

miR-576-5p, miR-770-5p y miR-876-3p se asociaron con mayor peso, talla, catch-up de peso y catch-up de talla (todos  $p<0.05$ ) al año de vida; y los miR-374b-3p, miR-548c-5p, miR-576-5p y miR-99a-5p se asociaron con mayor peso, talla, perímetro cintura y grasa renal (todos  $p<0.05$ ) a los 6 años de vida. En análisis multivariante el miR-576-5p fue predictor del catch-up de peso ( $\beta= -0.474$ ,  $p=0.001$ ;  $R^2=19.1$ ) y catch-up de talla ( $\beta= 0.459$ ,  $p=0.01$ ;  $R^2=0.652$ ) al año de vida; y del perímetro cintura ( $\beta= 0.459$ ,  $p=0.01$ ;  $R^2=0.652$ ) y grasa renal ( $\beta= 0.455$ ,  $p=0.03$ ;  $R^2=0.207$ ) a los 6 años de vida. Estudios In Silico mostraron que este miRNA está relacionado con la respuesta inflamatoria y el crecimiento y proliferación celular.

#### *Conclusiones:*

El miR-576-5p puede ser un nuevo marcador para la identificación precoz de catch-up en recién nacidos PEG y tener un papel importante en la regulación del crecimiento postnatal y en la prevención de las enfermedades metabólicas del adulto.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.466

#### O2/d2-011 *Misceláneas*

##### **RELACIÓN DE LA CAPACIDAD FUNCIONAL CON DENSIDAD MINERAL ÓSEA Y MARCADORES DE NEOFORMACIÓN - REABSORCIÓN ÓSEA EN PACIENTES CON MOVILIDAD REDUCIDA**

*E. Palomo Atance<sup>1</sup>, E. Medina Cano<sup>1</sup>, M.I. León Sánchez<sup>1</sup>, A. Rodríguez González<sup>1</sup>, C. Montoliu Peco<sup>1</sup>, Jr. Muñoz Rodríguez<sup>2</sup>*

<sup>(1)</sup>Servicio De Rehabilitación. Hospital General Universitario De Ciudad Real. <sup>(2)</sup>Unidad De Investigación Translacional. Hospital General Universitario De Ciudad Real

#### *Introducción:*

La movilidad resulta determinante para una adecuada mineralización ósea. Las enfermedades neuromusculares son causa de fracturas patológicas, dolor óseo y disminución de la densidad mineral ósea (DMO).

#### *Objetivos:*

Establecer la asociación entre DMO, marcadores de neoformación y reabsorción ósea y grado de capacidad funcional.

#### *Material y métodos:*

Estudio observacional, transversal y prospectivo en menores de 18 años con movilidad reducida. La selección se realiza mediante muestreo no aleatorizado consecutivo. Variables analizadas: edad, sexo, estadio puberal, capacidad funcional según la Functional Mobility Scale (FMS), que valora de 0 a 6 la capacidad para caminar en 3 distancias

(5 metros, 50 metros y 500 metros), DMO (L2-L4) por DXA expresada en Z score según edad ósea y sexo, calcio, fósforo, paratohormona, 25-hidroxi-vitamina D3, fosfatasa alcalina y osteocalcina en sangre y cociente calcio/creatinina, reabsorción tubular de fósforo y telopéptido amino terminal de cadena cruzada de colágeno tipo I en orina (NTX-I). Se expresan valores de fosfatasa alcalina, osteocalcina y NTX-I en desviaciones estándar según valores de referencia para edad y sexo. Se analizan los resultados con el programa SPSS.

#### *Resultados:*

36 pacientes (53% niños) con edad media de 8,6 +/- 4,7 años. El valor medio de la FMS fue de 5,3 sobre 18 (el 36% obtuvieron valor de 0). La DMO media fue de -1,99 +/-1,7, la fosfatasa alcalina media fue de -2,64 +/-1,08 DE, la osteocalcina media fue de -2,15 +/-1,39 DE, y el NTX-I medio fue de +3 +/-1,72 DE. Se observa asociación significativa entre DMO y FMS para los 5 metros ( $p=0,017$ ) y para la puntuación total ( $p=0,029$ ), y entre paratohormona y FMS a los 5 ( $p=0,041$ ), 50 ( $p=0,033$ ) y 500 metros ( $p=0,046$ ). No se observan diferencias significativas según los estadios de desarrollo puberal.

#### *Conclusiones:*

En nuestra población se observa disminución en la DMO y en marcadores de neoformación ósea como la fosfatasa alcalina y la osteocalcina, y elevación de marcadores de reabsorción ósea como el NTX-I. Los pacientes con menor grado de movilidad presentan una DMO inferior y una disminución significativa en los valores de paratohormona.

