

den su fuerza cuando se analizan junto al resto de variables ($p=0,141$ y $p=0,210$). No se halló asociación independiente significativa con la dosis de testosterona ($p=0,528$) y los niveles de testosterona en sangre ($p=0,365$).

Conclusiones

1. La eritrocitosis es común en adolescentes transmasculinos (52,8%) en tratamiento con testosterona, aunque raramente grave.
2. El hematocrito máximo medio fue mayor en la vía subcutánea frente a la intramuscular, aunque sin significación estadística.
3. En ambas formulaciones, el hematocrito aumenta de forma progresiva y significativa, de manera más pronunciada los primeros 6 meses de tratamiento.
4. El tabaquismo supone el factor de riesgo independiente más determinante para la elevación del hematocrito.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2026.May.1107

02/d2-030 Suprarrenales

EXPERIENCIA DEL LABORATORIO EN LA IMPLEMENTACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL DE LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA CON PRUEBAS DE SEGUNDO NIVEL

Laguna, Javier¹; Argudo-Ramírez, Ana¹; González de Aledo-Castillo, José Manuel¹; Ramón-Krauel, Marta²; Clemente-León, María³; Amat-Bou, Monsterrat²; Campos-Martorell, Adriana³; Valls-Lafont, Ana⁴; Ferrer-Costa, Roser⁵; Giralt, Marina⁵; Casals, Gregori⁶; Oriola, Josep⁷; Soler-Lecha, Anna⁸; Prats-Viedma, Blanca⁸; García-Villoria, Judit⁹; López-Galera, Rosa M.^{a1}.

¹Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, CDB, Hospital Clínic de Barcelona; Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, España; ²Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, España; ³Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España; ⁴Laboratorio de Bioquímica y Hormonas, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, España; ⁵Servicio de Bioquímica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España; ⁶Sección de Hormonas, Oncobiología y Citocinas, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, CDB, Hospital Clínic de Barcelona; Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Hepáticas y Digestivas (CIBEREHD), ISCIII; Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, España; ⁷Sección de Genética Molecular, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, CDB, Hospital Clínic de Barcelona; Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, España; ⁸Servicio

de Salud Maternoinfantil, Agencia de Salud Pública de Cataluña (APSCAT), Departamento de Salud, Generalitat de Cataluña, Barcelona, España; ⁹Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, CDB, Hospital Clínic de Barcelona; Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII; Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, España.

Objetivos

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que afecta a glándulas suprarrenales, causada mayoritariamente por un déficit de la enzima 21-hidroxilasa, produciéndose déficit en la síntesis de cortisol y aldosterona y un exceso de andrógenos. La 17-hidroxiprogesterona (17OHP) es el marcador utilizado para la detección de HSC en los programas de cribado neonatal (PCN). Sin embargo, presenta una elevada tasa de falsos positivos (FP). Para reducirla, los PCN aplican estrategias con diferentes puntos de corte según semanas de gestación (SG) y solicitan segundas muestras a recién nacidos (RN) prematuros. Además, algunos PCN incorporan pruebas de segundo nivel (2TT, 'second tier test') para disminuir FP y aumentar así el valor predictivo positivo (VPP).

En junio de 2024, el Ministerio de Sanidad publicó la norma en el BOE para su inclusión en la Cartera Común Básica del Sistema Nacional de Salud.

El objetivo de este trabajo es evaluar la implementación de la HSC y el impacto de los 2TT en la eficacia de nuestro PCN en el período de un año y medio tras su incorporación.

Material y métodos

Las muestras de sangre seca (DBS, 'dried blood spots') para la determinación de 17OHP se analizaron mediante fluoroinmunoensayo entre julio de 2024 y diciembre de 2025. Los 2TT (17OHP, androstenediona, 21-desoxicortisol, 11-desoxicortisol y cortisol) se analizaron en todas las muestras con concentraciones $\geq$ al punto de corte por SG y en todos los RN prematuros <34 SG, mediante cromatografía líquida acoplada a espectrometría de masas en tándem (LC-MS/MS).

La estrategia de los RN prematuros se validó en una cohorte ($n=196$) durante los 3 primeros meses, solicitando en paralelo una segunda muestra a los 15 días de vida.

Los casos positivos se confirmaron analizando 17OHP y androstenediona en suero/plasma por inmunoensayo y/o LC-MS/MS y por estudio genético

en ADN extraído de la muestra inicial para realizar secuenciación Sanger y MLPA.

Resultados

Se establecieron puntos de corte de 17OHP (p99) por SG (24-30; 31-33; 34-35; 36; 37; 38; 39 y ≥ 40). Durante el periodo de estudio, 82.221 muestras de RN fueron analizadas: 1.164 $< 34SG$ (1,4% del total de RN) y 81.057 $\geq 34SG$.

