

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 (♂ 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 $\Delta \pm 0.5$ 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 µg/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 µg/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/RevEspEndocrinolPediatri.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 Palma¹, I. González Casado², J. Guerrero Fernández², A. del Pozo Mate³, AC. Barreda Bonis², A. Carcavilla Urqui⁴, L. Salamanca Fresno³, L. Sanchordi Montané⁵, N. Itza Martín², M. Fernández Cancio⁶, S. Benito Sanz³

⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Hospital Universitario La Paz. ⁽²⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁽³⁾ Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz. CIBERER. ISCIII. Madrid. ⁽⁴⁾ Servicio de Pediatría, Complejo Hospitalario de Toledo. Toledo. ⁽⁵⁾ Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. ⁽⁶⁾ 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.

Resultados:

Se clasifica la cohorte según el aspecto de los genitales externos al nacimiento (ambiguo/masculino/femenino), identificándose la base molecular en 10 casos con ADS 46,XY y variantes posiblemente patogénicas en 11 ADS 46,XY y en 4 ADS 46,XX. Cohorte ADS 46,XY(n=41):Seis presentan genitales ambiguos, de ellos, tres tienen mutaciones patogénicas en NR5A1(n=2) y POR causantes del fenotipo. 21 tienen fenotipo masculino y anomalías genitales (criptorquidia y/o hipospadias y/o micropene), de ellos, doce tienen antecedente de gran prematuridad/CIR severo y uno presenta disgenesia testicular. Se identifica la causa molecular en AR en un caso y en nueve, variantes posiblemente patogénicas. 14 tienen fenotipo femenino: seis con disgenesia gonadal pura, en dos se identifican alteraciones patogénicas en MAP3K1 y SRY y en otro una variante posiblemente patogénica. Un sujeto con quimera ovotesticular con mutación patogénica en NR5A1. Seis casos con testículos y ausencia de estructuras müllerianas, tres presentan mutaciones en AR y uno variante posiblemente patogénica.

Cohorte ADS 46,XX(n=6):Dos con ambigüedad genital, uno con genitales externos masculinos, uno con síndrome de regresión caudal y genitales externos no desarrollados, una niña con amenorrea primaria y otra con hipertrofia de clítoris e hipertriosis. En cuatro se han observado variantes posiblemente patogénicas.

Conclusiones:

Se ha establecido una correlación fenotipo-genotipo en ~24.4% de las ADS 46,XY. Variantes posiblemente patogénicas se han observado en ~26,8% ADS 46,XY y en ~67% ADS 46,XX, siendo necesarios estudios funcionales y/o familiares (sino se disponían) para determinar la relación fenotipo-genotipo. En los casos sin mutación identificada debe considerarse la secuenciación completa del exoma.

O3/d3-026 Genética**DETERMINACIÓN DEL PAPEL DEL GEN CYP26C1 COMO MODIFICADOR DE LOS FENOTIPOS ASOCIADOS CON LA DEFICIENCIA DE SHOX**

M. Aza Carmona¹, D. Medino Martín², R. Ruiz Hernández², A.C. Barreda Bonis³, I. González Casado³, K.E. Heath¹

⁽¹⁾Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz. Madrid; Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas. Madrid. ⁽²⁾Instituto de Genética Médica y Molecular, Hospital Uni-

versitario La Paz, Madrid ⁽³⁾ Sección de Endocrinología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid; Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas, Madrid

Introducción:

SHOX codifica un factor de transcripción implicado en el crecimiento humano. La deficiencia de SHOX está asociada con un amplio espectro fenotípico (incluso dentro de una misma familia afectada con la misma alteración) que incluye desde exclusivamente talla baja (TB) hasta discondrosteosis de Léri-Weill (DLW). Recientemente, se ha identificado el primer modificador genético de SHOX, el gen CYP26C1, que codifica una enzima que cataboliza el ácido retinoico, una molécula clave en el desarrollo esquelético. Se identificaron tres familias donde aquellos individuos con una combinación de mutaciones patogénicas en SHOX y CYP26C1 presentaban un fenotipo más severo que los que no tenían la mutación en CYP26C1. Se estima que la frecuencia de este fenómeno es de 1,8 por cada 100.000 individuos.