#### O2/d2-012 *Misceláneas*

##### **VITAMINA D LIBRE EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA SANA. RELACIÓN ENTRE VITAMINA D LIBRE Y MARCADORES DEL METABOLISMO ÓSEO**

*A. Valls Lulssà<sup>1</sup>, L. Bosch<sup>2</sup>, M. Lopez-Molina<sup>3</sup>, C. Santillan<sup>2</sup>, M.L. Granada<sup>3</sup>, Marta Murillo<sup>2</sup>*

<sup>(1)</sup>Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. <sup>(2)</sup>Unidad de Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. <sup>(3)</sup>Departamento de Bioquímica Clínica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona

#### *Introducción:*

La vitamina D (VitD) es esencial para mantener la salud ósea, siendo su mejor indicador la concentración de 25-hidroxi vitamina D (25(OH)D). La VitD circula en su mayor parte unida a su proteína transportadora (VDBP). La fracción libre de la VitD (<1%) es la fracción metabólicamente activa y su determinación puede ser de utilidad para valorar el estatus real de 25(OH)D en los individuos.

**Objetivos:**

Determinar la concentración de vitamina D libre (VitD-L) en una cohorte de niños sanos. Establecer la concentración de VitD-L que se corresponde con un estatus de suficiencia de vitamina D ( $25(\text{OH})\text{D} \geq 20\text{ng/mL}$ ). Estudiar la relación entre VitD-L medida (VitD-Lm) y calculada (VitD-Lc) con  $25(\text{OH})\text{D}$  y otros biomarcadores del metabolismo óseo.

**Material y métodos:**

Se estudiaron 66 pacientes (54,5% niñas, edad:  $8,9 \pm 4,15$  años). Se determinaron la  $25(\text{OH})\text{D}$ , VitD-Lm (ELISA, Diasource), VDBP (ELISA, Inmunodianostic), calcio, fosfato y PTH. La VitD-Lc se determinó mediante la fórmula de Bikle adaptada. La suficiencia de  $25(\text{OH})\text{D}$  se estableció en concentraciones de  $\geq 20\text{ ng/mL}$ .

**Resultados:**

División en 2 grupos según suficiencia/insuficiencia de  $25(\text{OH})\text{D}$ . Los pacientes con insuficiencia mostraron concentraciones de VitD-L (medida y calculada) inferiores. La VitD-L calculada fue significativamente inferior a la medida. Se encontró una correlación significativa entre VitD-Lm y  $25(\text{OH})\text{D}$  ( $r=0,804, p<0,001$ ), calcio ( $r=0,26, p=0,035$ ) y VitD-Lc ( $r=0,553, p=0,016$ ). Se encontró una correlación inversa entre VitD-Lm y PTH ( $r=-0,374, p=0,002$ ), FA ( $r=-0,28, p=0,026$ ) y la edad ( $r=-0,289, p=0,018$ ). La VitD-Lc solamente se correlacionó con  $25(\text{OH})\text{D}$  total y VDBP (ambos incluidos en la fórmula). El análisis de regresión lineal mostró que el calcio ( $r=0,156, p=0,026$ ) y la  $25(\text{OH})\text{D}$  ( $r=0,043, p<0,001$ ) eran variables predictivas independientes de los valores séricos de VitD-Lm. El punto de corte óptimo de VitD-Lm para discriminar entre suficiencia e insuficiencia fue de 3.9 pg/mL, determinado mediante curvas ROC (AUC: 0.897; sensibilidad: 72,7%, especificidad: 95,5%).

**Conclusiones:**

La VitD Libre medida tiene buena correlación con la VitD total.

El punto de corte de suficiencia de VitD-Lm que hemos establecido en nuestro grupo es de 3.9 pg/mL. Se requieren más estudios para confirmar la posible utilidad de la determinación de vitamina D Libre.

**O2/d2-013 Misceláneas****ESTUDIO DE SALUD Y DE CALIDAD DE VIDA EN MUJERES ADULTAS CON ANTECEDENTES DE PUBERTAD PRECOZ O ADELANTADA**

A. de Arriba Muñoz, M. López Úbeda, C. Vera Sáez-Benito, M. Ferrer Lozano, J.I. Labarta Aizpún

*Unidad de Endocrinología. Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza*

Este estudio pretende conocer la salud percibida, física, psíquica y social en mujeres en adultas con antecedentes de PP o PA en función del tratamiento con aLHRH.

