

**O2/d2-023 Diabetes****PERÍODO DE TRANSICIÓN Y DIABETES MELLITUS TIPO 1**

N.Uribarri Yarza, J. Puerto Morlán, G. Grau Boloado<sup>1</sup>, A. Rodríguez Estévez<sup>1</sup>, A. Vela Desojo, I. Rica Echevarría

Sección de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Cruces, BioCruces, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo

**Introducción:**

La transición de pacientes pediátricos con DM1 a los servicios de endocrinología es una etapa crítica que conlleva un elevado riesgo de pérdida de seguimiento, empeoramiento del control metabólico y aparición/progresión de complicaciones crónicas o de descompensaciones agudas. Es deseable establecer un protocolo de transición adecuado a cada medio que minimice estos riesgos.

**Objetivo:**

Conocer los datos clínicos/analíticos de adolescentes controlados en la sección endocrinología pediátrica de un hospital terciario durante la fase de transición al servicio de endocrinología. Comparar los resultados obtenidos antes y después de haberse establecido un protocolo planificado para la misma (1er periodo: 2010-2014 y 2º periodo: 2015-2016).

**Pacientes y métodos:**

Estudio descriptivo retrospectivo incluyendo a 44 adolescentes en terapia con MDI que han pasado al servicio de endocrinología desde el 2010 (36% varones; edad media debut 8,9±3,4 años, edad media de transición 18,2±1,4 años). El 11,9% aso-

cia celiaquía y el 14,3% tiroiditis. En el año 2014 iniciamos una planificación del proceso de transición incluyendo: educación previa centrada en el paciente, informe clínico detallado, contacto directo con educadora/endocrinólogo facilitando la cita desde endocrinología pediátrica y realización de 2 consultas telefónicas desde endocrinología pediátrica durante el 1er año de control en endocrinología. Los pacientes fueron remitidos a sus servicios de referencia de endocrinología en 6 hospitales diferentes de la comunidad.

**Resultados:**

La media de HbA1c del último año de control pediátrico (HbA1c-PRE) es superior a la media de HbA1c desde el diagnóstico de la enfermedad (HbA1c-Global) en ambos periodos (1er periodo: 9,2±2,2 vs 8,3±1,3%; 2º periodo: 8,9±1,7 vs 7,9±1,1) y similar a la del 1er año de control en el servicio de endocrinología (HbA1c-POST). Durante los 2 años de la transición la proporción de descompensaciones cetoacidóticas fue elevada (10% pacientes/año) y no hubo episodios de hipoglucemias graves. El 4,5% no asistieron al servicio de endocrinología. En la tabla 1 se detallan los datos comparativos entre ambos períodos.

**Conclusiones:**

La transición coincide con un empeoramiento del control en pacientes adolescentes con DM1. Su planificación ha supuesto una discreta mejoría, si bien hemos de seguir intentando optimizarla en el futuro.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.469

**O3/d2-024 Metabolismo y Nutrición****PROYECTO EPIPEG-PREMEB. LA EXPRESIÓN DE CITOKINAS EN LOS NIÑOS PEG EN LOS PRIMEROS MESES DE VIDA PERMITE CARACTERIZAR DE FORMA TEMPRANA EL TIPO DE CATCH-UP**

A. Léniz Rodríguez<sup>1</sup>, A. Sarasua Miranda<sup>2</sup>, M del Hoyo Moracho<sup>3</sup>, M.P. Portillo<sup>1</sup>, A. Fernández-Quintela<sup>1</sup>, I. Diez López<sup>4</sup>, I. Lorente Blazquez<sup>5</sup>, M. Picón Montejo<sup>5</sup>, R. Gómez De Segura Lorente<sup>5</sup>, D. Pérez Campos<sup>5</sup>

