Objetivo:

Estudiar la relación de diferentes depósitos de grasa (grasa renal, subcutánea y preperitoneal) con el grosor de la íntima-media carotídea (GIMc, un marcador de RCV) en niños prepuberales con distintos grados de obesidad con el fin de identificar potenciales marcadores, de fácil determinación, que puedan ser usados para prevenir el desarrollo y progresión de enfermedad cardiovascular en niños.

Materiales y métodos:

Estudio transversal en 702 niños asintomáticos prepuberales caucásicos de edad media 8.3 años (418 con peso normal, 142 con sobrepeso y 142 con obesidad). Se midió la grasa renal, subcutánea y preperitoneal y el GIMc mediante ecografía de alta resolución, así como diversos parámetros clínicos y metabólicos: índice de masa corporal, presión arterial sistólica, resistencia a la insulina (HOMA-IR), triglicéridos, adiponectina de alto peso molecular (APM) y proteína C reactiva.

Resultados:

En los sujetos de estudio, el GIMc se asoció con todos los depósitos de grasa ($p<0.0001$). En niños con sobrepeso u obesidad, el GIMc se asoció específicamente con la grasa renal ($r=0.283$, $p=0.001$ y $r=0.271$, $p=0.001$, respectivamente) lo cual fue confirmado en análisis multivariantes ajustando por parámetros antropométricos y metabólicos: la grasa renal, pero no otros depósitos de grasa, se relacionó independiente mente con el GIMc en niños con sobrepeso u obesidad ($\beta=0.250$, $p=0.003$ y $\beta=0.254$, $p=0.002$) y explicó el 12.8% y 15.5% de su variabilidad, respectivamente. La grasa renal también fue el único deposito de grasa que se relacionó de manera independiente y negativa con la adiponectina de APM en niños con obesidad ($\beta=-0.263$, $p=0.006$) y explicó el 22.8% de su variabilidad.

Conclusiones:

La grasa renal es el principal componente de distribución de grasa abdominal asociado con el GIMc, especialmente en niños con sobrepeso u obesidad, y representa así un biomarcador potencial para evaluar el riesgo cardiovascular en población pediátrica. El exceso de grasa renal podría causar daño vascular al regular negativamente la secreción de adiponectina.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2017.Apr.400

O1/d2-009 Misceláneas

CAMBIOS FÍSICOS Y ANALÍTICOS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS TRANSEXUALES BAJO TRATAMIENTO MÉDICO

C Mora Palma, J. Guerrero Fernández, N. Itza Martín, AC. Barreda Bonis, A. Ortiz Villalobos, I. González Casado

Hospital Universitario La Paz. Madrid

Introducción:

Debido a una mayor aceptación social y respaldo médico-legal, la incidencia de la transexualidad está aumentando en Pediatría, siendo crucial en el proceso de reasignación sexual la aplicación de un correcto tratamiento médico y el conocimiento/manejo de sus posibles consecuencias.

Materiales y métodos:

Se describen 43 pacientes transexuales(rango edad:8,1-17,7años), seguidos en los servicios de Endocrinología y Paidopsiquiatría de un hospital de tercer nivel en los últimos 2,7 años. El 49% son sujetos FtM, 49% MtF y un caso sexo neutro. De ellos, 31 pacientes(72%) reciben tratamiento: 15 pacientes(48%) Bloqueo puberal (BP) y Terapia Hormonal Cruzada (THC), 12 pacientes(39%) BP y 4 pacientes(13%) THC exclusivamente.

Objetivo:

Presentar la evolución de las características físicas y analíticas de pacientes pediátricos transexuales con BP y/o THC.

Resultados:

El BP fue iniciado entre los 10,8-16,1años; encontrándose el 57% en TannerV. Se emplean analógicos de GnRH (mensual/trimestral). Se objetiva LH<0,5mUI/ml y FSH<2mUI/ml a los 3 meses, sin cambios en el hemograma ni en el perfil lipoproteico. El volumen testicular disminuyó en el 75% de MtF. La telarquia no avanza en los FtM en TannerII-III. Cesan las erecciones en el 100% de MtF tras la primera dosis. La menstruación desaparece en los FtM tras una dosis del preparado mensual, con el trimestral transcurriendos dos ciclos menstruales.