**Material y métodos:**

PP tratadas con aLHRH: n=29, EC inicio pubertad:  $6.86 \pm 1.6$  años (a), EC inicio aLHRH:  $8.01 \pm 1.6$  a, duración del tratamiento:  $3.1 \pm 1.7$  a, EC menarquia:  $12.5 \pm 1$  a, EC estudio:  $22.5 \pm 3.4$  a.

PA tratadas con aLHRH: n=35, EC inicio pubertad:  $8.7 \pm 0.3$  a, EC inicio aLHRH:  $9.6 \pm 0.9$  a, duración del tratamiento:  $1.8 \pm 0.8$  a, EC menarquia:  $12.7 \pm 1$  a, EC estudio:  $21.6 \pm 3.7$  a.

PP/PA no tratadas: n=30, EC inicio pubertad:  $8.1 \pm 0.6$  a, EC menarquia:  $10.0 \pm 0.6$  a, EC estudio:  $23.8 \pm 4.7$  a.

Estudio de salud y calidad de vida: entrevista personal y cuestionario SF-36. Estudio estadístico: sistema SPSS,  $p<0.05$ .

**Resultados:**

En relación al tratamiento, el grupo de PP/PA no tratado obtuvo mejores puntuaciones en la mayoría de las dimensiones que el grupo PP /PA tratado sin encontrarse diferencias significativas. Sin embargo, en el área de vitalidad y dolor corporal las puntuaciones fueron mejores significativamente en el grupo tratado. En relación a la edad de inicio puberal, las mujeres con antecedente de PA presentaron mejores puntuaciones que las de PP pero sin diferencias significativas. Al comparar la muestra total con los valores poblacionales todas las puntuaciones obtenidas en las diferentes dimensiones fueron inferiores, de forma significativa en el grupo de 18 a 24 años y no significativa en el grupo de 25 a 34 años (ver tabla 1). Las puntuaciones en el área de vitalidad, función social, rol emocional y salud mental son mejores de manera significativa en el grupo de pacientes de mayor edad (25-34 años). Un 26.6% de la muestra total refería trastorno de ansie-

**Tabla 1. Puntuaciones de la versión española de salud SF-36 en la muestra total de pacientes según la edad y comparado con los valores poblacionales.**

		18-24 años			25-34 años		
		MT n=71	V.P	p	MT n=23	VP	P
Función física	Media (DE)	95,8 (8,2)	97,8 (8,9)	<b>0,048</b>	96,5 (9,9)	97,4 (10,0)	0,676
Rol físico	Media (DE)	89,6 (26,1)	93,2 (22,9)	0,271	94,6 (18,4)	93,8 (22,3)	0,844
Dolor corporal	Media (DE)	80,8 (21,6)	88,5 (20,2)	<b>0,005</b>	79,3 (25,7)	89,4 (19,8)	0,073
Salud general	Media (DE)	67,8 (18,4)	79,7 (15,4)	<b>0,000</b>	72,4 (20,3)	78,6 (16,6)	0,157
Vitalidad	Media (DE)	61,7 (18,3)	76,1 (17,0)	<b>0,000</b>	69,9 (16,9)	74,9 (17,5)	0,173
Función social	Media (DE)	81,9 (23,9)	95,5 (12,4)	<b>0,000</b>	93,5 (23,9)	96,1 (11,4)	0,464
Rol emocional	Media (DE)	75,7 (39,7)	93,9 (22,1)	<b>0,000</b>	92,7 (24,6)	95,4 (18,4)	0,609
Salud mental	Media (DE)	68,6 (18,6)	78,6 (16,2)	<b>0,000</b>	78,7 (14,8)	77,9 (16,8)	0,799

MT: muestra total; V.P: valores poblacionales; DE: desviación estándar.

dad siendo más frecuente en el grupo tratado y en las que iniciaron precozmente el desarrollo puberal.

**Conclusiones:**

Las mujeres adultas con antecedente de PP o PA presentan una peor puntuación en el estudio de calidad de vida que la población de referencia con una clara tendencia a la mejoría con la edad. Aquellas mujeres que recibieron tratamiento presentan una elevada prevalencia de trastornos de ansiedad.

