se debe tener en cuenta la rotación de zonas por la aparición de lipodistrofia. El tratamiento con somatrogón se acompaña de un aumento de IMC y el índice HOMA que es necesario confirmar con otros estudios incluyendo medidas de composición corporal. La adherencia a somatrogón fue buena en nuestra cohorte en vida real.

O2/d1-012 *Crecimiento*
EXPERIENCIA EN VIDA REAL CON LA HORMONA DE CRECIMIENTO DE LARGA ACCIÓN (SOMATROGÓN) TRAS 1,5 AÑOS DE SEGUIMIENTO

Abrego Jordán, Janin; Yeste Fernández, Diego; Campos Martorell, Ariadna; González Llorens, Nuria; Aguilar Riera, Cristina; Clemente León, María.

Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España.

Introducción
La hormona de crecimiento de larga acción (LAGH) somatrogón fue aprobada por la EMA y AEMPS en el 2022. En nuestro centro se inicia su uso en el 2023 y realizamos evaluación de su eficacia y seguridad.

Objetivos
Valorar la respuesta clínica y analítica tras 18 meses de tratamiento con somatrogón.

Pacientes y métodos
Estudio observacional, retrospectivo, en un hospital pediátrico de tercer nivel.

Criterios de inclusión:

- Pacientes pediátricos diagnosticados de retraso crónico de crecimiento y con test de secreción patológico con o sin tratamiento previo con hormona de crecimiento diaria, que iniciaron tratamiento con somatrogón y presentan al menos 18 meses de seguimiento.
- Se recogieron datos antropométricos y bioquímicos a las 96 horas de la administración del fármaco (IGF1, IGFBP3, insulina, glucosa, colesterol total y triglicéridos). El análisis estadístico se realizó mediante la prueba t de Student con significancia p<0,05 y medias aritméticas ± desviación estándar.

Resultados
Un total de 82 pacientes empezaron el tratamiento con somatrogón, de los cuales 36 completaron 18 meses de seguimiento, de ellos 32 pacientes cumplieron criterios de inclusión y 18 fueron varones. La mitad de los pacientes recibieron tratamiento previo con hormona de crecimiento diaria (grupo no naïve). Se realizó resonancia magnética hipofisaria en 25 pacientes, 5 de ellos con hallazgos patológicos: 3 pacientes con neurohipófisis ectópica y 2 pacientes con atrofia pituitaria.

La edad media a los 18 meses de tratamiento fue de 10,54±2,15 años. La media de la ganancia de talla en DE (ΔDE) fue de +0,81±0,48 DE (p<0,001); para el peso (ΔDE) de +0,76±0,54 DE (p<0,001). La dosis media inicial de LAGH fue de 0,65±0,02 mg/kg/semana y la dosis media a los 18 meses fue de 0,63±0,06 mg/kg/semana.

La media de DE de IGF-1 inicial para el grupo naïve fue de 0,38±0,45 DE y a los 18 meses de 1,45±0,50 DE. Para el grupo no naïve la media de DE de IGF-1 inicial fue de 0,86±0,63 DE y a los 18 meses 1,44±0.55 DE; reflejando un aumento mayor en el grupo naïve en comparación al grupo no naïve, +1,07 (p<0.001) vs +0,58 DE (p<0.01) respectivamente. Un total de 5 pacientes requirieron reducción de dosis por elevación de IGF-1 > 2DE (2 del grupo no naïve y 3 del grupo naïve). No hubo aumento o alteraciones significativas en el perfil lipídico, glucémico, ni insulina basal. Se reportó una reacción adversa (cefalea), que motivó el cambio a hormona de crecimiento diaria.

Conclusiones
Tras el seguimiento de los 32 pacientes con somatrogón, se observa una eficacia clínica con resultados estadísticamente significativos, mostrando un crecimiento lineal tanto en la talla como en peso a los 18 meses de tratamiento.

Se observa un aumento significativo de los valores de IGF-1, manteniéndose por debajo del límite superior de seguridad (+2DE) con una menor dosis requerida en comparación a la inicial.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2026.May.1100

O2/d1-013 *Displasias óseas*
EXPERIENCIA EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL CON VOSORITIDA EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA EN DOS CENTROS ESPAÑOLES

León Cariñena, Sara[1]; Moreno Macián, María Francisca[1]; Ballesta Martínez, María Juliana[2].

