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.

O2/d1-018 *Hipotálamo-Hipófisis*

ESTUDIO PROSPECTIVO SOBRE EL VALOR DE LA COPEPTINA POSQUIRÚRGICA COMO MARCADOR PRECOZ DE DIABETES INSÍPIDA CENTRAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS INTERVENIDOS CON TUMORES HIPOTALÁMICO-HIPOFISARIOS

Agustí Barjau, Carmen; Casano Sancho, Paula; López González, Aitor; Culebras Palao, Diego; Díaz Silva, Marta; Valls Lafon, Anna.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, España.

Introducción

La diabetes insípida central (DIC) puede ocurrir entre 16-24% de casos tras la cirugía en la región hipotálamo-hipofisaria (H-H). Su diagnóstico resulta especialmente complejo, dada la frecuencia de la poliuria inducida tras la administración de fluidoterapia durante la cirugía. La copeptina se ha postulado como un posible biomarcador útil para el diagnóstico del síndrome poliuria–polidipsia dada su mayor estabilidad sobre la determinación de ADH y resultados en tiempo real. Este nuevo biomarcador se ha validado inicialmente en población adulta, sin embargo, la evidencia disponible en población pediátrica es muy limitada.

Objetivo

El objetivo del estudio fue evaluar la utilidad de la copeptina como marcador precoz de DIC tras la cirugía H-H en pacientes pediátricos.

Métodos

Estudio prospectivo, descriptivo y unicéntrico que incluyó pacientes menores de 18 años sometidos a cirugía H-H entre enero de 2024 y enero de 2026, y un grupo control de pacientes sometidos a otras cirugías del sistema nervioso central (SNC). Se determinaron los niveles plasmáticos de copeptina (inmunoquimioluminiscencia, Kriptor BRAHMS (Termo Scientific, CV < 5%)) tras extubación (0-2 h), 6h, 12–18 horas, y se recogieron variables clínicas (sexo, edad, tipo tumor, tipo cirugía, diuresis y medicación). El protocolo fue aprobado por el CEIm del centro. Estudio estadístico con IBM SPSS Statistics 30.0. se utiliza t-Student y U de Mann Whitney para comparación de medias/medianas entre grupos en función del test de normalidad.

Resultados

Se incluyeron un total de 23 pacientes, con una media de edad de 8,6 años (SD +/- 5.1); 7 de sexo femenino y 14 de sexo masculino.

De ellos, n=14 (60.87%) habían sido intervenidos de cirugía H-H (9 craneofaringiomas, 2 adenomas hipofisarios, 2 quistes de la bolsa de Rathke y un hamartoma hipotalámico). De éstos, 4 fueron intervenidos por cirugía endoscópica endonasal, 6 por craneotomías y 4 mediante trépanos frontales. Se incluyen como controles 9 (39.1%) pacientes con otros tipos de cirugías de SNC.

Un total de 7 pacientes con cirugía H-H presentaron criterios de diabetes insípida (6 craneofaringiomas y un quiste de bolsa Rathke); iniciándose tratamiento con desmopresina en las primeras 6-12h y siendo permanente en todos los casos. La mediana de copeptina en el postoperatorio inmediato fue de 2,05pmol/L (rango 33,10). Entre los pacientes sometidos a cirugía HH, se compararon las medias de copeptina (0 h) entre los que hicieron DIC y los que no; mostrando diferencias con tendencia a la significación estadística (1.75L ± 0.76pmol/L en DIC vs 3.60 ± 1.89pmol/L en no DIC, p=0.059).

Se identificaron diferencias estadísticamente significativas en la osmolaridad urinaria a las 0h (370,66 ±394,23mOsm/Kg con DIC vs 726,72 ±240,55mOsmKg sin DIC, p=0,034) y en la natremia (151,0 ±12,69 mmol/L con DIC vs 143,47 ±3,37mmol/L sin DIC, p=0,048), así como en la osmolaridad plasmática a las 6 horas (327,75 ±26,28mOsm/Kg con DIC vs 298,87 ±11,60mOsm/Kg sin DIC, p=0,022). Ni la natremia ni la osmolaridad plasmática inicial mostraron diferencias estadísticamente significativas.

Conclusión

La copeptina se perfila en estos resultados preliminares como un marcador útil para el diagnóstico precoz de DIC en pacientes pediátricos tras cirugía H-H. Sin embargo, se precisará ampliar el estudio y disponer de un mayor número de pacientes para poder validar los resultados obtenido.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2026.May.1102

O2/d2-019 *Diabetes/Páncreas endocrino*

CRIBADO DE DIABETES MELLITUS DE TIPO 1 EN FASE PRESINTOMÁTICA EN FAMILIARES DE PACIENTES DIABETES MELLITUS DE TIPO 1: EXPERIENCIA TRAS MÁS DE UN AÑO DE LA IMPLANTACIÓN DEL PROCESO EN UNA UNIDAD DE DIABETES PEDIÁTRICA

Ferrer Lozano, Marta; Vara Callau, Marta; De Arriba Muñoz, Antonio; García Castellanos, María Teresa; Martínez García, José Andrés; César Márquez, María Ángeles.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

Introducción

La presencia de ≥2 anticuerpos antipancreáticos se relaciona con el desarrollo de diabetes mellitus tipo 1