#### O1/d2-014 Crecimiento

#### INFLUENCIA DE LOS PROGENITORES EN LA METILACIÓN DE C19MC EN PLACENTA: PROGRAMACIÓN EPIGENÉTICA DEL CRECIMIENTO POSTNATAL

S. Xargay Torrent<sup>1</sup>, A. Prats Puig<sup>2</sup>, B. Mas Parés<sup>1</sup>, J. Bassols<sup>1</sup>, C.J. Petry<sup>3</sup>, M. Girardot<sup>4</sup>, L. Ibáñez<sup>5</sup>, D.B. Dunger<sup>3</sup>, R. Feil<sup>4</sup>, A. López Bermejo<sup>1</sup>

(<sup>1</sup>)Institut d'Investigació Biomèdica de Girona (IDIBGI), Salt, Girona. (<sup>2</sup>)Escola Universitària de la Salut i l'Esport (EUSES). Salt, Girona. (<sup>3</sup>)Universidad de Cambridge. Reino Unido. (<sup>4</sup>)CNRS Montpellier. Francia. (<sup>5</sup>)Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

#### Introducción:

La expresión génica del clúster imprimado C19MC está regulada por una región susceptible a metilación del ADN (ICR) y se ha relacionado con la restricción fetal. Se desconocen los factores que afectan la metilación del ICR de C19MC en placenta y si esta última se asocia con el crecimiento postnatal.

#### Objetivos:

Estudiar en placenta los niveles de metilación del ICR de C19MC y su asociación con: (1) variables antropométricas parentales, y (2) el crecimiento postnatal y la composición corporal de la descendencia.

#### Materiales y métodos:

Se recogieron datos de una cohorte de 72 embarazos sin patología: peso pregestacional y prepardo, altura, índice de masa corporal de los progenitores, y peso y talla de los recién nacidos. La metilación del ICR de C19MC se cuantificó en placenta mediante pirosecuenciación. Se recogieron también parámetros antropométricos en los niños a los 6 años de edad.

#### Resultados:

La metilación del ICR de C19MC en placenta se asoció negativamente y de forma independiente con el peso pregestacional, peso prepardo y altura de la madre ( $\beta=-0.307$ ,  $p=0.011$ ,  $R^2=0.05$ ;  $\beta=-0.371$ ,  $p=0.003$ ,  $R^2=0.10$ ; y  $\beta=-0.294$ ,  $p=0.019$ ,  $R^2=0.04$  respectivamente). La metilación de esta región en placenta predijo el peso ( $\beta=-0.552$ ,  $p=0.003$ ,  $R^2=0.44$ ), la altura ( $\beta=-0.486$ ,  $p=0.009$ ,  $R^2=0.39$ ),

el perímetro de la cintura ( $\beta=-0.497$ ,  $p=0.003$ ,  $R^2=0.33$ ) y la masa grasa ( $\beta=-0.428$ ,  $p=0.004$ ,  $R^2=0.56$ ) de la descendencia a los 6 años de edad.

#### Conclusiones:

Nuestros hallazgos muestran, por primera vez, cómo el clúster imprimado C19MC en placenta podría explicar la relación existente entre el tamaño materno y el crecimiento de la descendencia. Madres más altas o con mayor peso tienen un menor grado de metilación de C19MC en placenta, lo que conduce, a su vez, a un mayor crecimiento postnatal de la descendencia.

#### O2/d2-015 Misceláneas

#### BASE DE DATOS MULTICÉNTRICA DE PRADER WILLI

F. J. Núñez Rodríguez<sup>1</sup>, M.P. Bahillo Curieses<sup>2</sup>, M.C. Sánchez Garre<sup>3</sup>, E Palomo Atance<sup>4</sup>, A.M. Lechuga Sancho<sup>5</sup>, MG Bueno Lozano<sup>6</sup>, M.J. Rivero Martín<sup>7</sup>, M.A. Fuentes Castelló<sup>8</sup>, M.M. Gil Campos<sup>9</sup>, R. Leis Trabazo<sup>10</sup>

(<sup>1</sup>)Hospital Universitario de Basurto. Bilbao.Bizkaia.

(<sup>2</sup>)Hospital Clínico Universitario. Valladolid. (<sup>3</sup>) Consorci Sanitari de Terrassa. Barcelona. (<sup>4</sup>)Hospital General de Ciudad Real. (<sup>5</sup>)Hospital Universitario Puerto del Mar. Cádiz. (<sup>6</sup>)Hospital Clínico Universitario de Zaragoza. (<sup>7</sup>)Hospital de Fuentelabrada. Madrid. (<sup>8</sup>)Hospital General Universitario de Elche. Alicante. (<sup>9</sup>)Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. (<sup>10</sup>)Hospital Clínico Universitario Santiago de Compostela. La Coruña

#### Introducción:

El síndrome de Prader Willi consiste en una alteración del gen SNRPN localizado en el brazo corto del cromosoma 15 que determina una enfermedad sistémica con cierta variabilidad en la expresión clínica. Dada la baja incidencia (1/10.000-1/25.000) y la dispersión de los casos, sería ideal disponer de una herramienta que integrando los pacientes, pueda proporcionar datos epidemiológicos y sirva de base de información y consulta.