Objetivos:

1.- Estudiar la frecuencia de variantes en CYP26C1 en pacientes con DLW/TB con mutaciones en SHOX y comprobar si el fenotipo variable está correlacionado con la presencia de una variante en CYP26C1. 2.- Determinar si es necesario incluir el estudio del gen CYP26C1 en el diagnóstico rutinario de pacientes con mutaciones en el gen SHOX.

Materiales y Métodos:

Búsqueda de mutaciones en el gen CYP26C1 mediante PCR/HRM y secuenciación Sanger en dos cohortes diferentes de individuos con alteraciones en SHOX y/o sus regiones reguladoras: a) 200 probandos con DLW/TB; y b) 29 individuos (17 probandos y 12 miembros familiares) con diferentes grados de severidad.

Resultados:

No se ha identificado ninguna variante patogénica en CYP26C1 en ninguna de las dos cohortes analizadas (n=229). Sin embargo, se han identificado diferentes variantes (ver tabla) clasificadas según los criterios del American College of Medical Genetics (ACMG) como benignas o probablemente benignas. Según diferentes predictores de splicing, ninguna de las variantes sinónimas identificadas ni

Código SNP	cDNA	Proteína	Predicción de efecto de la variante	Frecuencia del alelo menos frecuente (GnomAD)	Frecuencia del alelo menos frecuente del estudio	Clasificación ACMG
rs55843714	c.639C>T	p.Thr213=	Sinónima	119474/260058 (45,94%)	35/466 (7,55%)	Benigna
rs58993699	c.705+4C>T	-	Splicing	4037/225344 (1,79%)	6/466 (1,28%)	Probablemente benigna
rs770989773	c.706-56C>T	-	Intrónica	13/30952 (0,042%)	2/466 (0,42%)	Probablemente benigna
rs11187265	c.734G>A	p.Arg245Gln	Cambio de sentido	27896/276882 (10,08%)	45/466 (9,65%)	Benigna
rs115738184	c.867G>T	p.Ser289=	Sinónima	1062/229004 (0,4637%)	1/466 (0,21%)	Probablemente benigna
rs147253174	c.885C>T	p.Phe295=	Sinónima	399/231210 (0,1726%)	1/466 (0,21%)	Probablemente benigna
rs187448183	c.1050C>T	p.Pro350=	Sinónima	748/90880 (0,8231%)	6/466 (1,28%)	Probablemente benigna
-	c.1188C>G	p.Leu396=	Sinónima	-	1/466 (0,21%)	Probablemente benigna
rs370290902	c.1482G>A	p.Thr494=	Sinónima	30/249052 (0,01205%)	2/466 (0,42%)	Probablemente benigna

tampoco la variante rs58993699 localizada cerca de un sitio donador de splicing parecen afectar al splicing.

Conclusiones:

Variantes patogénicas en CYP26C1 no son una causa frecuente de la variabilidad fenotípica identificada en pacientes con alteraciones en el gen SHOX. Por tanto, no es necesario incluir el estudio del gen CYP26C1 de forma rutinaria en el diagnóstico genético de pacientes con TB/DLW y alteraciones del gen SHOX.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2018.Apr.471

O4/d3-027 Suprarrenales

CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS Y FENOTÍPICAS DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA NO CLÁSICA. ESTUDIO MULTICÉNTRICO

S. Berrade Zubiri¹, MG. Grau Bolado², A. De Arriba Muñoz³, M.L. Berthol Zuber⁴, I. Díez López⁵, E. Lizarralde Atristain², C. Perez Mendez⁶, F.J. Núñez Rodríguez⁷, V. Cancela Muñiz⁸, B. Mayoral González⁹, C. Fernandez Ramos⁷, M. Chueca Guindulain¹

⁽¹⁾Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona. ⁽²⁾Hospital Universitario Cruces. Barakaldo, Bilbao. ⁽³⁾Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ⁽⁴⁾Hospital Universitario Marqués Valdecilla. Santander. ⁽⁵⁾Hospital Universitario de Álava. Vitoria. ⁽⁶⁾Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón. ⁽⁷⁾Hospital Universitario Basurto. Bilbao. ⁽⁸⁾Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. ⁽⁹⁾Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo

Introducción:

La Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica (HSCNC) es una entidad relativamente frecuente (prevalencia estimada 0.3%), que determina un grado variable de hiperandrogenismo, tanto en su presentación como evolución. Su abordaje puede precisar del freno androgénico con la mínima dosis necesaria de hidrocortisona. La optimización del tratamiento posibilitará un adecuado crecimiento y ausencia de complicaciones.