[1]Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, España; [2]Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

Introducción
La acondroplasia es la displasia esquelética más frecuente y se caracteriza por una talla marcadamente baja. Vosoritida, un análogo del péptido natriurético tipo C, ha demostrado mejorar la velocidad de crecimiento en ensayos clínicos. Sin embargo, la evidencia procedente de la práctica clínica real en España es limitada.

Objetivos
El objetivo de este trabajo es describir la evolución del crecimiento (cambios en talla y en el *z-score*) en niños con acondroplasia tratados con vosoritida en dos hospitales españoles.

Material y métodos
Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo de cohorte multicéntrico desarrollado en dos hospitales terciarios españoles a partir de fuentes secundarias, que incluye la información recogida en las historias clínicas. Se recogieron los datos de niños con acondroplasia tratados con vosoritida dentro de la práctica clínica, con al menos un año de seguimiento y hasta dos años (en aquellos en los que esta información estaba disponible). Las variables recogidas incluyeron la edad, sexo, talla y *z-score* de talla al inicio del seguimiento, al primer año (n = 24) y al segundo año (n = 14). Se calcularon la ganancia de talla (cm), la ganancia en *z-score* y la velocidad de crecimiento anual. Para la caracterización de la población se emplearon estadísticas descriptivas (media, desviación estándar, mediana, rango intercuartílico). Se realizaron pruebas de comparación emparejadas con un nivel de significación del 5% entre las medidas de talla y *z-score* al inicio, al primer año y al segundo año con intención exploratoria, con el fin de evaluar si se observaban diferencias significativas antes y después del tratamiento.

Resultados
En total, se analizaron los datos de 24 niños (70,8% varones), con una edad media inicial de 9,8 años (DE 3,1), una talla inicial media de 103,95 cm (DE 12,34) y un *z-score* basal de -5,62 (DE 0,98). Al año de tratamiento (n = 24), la talla media fue de 109,80 cm (DE 12,69), con un incremento medio de 5,85 cm (DE 2,13) y una velocidad de crecimiento de 5,77 cm/año (DE 2,04). El *z-score* medio fue de –5,39 (DE 1,12), con una ganancia media de 0,23 (DE 0,51) al año de tratamiento. En el subgrupo con dos años de seguimiento (n = 14), la talla media alcanzó 115,63 cm (DE 10,81), con una ganancia acumulada de 10,09 cm (DE 2,39). La velocidad de crecimiento en el segundo año fue de 4,83 cm/año (DE 1,38). El *z-score* medio a los dos años fue de –5,53 (DE 1,20), con una ganancia acumulada media de 0,30 (DE 0,67) (Tabla 1). Las comparaciones emparejadas mostraron incrementos significativos en la talla (p <0,001 en todas las comparaciones). La mejora del *z-score* fue significativa el primer año (p = 0,033) y no alcanzó significación en el segundo año (p = 0,557 para 1 *versus* 2 años; p = 0,199 para inicio *versus* 2 años) (Tabla 1). No se observaron diferencias relevantes según sexo o el punto de corte de edad de 10 años en las variables analizadas.

Tabla 1. Evolución de la talla y *z-score* en niños con acondroplasia tratados con vosoritide.

Variable	Inicio	1 año	2 años
N evaluable	24	24	14
Talla (cm), media ± DE	103,95 ± 12,34	109,80 ± 12,69	115,63 ± 10,81
Incremento de talla (cm)	–	+5,85 ± 2,13	+4,89 ± 1,36
Incremento acumulado (cm)	–	–	+10,09 ± 2,39
Velocidad de crecimiento (cm/año)	–	5,77 ± 2,04	4,83 ± 1,38
Z-score talla (DE/SDS)	−5,62 ± 0,98	−5,39 ± 1,12	−5,53 ± 1,20
Ganancia en *z-score* (DE/SDS)		+0,23 ± 0,51	+0,30 ± 0,67
Comparación	**Diferencia media**	***p*-value**	
Talla inicio → 1 año (n = 24)	**+5,85 cm**	**<0,001**	
Talla 1 año → 2 años (n = 14)	**+4,89 cm**	**<0,001**	
Talla inicio → 2 años (n = 14)	**+10,09 cm**	**<0,001**	
Z-score inicio → 1 año (n = 24)	**+0,23**	**0,033**	
Z-score 1 año → 2 años (n = 14)	+0,09	0,557	
Z-score inicio → 2 años (n = 14)	+0,30	0,199	

Conclusiones
En esta serie de práctica clínica real se observaron incrementos medios de talla durante los dos primeros años de tratamiento con vosoritida, junto con una mejoría del *z-score* en el primer año, en línea con los efectos descritos previamente en ensayos clínicos. Estudios con un mayor tamaño muestral y seguimiento prolongado permitirán confirmar la evolución del crecimiento a largo plazo.