#### Objetivos:

1.-Dar a conocer la base modificada de recogida de datos Síndrome de Prader Willi de la SEEP e incentivar su utilización. 2.-Presentar el nivel de cumplimentación actual con descripción de los datos más significativos.

#### Material y métodos:

La base consta de dos niveles de recogida de datos uno básico y otro complementario más extenso, subdivididos cada uno en datos de historia y de exploración, con opción de cumplimentar únicamente el nivel básico. Tiempo estimado de cumplimentación del nivel básico, 15 minutos.

*Resultados:*

El número actual de registros es de 54 pacientes (16 centros sanitarios/12 provincias). 20 pacientes diagnosticados el primer año de vida\*, siendo la edad media actual de 11,2 +/9.51\* años y la edad en la primera consulta 2.5/0.4\*. Porcentualmente, la hipotonía fue motivo de consulta en el 25,5/40\* de los casos, el diagnóstico genético en el 29,4/40\*, las alteraciones morfológicas en el 7,3/10\* y la obesidad en el 4,7%. La delección 42,3/55\* es la alteración genética más frecuente, seguida de disomía 9,1/10\*. La hipotonía 45,9/55\*, el hallazgo neonatal más frecuente. Dificultades en la alimentación un 38,6/55\*, precisando SNG un 21,1/30\* con un tiempo medio de 0.6 meses. Entre las alteraciones genitales, el 29,4/40\* de criotorquidia en varones y el 7,3/10\* de hipoplasia genital en mujeres. El 11,2/10\* tienen un hipotiroidismo central asociado, no describiéndose casos de déficit de ACTH. El 23,8/10\* tiene escoliosis y el 20,1/15\* SAHS. El 38,6/40\* recibe o ha recibido tratamiento con rGH.

*Comentario:*

1.-Este es un registro histórico retrospectivo con cierta discordancia en los datos según edad al diagnóstico de los pacientes. 2.- La SEEP pone a disposición de sus socios esta herramienta cuya validez vendrá dada por el grado de cumplimentación y uso.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.467

**O2/d2-016 Genética**

**SEGURIDAD Y EFICACIA DEL TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO (GH) EN PACIENTES CON SINDROME DE PRADER-WILLI (SPW) MENORES DE 2 AÑOS DE EDAD EN UN HOSPITAL DE REFERENCIA**

Nuria Cahís Vela, C. Tubau, J. Pérez Centro, J. Rivera Centro, E. Gabau, R. Corripio

Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell

*Introducción:*

El tratamiento con hormona de crecimiento (GH) está aprobado desde el año 2000 en pacientes con Síndrome Prader-Willi (SPW). El principal motivo de su uso fue la mejoría en la composición corporal. A raíz de 2 episodios fatales, se decidió iniciarla a partir de los 2 años de edad arbitrariamente. Edad media de inicio real: 4-6 años. Se ha constatado que la GH per se no es un factor de riesgo de mortalidad. La guía de 2013 recomienda iniciarla cuanto antes (4-6 meses de edad), a ser posible por debajo de los 2 años de edad, momento de instauración de la obesidad.

El objetivo principal de nuestro estudio es comprobar la seguridad y eficacia del tratamiento con GH en pacientes con SPW menores de 2 años

de edad (registrado en Clinical Trial Gov code: NCT02205450).

*Materiales y métodos:*

estudio observacional longitudinal (EPA-PS) durante 2 años de 13 pacientes con SPW que empezaron tratamiento con GH antes de los 2 años de edad.

*Resultados:*

analizamos los datos de 13 pacientes (8 varones y 5 mujeres) con diagnóstico genético de SPW (64.3% delección, 35.7% disomía uniparental materna). La edad media de inicio de la GH fue 12,3 meses (rango de 9-20 meses). No hubo efectos adversos fatales. Un paciente presentó un efecto adverso grave no atribuible a la GH (publicado en Am J Case Rep 2017 Gastric Dilatation). Objetivamos una disminución significativa de los pliegues subescapular y tricipital ( $p<0,0001$ ), tendencia al alza de la estatura y a la baja del índice de masa corporal. A nivel psicomotor, la edad mediana que empezaron a andar y a hablar fue de 19.47 y 16.93 meses, respectivamente, (claramente inferior en los que iniciaron < 15 meses y antes de lo descrito clásicamente).

*Conclusiones:*

El tratamiento con GH es seguro en pacientes con SPW menores de 2 años, mejora su composición corporal y desarrollo psicomotor.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.468

**O2/d2-017 Diabetes**

**ESTUDIO DE LA FUNCIÓN DE LA CÉLULA BETA PANCREÁTICA EN PACIENTES AFECTOS DE FIBROSIS QUÍSTICA**

L. Bilbao Gassó, M. Clemente León, A. Campos Martorell, D. Yeste Fernández, A. Carrascosa Lezcano

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

*Introducción:*

La alteración del metabolismo hidrocarbonado en pacientes con fibrosis quística (FQ) es debida fundamentalmente a una insulinopénica (por la propia alteración genética y lesión de la célula beta) a la que puede añadirse una insulinoresistencia(a nivel hepático ± periférico).