	Voz	Vello corporal	Vello facial	Nuez	Piel	Acné	Composición corporal	Clítoris	Tamaño pene
FtM (testosterona) +/- Bloqueo Puberal	Aumento de la gravedad desde el tercer mes, modificación progresiva	Incremento del vello en brazos y piernas desde el tercer mes	Bigote escaso a los tres meses. Aumento significativo a partir de los 9 meses (aparición de vello en mentón y patillas)	Se comienza a visualizar a partir de los 9-12 meses	Piel más grasa desde el tercer y sexto mes	No severo. Aumento progresivo desde el tercer mes (en espalda y facial)	Aumento de la musculatura desde el 6º-9º mes (Relación con actividad anaeróbica)	Aumento progresivo desde el tercer mes (Relación con valores sanguíneos de testosterona)	-
MtF (estrógenos) + Bloqueo puberal	Si el paciente presenta voz grave no revierte ni se suaviza	Disminución del vello de brazos y piernas desde el tercer mes	Disminución del vello facial desde los 3-6 meses		Piel más suave desde el tercer mes	Ligera mejoría si existen antecedentes de acné	Aumento del diámetro de la cadera desde el 6 mes	-	No se modifica

En relación con la THC (53%FtM, 47%MtF), fue iniciada entre los 14,2-16,4años. Rango duración:1,5meses-1,7años. En MtF se emplea 17 β -Estradiol (vía oral/transcutánea) y BP. En FtM Testosterona (IM/sc) asociado o no a BP. A los 3-6 meses se objetiva aumento del hematocrito del 3,2% con testosterona y del 0,225% con estrógenos. Incremento del colesterol total, con modificación del perfil lipoproteico (con testosterona HDL y LDL aumentan, TG descienden; con estrógenos HDL aumenta, LDL y TG descienden). Se observa aumento de peso a los 6 meses del 4,9% en los que reciben testosterona y una pérdida del 1,29% en los MtF. A los 6 meses, en los MtF el volumen testicular regresa 5.7cc de media, en los MtF la telarquia aumenta hasta TannerIII. Tabla1.

Conclusiones:

El tratamiento médico en sujetos transexuales implica cambios antropométricos, físicos y metabólicos; siendo necesarios estudios a largo plazo en población pediátrica.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2017.Apr.401

O1/d2-010 Hipotálamo-Hipofísis

ESTUDIO FENOTIPO-GENOTIPO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA Y ADULTOS JÓVENES CON DIAGNÓSTICO DE ADENOMA HIPOFISARIO

N Portillo Najera¹, I Martínez de LaPiscina², I Rica Echevarría³, S Gatzambide Sáenz³, L Castaño González¹, M. Aramburu Calafell⁽⁶⁾, E. Artola Aizalde⁵, I. Bilbao Garay⁶, V. Cancela Muñiz⁶, MJ.Chueca Guindlain⁶, M.Clemente León⁷, A.Cortazar Galarza⁸, I.Diez López², MC.Fernández Ramos¹⁰, B.García Cuartero¹¹, AL.Gómez Gila¹², I.González Casado¹³, I. Hernández María¹⁴, MF.Moreno Marcian¹⁵, MD. Moure Rodríguez⁸, FJ. Nuñez Rodriguez¹⁰, A.Perea¹³, MB.Quintana San José⁸, MA. Ramos Arroyo⁶, A. Rodriguez Estevez⁸, N.Valdés Gallego¹⁶, A.Vela Desojo⁸

⁽¹⁾Instituto de investigación Sanitaria BioCruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Endocrinología Pediatrica. Hospital Universitario de Cruces. ⁽²⁾ Instituto de investigación Sanitaria BioCruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo. ⁽³⁾Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Cruces, Barakaldo. Instituto de investigación Sanitaria Bio-Cruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo. ⁽⁴⁾Endocrinología, Hospital Universitario Cruces, Barakaldo. ⁽⁵⁾HU Donostia.San Sebastián, ⁽⁶⁾CH de Navarra. Pamplona, ⁽⁷⁾HU Vall d'Hebron. Barcelona, ⁽⁸⁾HU Cruces. Barakaldo, ⁽⁹⁾HU de Araba.Vitoria-Gasteiz, ⁽¹⁰⁾HU Basurto. Bilbao, ⁽¹¹⁾HU Ramón y Cajal. Madrid, ⁽¹²⁾HU Virgen del Rocío.Sevilla, ⁽¹³⁾HU La Paz. Madrid, ⁽¹⁴⁾Instituto de Investigaciones Materno Infantil, Universidad de Chile. Chile, ⁽¹⁵⁾HU La Fé. Valencia, ⁽¹⁶⁾HU Central de Asturias. Oviedo
Introducción:

Los tumores hipofisarios en pacientes pediátricos son una patología rara de la que se desconoce la prevalencia. Presentan unas características clínicas y moleculares singulares, y a menudo asocian alteraciones genéticas, siendo la más frecuente mutaciones en el gen AIP y menos frecuentes en MEN1, GNAS, CDKN1B y PRKAR1A, así como recientemente descritas el SDH y DICER1.