Objetivos:

- Descripción de una serie de pacientes afectos de HSCNC con crecimiento finalizado
- Analizar características fenotípicas y genotípicas al diagnóstico
- Analizar evolución clínica, tratamiento, talla final y complicaciones

Material y Método:

- Estudio retrospectivo de pacientes con HSCNC diagnosticados entre 1990-2017 en consultas de Endocrinología Pediátrica de 9 hospitales del Norte de España.

- Revisión de historias clínicas: edad, clínica y analítica al diagnóstico, genética, evolución, tratamiento, complicaciones y talla final.
- Análisis estadístico: SPSS

Resultados:

95 pacientes (27♂/68♀), con pubarquia precoz como principal motivo de consulta (85% casos). Al diagnóstico: edad media 8±2,2 años, talla 0,77±1,01 SDS, IMC 0,54±1,03 SDS e incremento edad ósea (ΔEO) de 2,09±1,06 años. Analítica: 17OHPregesterona basal 23,5 ng/ml (2,4-100) y post-ACTH 51,13 ng/ml (8,4-200). Análisis genético del gen CYP21A2: 45 casos mutación leve/leve (el 90% homocigosis p.Val282Leu), 43 casos mutación severa/leve y 7 casos no confirmados (4 no caracterizados y 3 no estudiados).

Evolución: el 65% recibió tratamiento corticoideo (18♂/44♀), a una edad de 7,7±1,9 años con un ΔEO de 3,8±2,9 años. Dosis media de hidrocortisona 10,7 mg/m2/día. El 4% desarrolló pubertad precoz y el 31% adelantada. Edad media de menarquía: 11,8 ±1,1 años. Talla final similar a talla diana sin diferencias en relación a sexo, mutación o tratamiento. El 17% de las mujeres recibió tratamiento con análogos LHRH, 31% presentó hirsutismo, 16% acné severo y 28% trastornos menstruales.

Comentarios:

- La clínica inicial más frecuente fue la pubarquia precoz con edad ósea avanzada.
- La talla final fue acorde a la diana sin influencia de sexo, tipo de mutación o tratamiento corticoideo.
- El estudio molecular confirmó el diagnóstico en un 95% de los casos. P.Val282Leu fue la mutación más frecuente y 43 pacientes son portadores de una mutación severa.

O3/d3-028 Gónadas

¿PRESENTAN LAS MUJERES ADULTAS TRATADAS CON ANALOGOS DE LHRH DURANTE LA INFANCIA UNA MAYOR PREVALENCIA DE SÍNDROME DE OVARIO POLIQUÍSTICO?

M. López Úbeda¹, L. Rodríguez Lázaro², O. Redrado Giménez², A. de Arriba Muñoz¹, M. Ferrer Lozano¹, J.I. Labarta Aizpún¹

⁽¹⁾Unidad de Endocrinología. Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza. ⁽²⁾Servicio de Ginecología. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Este trabajo pretende estudiar la prevalencia de SOP y sus fenotipos en mujeres adultas que presentaron pubertad precoz (PP) o adelantada (PA) en función del tratamiento con aLHRH.

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
Ciclos Menstruales					
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
Hiperandrogenismo clínico					
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
Hiperandrogenismo bioquímico					
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
Ecografía ovárica					
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

EFFECTOS 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 Pediátrica. 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%
* 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).		
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 clitoris	-	6,7%
Insomnio*		3,4%
* No hay diferencias significativas entre MtF y FtM ** Incremento de hematocrito entendido en más del 5%. Ninguna policitemia, entendida ésta en más del 55% de hematocrito. *** 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 ADRENAQUIA 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 adrenaquia 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 (μ 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) insulinoresistencia: insulina basal > 15 μ 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 insulinoresistencia 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/RevEspEndocrinolPediatri.pre2018.Apr.472

O4/d3-031 Displasias óseas

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

L. Sentchordi Montané¹, M. Aza Carmona², S. Benito Sanz², AC. Barreda Bonis³, F. Santos Simarro⁴, P. Prieto Matos⁵, P. Ruiz Ocaña⁶, A. Lechuga Sancho⁶, J. Ramírez Fernández⁷, P. Ros Pérez⁸, I. González Casado⁹, KE. Heath²

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