En el estudio de los 196 RN prematuros, 6 presentaron 17OHP elevada en la primera muestra con 2TT normales en los 196; la 17OHP se normalizó en todas las segundas muestras.

Se realizaron 2TT (punto de corte p97,5) en 1.860 muestras: 892 ($\geq 34SG$) y 968 ($< 34SG$). Se solicitaron 142 segundas muestras (84 en $\geq 34SG$ y 58 en $< 34SG$), observándose normalización de la 17OHP en todas excepto en dos de ellas. Finalmente, se detectaron 10 casos positivos: 8 en primera muestra (2 niños y 6 niñas), de los cuales 7 fueron confirmados como HSC clásica y 1 correspondió a una HSC no clásica diagnosticada a la edad de 1 año y 7 meses de vida; se identificó 1 portador y 1 FP con segunda y tercera muestra respectivamente. El VPP fue del 80% y la incidencia observada global fue del 1/10.227 durante el período estudiado.

Conclusión

La implementación del cribado de la HSC en nuestro PCN, con la estrategia combinada de puntos de corte por SG+2TT junto con el análisis de mutaciones en la muestra inicial, aumenta la efectividad diagnóstica con un VPP del 80%, a la vez que permite reducir la solicitud de segundas muestras en un 92%.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2026.May.1108

O2/d2-031 Tiroides

NÓDULO Y CÁNCER DE TIROIDES: REVISIÓN DE UNA SERIE DE CASOS

Gallego Gutiérrez, Silvia; Jiménez Prados, Alejandro Antonio; Leiva Gea, Isabel; Tapia Ceballos, Leopoldo.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga, España.

Introducción

El cáncer diferenciado de tiroides (CDT) es una neoplasia poco frecuente en la edad pediátrica, con mayor afectación multifocal, locorregional y metastásica respecto a los adultos, si bien la supervivencia supera el 98% a 10 años. Ante la sospecha clínica de nódulo tiroideo, este debe ser evaluado por ecografía mediante la escala TIRADS. En caso de sospecha eco-

gráfica de malignidad debe obtenerse una muestra de citología mediante PAAF que se clasificará según la escala BETHESDA para decidir la actitud a seguir: seguimiento o cirugía.

Objetivos

Describir las características y evolución de los pacientes pediátricos con CDT en nuestro medio.

Materiales y métodos

Estudio observacional retrospectivo y descriptivo que incluye a pacientes pediátricos con nódulo tiroideo a los que se les realizó una PAAF entre los años 2014-2025. Se recogieron variables epidemiológicas, clínicas, diagnósticas y terapéuticas.

Resultados

La cohorte incluye catorce pacientes. La mediana de edad al diagnóstico fue 11,6 años (+/- 4,3 años). El síntoma inicial fue una masa cervical palpable en diez pacientes. En cuanto a factores de riesgo de malignidad, dos pacientes presentaban variantes patogénicas de predisposición al cáncer (en genes PTEN y BRCA1) y dos pacientes habían recibido radioterapia cervical como tratamiento de un neuroblastoma y meduloblastoma. Al diagnóstico, tres pacientes presentaban más de un nódulo y seis pacientes tenían adenopatías patológicas. La mediana del diámetro mayor del nódulo fue de 2.10 cm (+/- 2,58cm). Dos pacientes presentaban un TIRADS 3 y doce pacientes un TIRADS 4 o superior. Cuatro pacientes obtuvieron un BETHESDA tres o inferior (no diagnóstico, benigno e indeterminado) y diez pacientes, un BETHESDA cuatro o superior (sospechoso de neoplasia folicular, sospechoso de malignidad y confirmatorio de malignidad). En los pacientes con BETHESDA 1 y 3 se realizó una BAG que permitió el diagnóstico anatomopatológico. Seis pacientes presentaron un diagnóstico anatomopatológico benigno (cuatro adenomas foliculares, un adenoma adenomatoide y un paciente con tejido tiroideo normal) y ocho pacientes presentaron un diagnóstico anatomopatológico maligno (un carcinoma folicular, seis carcinomas papilares y un linfoma anaplásico ALK sincrónico junto a un NIFTP). Cinco pacientes con carcinoma papilar asociaban adenopatías locorregionales patológicas, uno de los cuales también presentaba metástasis pulmonares. Todos los carcinomas se trataron con tiroidectomía total con vaciamiento ganglionar si procedía. No se realizó ningún vaciamiento ganglionar profiláctico. En todos los pacientes con carcinomas se realizó un rastreo corporal total que evidenció restos tiroideos por lo que todos recibieron ablación con yodo radiactivo. Respecto a las complicaciones, cuatro pacientes sufrieron hipoparatiroidismo transitorio y un paciente hipoparatiroidismo permanente junto a