<sup>(1)</sup>Grupo Nutrición y Obesidad. Facultad de Farmacia. Universidad del País Vasco. Vitoria. CIBERObn. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. <sup>(2)</sup>Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría. HU Araba. OSI Araba. Vitoria. <sup>(3)</sup>Neonatología. Servicio de Pediatría. HU Araba. OSI Araba. Vitoria. <sup>(4)</sup>Endocrinología Pediatrica, Servicio de Pediatría. HU Araba. OSI Araba. Vitoria - Departamento de Pediatría. UPV-EHU <sup>(5)</sup>Grupo de Trabajo en PEG del Servicio de Pediatría. HU Araba. OSI Araba. Vitoria

**Introducción y Objetivo:**

Hasta un 50% de los niños nacidos PEG, a los 2

	Etapa 1 (2010-2014) n = 27	Etapa 2 (2015-2016) n = 17	p
<i>Datos etapa pediátrica</i>			
Edad debut (años)	9,1±3,6	9,1±2,7	n.s
IMC	23,9±4,2	22,4±2,7	n.s
Dosis insulina UI/k/día	0,99±0,35	0,96±0,25	n.s
HbA1c % Global	8,3±1,3	8,0±1,1	n.s
Proporción HbA1c media Global < 8%	46%	68%	n.s
<i>Datos etapa transición</i>			
Edad transición (años)	17,9±1	18,7±1,7	0,045
Proporción inasistencia a endocrinología	3,7%	5,9%	n.s
HbA1c % PRE	9,4±2,1	8,8±1,7	n.s
Proporción de HbAc1 PRE < 8%	31%	50%	n.s
HbA1c% POST	9,2±2,1	8,7±1,6	n.s
Proporción de HbAc1 POST < 8%	42%	44%	n.s
<i>Datos numéricos expresados como media±DS.</i>			
<i>Test de Mann-Whitney para comparación de medias. Fisher's Exact Test para comparación de proporciones</i>			

años no han realizado un correcto catch-up (por exceso o defecto), con repercusiones en talla, alteraciones metabólicas y cardiovasculares, diabetes mellitus, etc. El Proyecto epiPEG-PreMeb ha desarrollado una cohorte prospectiva de niños PEG y busca estudiar diferencias fenotípicas y genéticas que expliquen su diferente evolución. En concreto en el presente trabajo, estudiamos las concentraciones plasmáticas de varias adipokinas.

#### *Material y Métodos:*

Se han estudiado los recién nacidos vivos de embarazos únicos en nuestro Hospital durante 2012-2014, y se han clasificado según EG y peso/talla (Tablas Españolas 2010). El estudio se inició con 110 niños, de los cuales 103 ( $\delta$  56, 55%) se han mantenido en el estudio.

Se han realizado visitas clínicas periódicas entre los 1-24 meses, con mediciones de peso, talla y perímetros. Se han obtenido muestras de sangre en tiempos de 3, 12 y 24 meses. Las características de la población de estudio fueron las siguientes: peso medio  $-2,7$  DS[-3,5-2,0], talla media  $-2,4$  DS[-3,2-2,1], para sexo y EG.

Lactancia materna fue exclusiva durante el 3er mes de vida en 77(103 niños-74%). Se ha realizado una diferenciación según tipo de catch-up espontáneo con valoración a los 12 y 24 meses. Comparativa de variables peso/talla  $\Delta+/- 0.5$  SDS vs tablas Españolas 2010.

Se analizaron como marcadores metabólicos las siguientes adipokinas, mediante el empleo de kits comerciales: NOV, vaspina, omentina, adiponectina, leptina y chemerina. El estudio estadístico se llevó a cabo utilizando el test de Mann-Whitney's U y el test t de Student.

#### *Resultados:*

Vease tabla

PROYECTO EPIPEG-PREMEB.