O2/d1-014 *Displasias óseas*
CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DE LA DEFORMIDAD DE MADELUNG EN LA INFANCIA Y LA ADOLESCENCIA

Molina, Jesús; Bernabéu, Lola; Martínez, Sergio; Güemes, María; Martos Moreno, Gabriel Ángel; Argente, Jesús.

Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

Introducción
La deformidad de Madelung (DM) es una alteración esquelética del antebrazo y la muñeca. La relación causal existente entre variantes genómicas y de secuencia del gen *SHOX* y de la región PAR1 y la DM es conocida. La evaluación clínica, antropométrica y de la alteración molecular subyacente (caso de estar presente) de los pacientes afectos de DM contribuiría a su mejor caracterización.

Objetivos
- Describir las características clínicas y antropométricas de pacientes pediátricos con DM, comparándolas en función de la presencia o ausencia de variantes genéticas o genómicas en *SHOX*/PAR1.

Pacientes y métodos
Estudio transversal retrospectivo de 52 pacientes (0-18 años) con diagnóstico clínico y radiológico de DM. Se estudiaron variables demográficas, antro-

pométricas (talla, IMC, índice sentado/talla y relación braza/talla, en valores absolutos y estandarizados), estadio puberal, radiología esquelética y parámetros séricos del metabolismo calcio/fósforo, función tiroidea, IGF-I e IGFBP-3, estudio molecular de *SHOX*/PAR1 (MLPA y secuenciación), tratamiento con GH y su efecto.

Resultados
Cohorte con edad de 10,15±3,26 años; 86,5% de sexo femenino y 63% puberales. La talla al diagnóstico mostró una amplia variabilidad (-0,82 ± 1,48 SDS), sin diferencias entre sexos, aunque los pacientes prepuberales mostraban una talla inferior a la de los pacientes puberales (-1,56±1,22 vs. -0,22±1.36 SDS; p<0,01). El índice sentado/talla medio fue 1,45±1,96 SDS, superior en pacientes prepuberales respecto a los puberales (0,57±0,04 vs. 0,53 ± 0,03; p<0,01), pero no significativamente diferente en valor estandarizado (2,20 ± 1,81 vs. 1,07±1,95; p=0,12). La diferencia entre braza y talla media era -5,07±5,63 cm y el cociente braza/talla +0,96 ± 0,04 SDS, sin diferencias entre pacientes pre- y puberales, pero ambos inferiores en el sexo femenino respecto al masculino (-6,09±5,04 vs. +0,86±5,53 cm; p<0,01 y 0,96±0,03 vs. 1,00±0,04; p<0,05, respectivamente). Nueve de los 20 pacientes con serie ósea radiológica realizada mostraban alteraciones esqueléticas adicionales a la DM. No se objetivaron alteraciones patológicas relevantes en los parámetros séricos del metabolismo calcio/fósforo (4 casos de hiperparatiroidismo secundario leve por insuficiencia de vitamina D), función tiroidea ni en los niveles de IGF-I o IGFBP-3.

Se disponía de resultados del estudio molecular (MLPA + secuenciación) en 35 pacientes (67,3%), presentando 27 de ellos (77,1%) deleciones en PAR1 y/o *SHOX* (n=23) o variantes patogénicas en la secuencia del gen *SHOX* (n=4) mientras que 8 pacientes (22,9%) no presentaban alteración demostrable en *SHOX* ni PAR1. Los pacientes con variantes en *SHOX*/PAR1 mostraron una tendencia hacia una menor talla (-1,05±1,46 vs. -0,29±1,42 SDS) y mayor cociente sentado/talla (+1,69±2,29 vs. +0,76±1,03) que los pacientes sin variantes, aunque sin alcanzar significación estadística (con posible influencia del tamaño muestral). Nueve pacientes con alteración molecular recibieron tratamiento con GH, con una ganancia media de talla de +0,33±0,67 SDS en un tiempo medio de 42,8±30,0 meses de tratamiento, mostrando marcada variabilidad individual.