*Material y métodos:*

Estudio prospectivo y transversal de pacientes con FQ genéticamente confirmados sometidos al TTOG. Se excluyen pacientes insulinizados, con exacerbaciones, en tratamiento con corticoides, GH y/o inmunosupresores o transplantados. Se compara la glucemia e insulinemia en los distintos tiempos del TTOG entre las diferentes categorías glucémicas y con una población sana control. Se evalúan

**Material y métodos:**

PP tratadas con aLHRH: n=29, EC inicio pubertad: 6.86±1.6 años (a), EC inicio aLHRH: 8.01±1.6 a, duración del tratamiento: 3.1±1.7 a, EC menarquia: 12.5±1 a, EC estudio: 22.5±3.4 a, intervalo fin tratamiento – estudio: 11.1±3.1 a, intervalo menarquia – estudio: 9.9±3.2 a. PA tratadas con aLHRH: n=35, EC inicio pubertad: 8.7±0.3 a, EC inicio aLHRH: 9.6±0.9 a, duración del tratamiento: 1.8±0.8 a, EC menarquia: 12.7±1 a, EC estudio: 21.6±3.7 a, intervalo fin tratamiento – estudio: 10.1±3.4 a, intervalo menarquia – estudio: 8.8±3.6 a. PP/PA no tratadas: n=30, EC inicio pubertad: 8.1±0.6 a, EC menarquia: 10.0±0.6 a, EC estudio: 23.8±4.7 a. Estudio clínico, bioquímico y ecográfico de la presencia de SOP. Estudio estadístico: sistema SPSS, p<0.05.

**Resultados:**

En la tabla 1 se presentan los datos clínicos, bioquímicos y ecográficos por grupos y no se encuentran diferencias entre los mismos. Al comparar el grupo que recibió tratamiento con aLHRH frente al grupo que no recibió tratamiento no se observan diferencias en la prevalencia de SOP por los criterios de NIH (28.3% vs 9.1%), Rotterdam (45.8% vs 45.5%) ni por los de la Sociedad de Exceso de Andrógenos (39.6% vs 36.4%, respectivamente). Los fenotipos más prevalentes de SOP fueron hirsutismo, oligoanovulación y OP en el grupo PP-aLHRH; hirsutismo, hiperandrogenemia, oligoanovulación y OP en el grupo PA-aLHRH e hirsutismo y OP en el grupo PP/PA sin tratamiento. No se observaron diferencias en los factores de riesgo (antecedentes familiares, bajo peso RN, adrenarquia precoz) ni en la presencia de síndrome metabólico (TA, cintura, lípidos, glucemia, insulina) entre las pacientes con y sin SOP.

**Tabla 1. Criterios clínicos, bioquímicos y ecográficos de la presencia del síndrome de ovario poliquístico.**

	Grupo total	PP tratadas con aLHRH	PA tratadas con aLHRH	PP/PA no tratamiento	p
<b>Ciclos Menstruales</b>					
Regulares (%)	51.1	44.8	45.7	63.3	ns
Oligomenorrea (%)	38.3	41.4	42.9	30	ns
Amenorrea (%)	1.1	3.4	0	0	ns
<b>Hiperandrogenismo clínico</b>					
No hirsutismo (%)	60.6	55.2	57.1	70	ns
Hirsutismo leve (%)	19.1	20.7	22.9	13.3	ns
Hirsutismo moderado (%)	18.1	17.2	20	16.7	ns
Hirsutismo grave (%)	2.1	6.9	0	0	ns
<b>Hiperandrogenismo bioquímico</b>					
Testosterona total (ng/mL)	0.52±0.2	0.5±0.15	0.57±0.25	0.48±0.16	ns
Androstendiona (ng/mL)	2.9±1.2	2.8±1.2	3.1±1.3	2.6±1.0	ns
IAL elevado (%)	14.7	8.7	26.7	4.5	ns
IAL normal (%)	85.3	91.3	73.3	95.5	ns
LH (mUI/mL)	5.2±3.3	5.6±2.7	4.7±3.7	5.4±3.2	ns
FSH (mUI/mL)	6.2±2.4	6.8±2.8	5.8±2.4	6.3±1.8	ns
<b>Ecografía ovárica</b>					
Volumen OD	4.4±2.4	5.1±2.6	4.0±1.9	4.1±2.7	ns
Nº folículos OD	9.2±3.9	9.3±4.0	8.6±3.9	9.9±4.0	ns
Volumen OI	4.4±2.4	4.3±2.5	4.7±2.8	4.2±1.9	ns
Nº folículos OI	8.2±2.9	8.2±2.7	7.9±2.8	8.5±3.3	ns
Criterios SOP (%)	46.5	50	40.7	50	ns