	Catchup LENTO	Normal	RAPIDO	Diferencias
NOV ng/ml	141.77 (45.70)	114.93 (18.54)	91.11 (20.06)	p<0.05a
Vaspin ng/ml	0.14 (0.07)	0.20 (0.10)	0.17 (0.07)	p<0.05b
Omentin ng/ml	434.98 (117.37)	312.80 (113.81)	305.95 (81.77)	P<0.1ab
Adiponectin $\mu$ g/ml	81.96 (42.27)	56.61(36.78)	31.51 (13.62)	p<0.05a
Leptin ng/ml	3.41(1.15)	5.77(2.69)	4.52(3.19)	P<0.1b
Chemerin ng/ml	207.78(35.46)	191.00(19.68)	201.03(22.06)	P<0.1b

  

	Visita 1	Visita 2	Visita 3	Diferencias
NOV ng/ml	120.17(37.39)	88.03(24.56)	73.15(17.74)	p<0.01a,b
Vaspin ng/ml	0.17 (0.08)	0.16(0.07)	0.19(0.08)	NS
Omentin ng/ml	363.13(119.94)	394.77(102.43)	423.51(116.01)	p<0.05a,b
Adiponectin $\mu$ g/ml	61.12(39.21)	54.65(28.10)	91.39(72.85)	p<0.05b
Leptin ng/ml	4.47(2.40)	3.39(1.60)	3.09(1.87)	p<0.05b, p<0.1a
Chemerin ng/ml	205.38(29.20)	201.95(19.33)	192.58(24.72)	NS

#### *Conclusiones:*

Se ha caracterizado la evolución de ciertas adipokinas a lo largo de los 24 primeros meses de la vida del niño PEG, con cambios significativos en NOV, omentina, adiponectina y leptina. Además, se ha demostrado que, los niños de catch-up lento y rápido presentan diferencias respecto del grupo de catch-up normal (control) en las concentraciones de todas las adipokinas valoradas. Esto permite predecir la evolución del niño en lo que respecta al perfil de crecimiento desde los 3 meses de edad, que a su vez puede ser reflejo de los cambios metabólicos.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.470

#### **O3/d3-025 Gónadas**

#### **EVALUACIÓN CLÍNICA, DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y PRONÓSTICO DE LAS ANOMALÍAS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL/ DESARROLLO SEXUAL DIFERENTE**

*C. Mora Palma<sup>1</sup>, I. González Casado<sup>2</sup>, J. Guerrero Fernández<sup>2</sup>, A. del Pozo Mate<sup>3</sup>, AC. Barreda Bonis<sup>2</sup>, A. Carcavilla Urqui<sup>4</sup>, L. Salamanca Fresno<sup>3</sup>, L. Senthordi Montañé<sup>5</sup>, N. Itza Martín<sup>2</sup>, M. Fernández Cáncio<sup>6</sup>, S. Benito Sanz<sup>3</sup>*

<sup>(1)</sup> Servicio de Endocrinología Pediátrica. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Hospital Universitario La Paz. <sup>(2)</sup> Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz. Madrid.

<sup>(3)</sup> Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz. CIBERER. ISCIII. Madrid. <sup>(4)</sup> Servicio de Pediatría, Complejo Hospitalario de Toledo. Toledo. <sup>(5)</sup> Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. <sup>(6)</sup> Laboratorio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron. CIBERER. ISCIII. Barcelona.

#### *Introducción:*

Las Anomalías de la Diferenciación Sexual (ADS) engloban un amplio espectro de patologías originadas por alteraciones en el desarrollo sexual, actualmente existen ~54genes asociados. Se dividen en categorías basadas en el análisis del cariotipo, ADS 46,XY y ADS 46,XX.

#### *Objetivo/Pacientes/Métodos:*

Evaluación y caracterización clínica y molecular con el fin de determinar la correlación fenotipo-genotipo de una cohorte de 47 pacientes con ADS (41:46,XY/ 6:46,XX, 15 descartados previamente para genes frecuentes). Secuenciación mediante panel diseñado de NGS-DSDSeqV1.0 en plataforma NextSeq. Análisis de patogenicidad mediante herramientas bioinformáticas y frecuencias alélicas con gnomAD. Variantes observadas confirmadas por secuenciación Sanger.