Conclusiones
- Las alteraciones en *SHOX*/PAR1 son altamente prevalentes, pero no son identificables en todos los pacientes que presentan deformidad de Madelung.
- Existe una gran variabilidad en la talla de los pacientes afectos de deformidad de Madelung, incluso entre los que presentan una alteración molecular patogénica en *SHOX*/PAR1, siendo la respuesta de estos últimos al tratamiento con GH igualmente heterogénea.

O2/d1-015 *Displasias óseas*
USO DE BISFOSFONATOS EN LA OSTEOPOROSIS INFANTIL: NUESTRA EXPERIENCIA CLÍNICA

Garzón Lorenzo, Lucía[1]; De Peralta Domínguez, Marta[2]; Pérez Segura, Pilar[1]; De Cos Igartua, María[1]; Barrios Machain, Ursino Adrián[1]; Gaitero Pérez, Alicia[1].

[1]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España; [2]Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares, España.

Introducción
La osteoporosis en pediatría se define por una densidad mineral ósea baja (z-score <-2 DE para edad y género) acompañada de historia de fracturas o fracturas vertebrales de baja energía aunque no exista baja densidad mineral ósea. La etiología puede ser primaria (osteogénesis imperfecta u otras formas genéticas de fragilidad ósea) o secundaria a enfermedades inflamatorias crónicas, inmovilización, tratamiento corticoide prolongado o endocrinopatías, entre otras causas. Los bifosfonatos intravenosos, si bien no autorizados en la edad pediátrica, han demostrado mejorar la densidad mineral ósea y el remodelado vertebral. Sin embargo persisten interrogantes respecto a la duración óptima del tratamiento y a sus posibles efectos a largo plazo sobre el crecimiento y la maduración ósea, lo que subraya la necesidad de protocolos individualizados y de estudios adicionales en población pediátrica.

Objetivo
Describir una cohorte pediátrica tratada con bifosfonatos iv. y evaluar la prevalencia de fractura vertebral lumbar según uso de corticoides, la fiebre postinfusión por dosis y el cambio densitométrico (DXA lumbar, Z score) tras la primera o segunda dosis en casos con datos pareados.

Métodos
Estudio observacional retrospectivo. Se incluyeron 23 pacientes tratados con bifosfonatos intravenosos. Se estimaron proporciones con IC95% mediante el método de Wilson para fractura vertebral lumbar y fiebre postinfusión por dosis. La comparación de fractura vertebral lumbar entre pacientes con y sin corticoides se realizó con test exacto de Fisher (bilateral) y se estimó el riesgo relativo (RR) con IC95%. El cambio en

DXA se evaluó como diferencia post–pre en el subgrupo con mediciones pareadas.

Resultados
Se incluyeron 23 pacientes (73.9% varones). La etiología fue secundaria en 18/23 (78.3%), primaria en 2/23 (8.7%) y osteogénesis imperfecta en 3/23 (13.0%); dentro de las secundarias, la distrofia muscular de Duchenne representó 8/18 (44.4%). La fractura vertebral lumbar estuvo presente en 14/23 (60.9%). 10 de 23 (43.5%) recibían corticoides. La prevalencia de fractura vertebral lumbar fue mayor en pacientes con corticoides 9/10 (90.0%; IC95% 59.6–98.2) que sin corticoides 5/13 (38.5%; IC95% 17.7–64.5), con diferencia significativa (Fisher p=0.0288). El RR estimado fue 2.34 (IC95% 1.09–5.02).

En seguridad, la fiebre postinfusión se observó en 9/22 tras la primera dosis (40.9%; IC95% 23.3–61.3), en 4/17 tras la segunda (23.5%; IC95% 9.6–47.3), en 1/10 tras la tercera (10.0%; IC95% 1.8–40.4) y en 0/5 tras la cuarta (0%; IC95% 0.0–43.4).

En el subgrupo con DXA pareada, la variación frente al basal fue de media +0.71 (DE 0.92; n=14), con mejoría en 71.4% (10/14). (definida como incremento post–pre >0). De forma global, no se observó asociación entre la magnitud de la mejoría inicial y el número total de dosis administradas (Spearman ρ=–0.27; p=0.52).

Conclusiones
En esta cohorte pediátrica, la fractura vertebral lumbar fue frecuente y se asoció a mayor prevalencia en pacientes tratados con corticoides. La fiebre postinfusión fue el evento adverso más común y tendió a disminuir con dosis sucesivas. La mayoría de los pacientes con DXA pareada mejoró su Z score tras la primera dosis, aunque estos análisis están limitados por el tamaño muestral y la disponibilidad incompleta de mediciones longitudinales.