Objetivo:

Caracterización clínica y molecular de niños, adolescentes y adultos jóvenes con diagnóstico de adenoma hipofisario familiar o esporádico mediante NGS.

Pacientes y métodos:

Estudio multicéntrico, descriptivo, retrospectivo y de casos nuevos. Hemos recogido las características clínicas y analíticas al diagnóstico de 58 pacientes afectos menores de 35 años (edad media: 17,1 años; mujeres 63%), mediante la cumplimentación de una base de datos. Hemos realizado un estudio molecular en línea germinal, utilizando la secuenciación masiva en un panel de genes. Los resultados se han confirmado por secuenciación Sanger y se ha realizado un análisis in silico de las variantes identificadas no descritas previamente.

Resultados:

Se han identificado alteraciones en heterozigosis en 9 pacientes que presentaban un adenoma hipofisario con manifestaciones clínicas diversas, objetivado en RMN. Las características clínicas y moleculares se presentan en la tabla 1.

Conclusiones:

- En el 16% de los pacientes estudiados se observó una alteración genética.
- La mutación p.Arg271Trp se encuentra entre las más frecuentes del gen AIP en casos esporádicos de gigantismo.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2017.Apr.402

O1/d2-011 Crecimiento

IDENTIFICACIÓN DEL DEFECTO MOLECULAR EN PACIENTES CON TALLA BAJA Y ALTERACIONES ESQUELÉTICAS LEVES

N Sentchordi Montané¹, M. Aza Carmona¹, S. Benito Sanz¹, AC. Barreda Bonis², P. Prieto Matos³, C. Bezanilla López⁴, P. Bahillo Curieses⁵, A. Lechuga Sancho⁶, P. Ruiz Ocaña⁷, Mulero Collantes⁸, J. Ramírez Fernández⁹, J. González de Buitrago Amigo¹⁰, R. Barrio Castellanos¹¹, A. Carcavilla Urqui¹², JA Bermúdez de la Vega¹³, Cl. Rivera- Pedroza¹⁴, J. Barraza-García¹⁵, F. Santos Simarro¹⁶, P. Ros Pérez¹⁷, I. González Casado¹⁸, KE. Heath¹⁹

⁽¹⁾Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. INGEMM, HULP, IdiPAZ, UAM, Madrid. Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE),

vadas de PA en los niños-CER respecto a los otros grupos($p<0,001$).

Aunque las concentraciones bioquímicas fueron normales, el grupo-CER mostró mayores valores de glucemia, HGF, MCP-1, TNF- α y resistina, y menores de adiponectina($p<0,001$). En el grupo-PREM se detectaron los niveles más elevados de PAI1t, insulina, HOMA y leptina($p<0,05$). En ambos grupos las concentraciones de PCR e IL-8 fueron mayores y los valores de HDLc y Glutation peroxidasa (GPox) significativamente inferiores($p<0,001$).

El grupo-CER exhibió una correlación positiva y superior a la de los otros grupos entre los valores de LEPTINA y los de IMC, insulina, HOMA y HGF (coeficiente de Spearman (r) $r>0,32$; $p<0,05$). La relación entre los valores de ADIPONECTINA con HDLc ($r>0,33$; $p<0,05$) y con RESISTINA ($r>-0,35$; $p<0,05$), también fue significativamente mayor en el grupo-CER. Adicionalmente, en este grupo se detectó una relación positiva entre PAsistólica con niveles de glucosa, insulina y HOMA, no identificada en los restantes ($r>0,35$; $p<0,05$). En el análisis de regresión logística se detectaron variables predictoras del riesgo metabólico del grupo-CER (variable-dependiente): PAsistólica, PAdiastólica, glucosa, resistina y TNFa, así como niveles menores del Z-score IMC, adiponectina, HDLc y GPox (tabla-1).