IAL: índice de andrógenos libres; normal < 4.5 y elevado > 4.5. OD: ovario derecho. OI: ovario izquierdo. Hirsutismo valorado por score Ferriman-Gallwey (leve: 8-11; moderado: 11-19 y grave: >20). ns: no significativo.

**Conclusiones:**

La prevalencia del SOP en mujeres adultas tratadas con aLHRH varía en función de los criterios utilizados, no difiere de la población no tratada, no asocia mayor riesgo de síndrome metabólico y destaca únicamente una mayor presencia de oligoanovulación.

**O4/d3-029 Misceláneas****EFECTOS SECUNDARIOS RELACIONADOS CON LOS ANÁLOGOS DE GNRH Y LA TERAPIA HORMONAL CRUZADA EN ADOLESCENTES TRANSEXUALES**

J. Guerrero Fernandez, C. Mora Palma, P. Salazar Oliva, A. Ortiz Villalobos, AC. Barreda Bonis, I. González Casado

Servicio de Endocrinología Pediatrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid

**Introducción:**

Los efectos secundarios derivados de las terapias hormonales en personas transexuales han sido bien documentadas en la última versión de la WPATH del 2011. No existen, sin embargo, estudios que recojan y documenten aquellos propios de las terapias utilizadas en adolescentes transexuales durante su evolución.

**Métodos:**

Se selecciona una muestra retrospectiva de niños y adolescentes transexuales de una unidad multidisciplinar de identidad de género de un hospital terciario entre los años 2014 y 2018. De entre los tratados, se recogen los efectos secundarios descritos por ellos mismos en la anamnesis y las alteraciones analíticas encontradas en su seguimiento, y se relacionan entre sí y con otros parámetros como la duración del tratamiento, las dosis y el tiempo de evolución.

**Resultados:**

De un total 90 niños y adolescentes, 61 están en tratamiento actualmente: 61 con bloqueo (edad media de 13.63 años) y 31 (edad media de 15.33 años) con terapia hormonal cruzada [THC] (15 tratados con testosterona y 14 con estrógenos). Los efectos secundarios del bloqueo puberal con análogos de GnRH y la terapia hormonal cruzada se resumen en la tabla 1.

**Conclusiones:**

Aunque nuestra casuística muestra una alta frecuencia de efectos secundarios en este periodo de la vida, deben considerarse todos ellos leves. Por otro lado, tales frecuencias e intensidad de los mismos, así como el tipo de efecto secundario, difieren ampliamente de los registrados en adultos.

Con todo ello, y pese a la aparente inocuidad de estos tratamientos, se insiste en la necesidad de objetivarlos de forma sistemática en cada revisión, por la posibilidad, dada la escasa experiencia, de que puedan ser graves.

**Tabla 1. Resultados de los efectos secundarios registrados**

	BLOQUEO PUBERAL	
	MtF	FtM
Cefaleas*	9,8 % (solo en Tanner IV-V → 14%)	
Efectos "postmenopáusicos" (sofocos) **	4,5%	13,3%
Descenso de velocidad de crecimiento*	4,9% (solo en Tanner II → 42,9%)	
Empeoramiento de densidad mineral ósea	0%	
Ganancia de peso*	23% (de 0,5 a 3 puntos del IMC)	
Depresión*	6,6% (50% se combinan con efectos "postmenopáusicos")	
Absceso estéril en zona de pinchazo	0%	
Otros:		
- Dolor testicular	2,3%	-
- Mialgias*		3,3%
- Disgeusia*		1,6%
- Escalofríos*		1,6%

  

	TERAPIA HORMONAL CRUZADA	
	MtF	FtM
Cefaleas*	6,9%	
Mareos*		6,9%
Ganancia de peso	60%	21%
Dislipemia*		0%
Incremento del hematocrito (policitemia)**	-	60%
Acné	-	60% (leve)
Enfermedad trombótica	0%	-
Alopecia androgénica	-	0%
Cambios de humor*		41%
Litiasis biliar	7,1%	-
Disfunción hepática		0%
Hipertensión arterial (HTA)	-	¿6%?****
Hiperprolactinemia	0%	-
DM2		0%
Menstruación post-testosterona y síntomas relacionados por posible aromatización a estrógenos***	-	40% (13%)
Molestias en clítoris	-	6,7%
Insomnio*		3,4%

\* No hay diferencias significativas entre MtF y FtM.  
\*\* Solo presentes en adolescentes Tanner IV-V. Duración media de los efectos "postmenopáusicos": 3,75 meses (1 a 12 meses).