O2/d1-016 *Displasias óseas*
TRATAMIENTO CON VOSORITIDA EN PACIENTES CON ACONDROPLASIA. EXPERIENCIA EN VIDA REAL

Gallego Gutierrez, Silvia[1]; Barreda Bonis, Ana Coral[2]; Gonzalez Llorens, Nuria[3]; Riaño Galan, Isolina[4]; De Sotto Esteban, Diego[5]; Martinez Moya, Gabriela[6]; De Toro Codes, Marta[6]; Ariza Jimenez, Ana Belen[7]; Jimenez Crespo, Belen[8]; Peinado Garrido, Ana Maria[9]; Dominguez Riscart, Jesus[10]; Lechuga Sancho, Alfonso[10]; Moreno Jabato, Fernando[11]; Leiva Gea, Antonio[12]; Leiva Gea, Isabel[1].

[1]Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga, España; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; [3]Hospital Universitari Vall d´Hebron, Barcelona, España; [4]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España; [5]Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España; [6]Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén, España; [7]Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España; [8]Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España; [9]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España; [10]Hospital Puerta del Mar, Cádiz, España; [11]IBIMA, Málaga, España;[12]Hospital Virgen de La Victoria, Málaga, España.

Introducción
La acondroplasia (ACH) es la displasia esquelética con talla baja desproporcionada más frecuente. La aprobación de vosoritida ha supuesto un hito en el abordaje de la ACH al ser el primer tratamiento etiológico de la enfermedad.

Objetivos
Evaluar la eficacia en mejoría de talla en una cohorte de pacientes con acondroplasia tras un año de tratamiento con vosoritida.

Material y método
Estudio ambispectivo multicéntrico.

Resultados
Se incluyen 54 pacientes (29 varones y 25 mujeres). Edad media 7.9 años. Edad media al inicio del tratamiento 6.0 años. Tiempo medio de tratamiento 14.7 meses (+/- 7.2). Talla paterna media 175.89 cm +/- 9.12 y talla materna media 162.95cm +/- 6.45cm. Talla en bipedestación basal +0.10 SDS (DT 1.15), a los 6 meses de inicio del tratamiento talla en bipedestación +0.45 SDS (DT 1.02) con p=0.024 (n=37). A los 12 meses de inicio del tratamiento talla en bipedestación +0.54 SDS (DT 1.00) con p= 0.000 (n=37). La ganancia de talla en SDS de toda la cohorte fue de +0.08 (+/-0.72) con p= 0.024 a los 6 meses del tratamiento y de +0.34 (+/-0.53) con p=0.000 tras más de 12 meses del tratamiento. No se encuentran diferencias significativas de ganancia de SDS de talla si separamos por sexo a los 12 meses (p=0.75), ni con la edad del inicio del tratamiento(p=0.835) ni con la talla parental (p=0.714). Encontramos correlación significativa en la ganancia de SDS de talla a los 12 meses con SDS de talla materna (p=0.04), con R cuadrado de 0.14.

Conclusiones
Se ha realizado un análisis del crecimiento tras el inicio de vosoritida en una cohorte de pacientes con acondroplasia a nivel nacional. En nuestro estudio hemos encontrado una ganancia de talla en la cohorte de +0.34 SDS en pacientes con más de 12 meses de

tratamiento. Hemos encontrado correlación significativa entre la ganancia de talla en SDS en la cohorte y la talla materna, así como en el grupo de mujeres y la talla materna, no encontrándose esta correlación con la talla paterna. Este estudio supone una referencia basal nacional para ver la efectividad de esta terapia, identificación precoz de pacientes respondedores y no respondedores e identificar la influencia de otras variables independientes en su respuesta.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2026.May.1101

O2/d1-017 *Hipotálamo-Hipófisis*
IMPLICACIÓN DE DIFERENTES POLIMORFISMOS EN LA CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO DE ADENOMAS HIPOFISARIOS EN MENORES DE 35 AÑOS

Martínez de Lapiscina Martín, Idoia[1]; Baquero, Candela[2]; Santos, Borja[3]; Portillo, Nancy[4]; Valdés, Nuria[5]; Rica, Itxaso[6].