Conclusiones:

Los niños prepuberales con antecedentes CER presentan un perfil distintivo de adiponinas-citoquinas que podría relacionarse con una reprogramación precoz del tejido adiposo y un mayor riesgo de síndrome metabólico en edades posteriores.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2017.Apr.400

O4/d3-029 Misceláneas

NIVELES ELEVADOS DE FOSFATASA ALCALINA EN SUERO INDICAN UN PEOR PERFIL CARDIOVASCULAR EN NIÑOS CON ELEVADO PRODUCTO FOSFOCÁLCICO

S Xargay Torrent¹, N Espuña, M Montesinos Costa², F Diaz Roldan¹, A Prats Puig³, G Carreras Badosa¹, E. Lizarraga Mollinedo¹, L. Ibañez³, J. Bassols¹, A. Lopez Bermejo¹

⁽¹⁾Instituto de Investigación Biomédica de Girona (IDIBGI). ⁽²⁾Hospital Dr. Josep Trueta. Girona. ⁽³⁾Escola Universitària de la Salut i l Esport (EUSES). Girona. ⁽³⁾Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Introducción:

La fosfatasa alcalina puede promover la calcificación de tejidos extraóseos. En adultos, niveles elevados de fosfatasa alcalina se asocian con varios marcadores de riesgo cardiovascular. De manera similar, el producto del fósforo y del calcio (PxCa) se ha postulado como factor de riesgo de enfermedad cardiovascular. No existen estudios en población pediátrica. Investigamos

si los niveles séricos de fosfatasa alcalina se asocian con marcadores de riesgo cardiovascular en niños sanos y analizamos también la relación en subgrupos de sujetos de acuerdo con los niveles de PxCa.

Materiales y métodos:

Estudiamos n=379 niños en edad escolar en Girona (edad: $7,9 \pm 1,4$ años). Medimos variables clínicas [peso, índice de masa corporal (BMI), perímetro de la cintura, composición corporal (impedanciometría), tensión arterial sistólica (SBP) y diastólica, grosor de la íntima-media carotídea (clMT)] y de laboratorio (glucosa, insulina, proteína C-reactiva, triglicéridos, colesterol, fósforo, calcio y fosfatasa alcalina).

Resultados:

Las concentraciones altas de fosfatasa alcalina sérica se relacionaron con un peor perfil cardio-metabólico, con correlaciones positivas con el BMI ($p<0.0001$), perímetro de la cintura ($p<0.0001$), insulina ($p<0.0001$), triglicéridos ($p=0.0001$), clMT ($p=0.005$) y SBP ($p<0.0001$). Dichas correlaciones se detectaron preferentemente en niños con PxCa elevado. Dentro de este subgrupo, las concentraciones de fosfatasa alcalina se correlacionaron independientemente con SBP ($\beta=0.290$; $p<0.0001$; $R^2=0.10$) y clMT ($\beta=0.179$; $p<0.013$; $R^2=0.04$), después de corregir por variables de confusión.

Conclusiones:

Niveles elevados de fosfatasa alcalina sérica son indicadores de un peor perfil cardiovascular, particularmente en la población pediátrica con elevado PxCa, y representan un biomarcador potencial para evaluar el riesgo cardiovascular en población pediátrica sana.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2017.Apr.407

O4/d3-030 Gónadas

EL BAJO PESO AL NACER Y/O EL INCREMENTO RÁPIDO DE PESO POSTNATAL PRECEDEN EL DESARROLLO DEL SÍNDROME DEL OVARIO POLIQUISTICO EN ADOLESCENTES

R Malpique¹, F.E. de Zegher², T. Reinehr³, F. Darendeliler⁴, A. López-Bermejo⁵, L. Ibáñez¹

⁽¹⁾Endocrinología, Hospital Sant Joan de Déu, Universidad de Barcelona. ⁽²⁾University of Leuven, Leuven, Bélgica. ⁽³⁾Vestische Hospital for Children and Adolescents Datteln, University of Witten-Herdecke, Datteln, Alemania. ⁽⁴⁾Istanbul University, Estambul, Turquía. ⁽⁵⁾Endocrinología Pediátrica, Hospital Josep Trueta, Instituto de Investigación Biomédica de Girona, Girona, España

Introducción:

El exceso de grasa ectópica (visceral-hepática) es un factor clave en el desarrollo del Síndrome del Ovario Poliquístico (SOP). Los factores de riesgo que determi-