\*\*\* Menstruación en el 13% pese a bloqueo. Síntomas relacionados (dolor pélvico y reaparición de endometrio a nivel ecográfico) en el 26,7%.  
\*\*\*\* 1 caso con estenosis de arteria renal descubierta durante el seguimiento por HTA tras terapia con testosterona.

### O3/d3-030 Gónadas

#### ANÁLISIS DE LA PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS AL DIAGNÓSTICO EN NIÑAS CON ADRENARQUIA PREMATURA IDIOPÁTICA

F.J. Mejorado Molano, P. Pérez Segura, T. Gavela Pérez, L. Soriano Guillén

Fundación Jiménez Díaz. Madrid

##### Introducción:

Los datos disponibles sobre la prevalencia de alteraciones metabólicas en niñas con adrenarquia prematura idiopática (API) al diagnóstico resultan contradictorios y su posible relación con el exceso de peso no está bien definida. En población española, la prevalencia de sobrepeso y obesidad se sitúa en torno al 25% y 15%, respectivamente.

##### Objetivos:

Conocer la prevalencia de exceso de peso y alteraciones metabólicas en niñas con API.

##### Pacientes y métodos:

Cohorte compuesta por niñas con API en seguimiento desde 2008.

Criterios de inclusión: aparición de vello púbico y/o axilar y/o incremento del olor apocrino < 8 años una vez excluidas patologías causantes de hiperandrogenismo tales como patología tumoral (ovárica y suprarrenal) e hiperplasia suprarrenal congénita.

Variables analizadas: edad al diagnóstico, peso (kg, SDS), talla (cm, SDS), índice de masa corporal [IMC (valor absoluto, SDS)], glucosa (mg/dl), insulina ( $\mu$ UI/ml), índice HOMA, hemoglobina glicada (%). Además, se analizó perfil lipídico: colesterol total [CT (mg/dl)], triglicéridos [TG (mg/dl)], lipoproteína de alta densidad [HDL-C (mg/dl)], lipoproteína de baja densidad [LDL-C (mg/dl)]. Datos de tensión arterial: tensión arterial sistólica [TAS (mm de Hg)] y diastólica [TAD (mm de Hg)].

Definiciones: a) sobrepeso y obesidad: IMC >p90 e IMC >p97, respectivamente (Hernández 1988); b) insulinorresistencia: insulina basal > 15  $\mu$ UI/ml y/o HOMA >3,5; c) dislipemia: CT >p95, HDL < p5 y TG >p95 para edad y sexo; d) hipertensión arterial: TAS y/o TAD >p95 para edad, sexo y talla.

##### Resultados:

Se han reclutado 85 niñas de edad media al diagnóstico 7,5 años (IC95%: 7,3-7,7) con los siguientes datos antropométricos: talla +1,5 SDS (IC95%: 1,4-1,6) e IMC +0,5 SDS (IC95%: 0,4-0,6). Un 7,1% presentaban sobrepeso y un 18,8% obesidad. Por otra parte, un 20,7% cumplían criterios de insulinorresistencia y un 12,5% de dislipemia. Ninguna cumplía criterios de HTA. En el análisis comparativo entre niñas con API que presentaban normopeso frente a las que tenían exceso de peso, estas últimas tenían niveles significativamente más elevados de TG e insulina y significativamente más bajos de HDL-C.

##### Conclusiones:

Nuestra cohorte de niñas con API no presenta mayor prevalencia de exceso de peso y comorbilidades asociadas que la población general.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.472

### O4/d3-031 Displasias óseas

#### IDENTIFICACIÓN DEL DEFECTO GENÉTICO EN PACIENTES CON TALLA BAJA Y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS LEVES

L. Sentchordi Montané<sup>1</sup>, M. Aza Carmona<sup>2</sup>, S. Benito Sanz<sup>2</sup>, AC. Barreda Bonis<sup>3</sup>, F. Santos Simarro<sup>4</sup>, P. Prieto Matos<sup>5</sup>, P. Ruiz Ocaña<sup>6</sup>, A. Lechuga Sancho<sup>6</sup>, J. Ramírez Fernández<sup>7</sup>, P. Ros Pérez<sup>8</sup>, I. González Casado<sup>9</sup>, KE. Heath<sup>2</sup>

(<sup>1</sup>) Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. Instituto Genética Médica y Molecular (INGEMM). Grupo