[1]Investigación en genética y control de diabetes y enfermedades endocrinas, IIS Biobizkaia, CIBERDEM, CIBERER, EndoERN, Barakaldo, España; [2]Investigación en genética y control de diabetes y enfermedades endocrinas, IIS Biobizkaia, CIBERDEM, CIBERER, Barakaldo, España; [3]Plataforma de Bioinformática, bioestadística y sistemas de información, IIS Biobizkaia, Barakaldo, España; [4]Investigación en genética y control de diabetes y enfermedades endocrinas, IIS Biobizkaia, Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario Cruces, Barakaldo, España; [5]Investigación en genética y control de diabetes y enfermedades endocrinas, IIS Biobizkaia, Endocrinología, Hospital Universitario Cruces, CIBERDEM, CIBERER, EndoERN, Barakaldo, España; [6]Investigación en genética y control de diabetes y enfermedades endocrinas, IIS Biobizkaia, Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario Cruces, CIBERDEM, CIBERER, EndoERN, Barakaldo, España.

Introducción

La etiopatogenia de los adenomas hipofisarios (AH) es compleja. En la edad pediátrica, los AH presentan una importante base genética, y en el 20-40% de los casos se consigue identificar una alteración molecular subyacente. Alteraciones en *AIP* se asocian con macroadenomas somatotropos de inicio precoz y mayor agresividad, mientras que alteraciones en *MEN1* o *PRKAR1A* son responsables de distintos síndromes con mayor riesgo de AH. Sin embargo, en la mayor parte de los AH no se encuentra una correlación genotipo-fenotipo.

Objetivo

Este estudio piloto pretende establecer una asociación entre la frecuencia alélica de las variantes o SNP (polimorfismo de un único nucleótido) de genes relacionados con AH y el fenotipo de los pacientes afectados.

Materiales y métodos

Análisis molecular de 13 genes mediante un panel de secuenciación masiva en ADN obtenido de sangre periférica en 273 pacientes menores de 35 años con AH familiar o esporádico. Los datos clínicos de los pacientes se presentan como media ± desviación estándar o como mediana y rango intercuartílico. Los datos clínicos se compararon mediante la prueba U de Mann-Whitney o t de Student para variables continuas y la prueba exacta de Fisher para variables categóricas (IBM SPSS Statistics v29.0). Se compararon las frecuencias genotípicas de los SNP encontrados en los pacientes frente a la frecuencia en población control (GnomAD) mediante pruebas de chi-cuadrado y análisis de regresión logística utilizando la herramienta SNPassoc de R (v. 4.3.3).

Resultados

Se estudiaron 273 pacientes con diagnóstico de AH (61,1% mujeres). La edad media al diagnóstico fue de 19,5 años (15,0-28,0) y 117 pacientes tenían menos de 18 años (42,8%) al diagnóstico. El tamaño medio del tumor fue de 12,0 mm (7,0-22,7) y 159 pacientes presentaban un macroadenoma (66,8%). Se observó recurrencia de la enfermedad en 29 pacientes (16,3%). Treinta y tres pacientes tenían una presentación familiar (12,4%). Los prolactinomas fueron los más frecuentes (41,0%, n= 112), seguidos de los somatotropinomas (20,5%, n= 56) y los corticotropinomas (19,0%, n= 52).

Se analizaron un total de 2320 SNP. Encontramos que los alelos raros de siete SNP se asocian con un diagnóstico en <18 años (p.ej. rs267606579 en *AIP*, p=0.03145), tres con ser hombre (p.ej. rs397833373 en MEN1, p= 0.02326) y uno con mayor riesgo de recidiva (p.ej. rs59293352 en *CABLES1*, p=0.04615). Además, seis SNP se asocian con AH no funcionantes (p.ej. rs764980459 en *PAM*, p=0.04116), y entre dos y cinco SNP con tumores productores de hormonas (p.ej. rs11855838 en *USP8*, p=0.02774, en prolactinomas; rs397833373 en *MEN1*, p=0.01449, en somatotropinomas). Quince de estos SNP no se han encontrado en población control.

Conclusiones

La identificación de SNP podría orientar a la correlación genotipo-fenotipo. Estos estudios podrían ayudar a distinguir AH de desarrollo temprano, riesgo de recurrencia y tipo tumoral. Se necesitan cohortes más amplias para confirmar estos hallazgos que podrían ser importantes para mejorar el diagnóstico y conocer el pronóstico de los AH.