

COMUNICACIONES ORALES

45 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

10 - 12 de mayo de 2023 - Palma

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.817

O2/d1-009 Crecimiento

COMPARACIÓN DE LAS GRÁFICAS DE FENTON E INTERGROWTH-21 EN MENORES DE 1500 GRAMOS Y CRECIMIENTO A LOS 2 AÑOS

González García, L.G.¹; Mantecón Fernández, L.²; Fernández Colomer, B.²; Lareu Vidal, S.²; Solís Sánchez, G.².

¹Hospital Vital Álvarez Buylla, Asturias, España; ²Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.

Introducción

No existe consenso sobre qué gráfica neonatal es mejor utilizar en niños con muy bajo peso al nacer, entre las más utilizadas destacan las gráficas de Fenton 2013 (basadas en el crecimiento intrauterino fetal para diferentes edades gestacionales) y las novedosas referencias INTERGROWTH-21st (basadas en el crecimiento extrauterino de prematuros sanos o con las mínimas morbilidades).

Objetivo

Comparar la prevalencia de bajo peso para la edad gestacional y restricción de crecimiento extrauterino en una cohorte de niños con muy bajo peso al nacimiento utilizando las gráficas de Fenton 2013 e INTERGROWTH-21st, analizar la concordancia entre ambas clasificaciones y comparar la capacidad predictora de somatometría a los 2 años.

Materiales y métodos

Estudio observacional retrospectivo, incluyendo 635 niños nacidos entre 2002 y 2017 con peso inferior a 1500 g. Se calculó el Z-score de peso, longitud y perímetro craneal al nacimiento y al alta por Fenton y por INTERGROWTH-21st. Se realizó seguimiento a 2 años de 513 de los niños, calculando el Z-score de peso, longitud, perímetro craneal e IMC a los 2 años utilizando las gráficas de la OMS.

Resultados

La edad gestacional media fue de $30,2 \pm 2,5$ semanas. La prevalencia de bajo peso para la edad gestacional fue del 36,5% (utilizando Fenton) y del 35,1% (utilizando INTERGROWTH-21st), siendo la concordancia κ de 0,88. Al alta hospitalaria, la prevalencia de restricción de crecimiento extrauterino estática osciló entre el 73,8% vs 53,9% (Fenton 2013 vs INTERGROWTH-21st, $\kappa = 0,58$) y para restricción de crecimiento extrauterino dinámica entre el 44,3 vs 29,3% (Fenton vs INTERGROWTH-21st, $\kappa = 0,67$). A los 2 años de edad corregida fueron valorados 513 niños, la prevalencia de talla baja, desnutrición y microcefalia fue del 17,2%, 6,1% y 4,1% respectivamente. El z-score del peso al nacimiento y al alta por Fenton y por INTERGROWTH-21st resultaron útiles para predecir riesgo de talla baja y desnutrición a los dos años (sin diferencias en el AUC de las curvas ROC), siendo el z-score al alta útil además para predecir microcefalia. El bajo peso para la edad gestacional y la duración del ingreso neonatal se identificaron como factores de riesgo independientes para talla baja a los dos años.

Los niños con bajo peso para la edad gestacional y muy bajo peso al nacimiento, presentaron el doble de riesgo de talla baja a los 2 años que los niños con peso adecuado para la edad estacional y muy bajo peso al nacimiento.

Conclusiones

Los niños con muy bajo peso al nacimiento, serán clasificados por Fenton 2013 o INTERGROWTH-21st con un aceptable grado de concordancia, sin encontrar en nuestro estudio diferencias entre ellas a la hora de pronosticar la talla a los 2 años. El uso de Fenton lleva a un mayor diagnóstico de restricción de crecimiento extrauterino. El Z-score del peso al nacimiento y al alta resulta útil para predecir la somatometría a los 2 años, no habiendo diferencias

estadísticas entre utilizar Fenton o INTERGROWTH-21st; por tanto, no se puede concluir que un gráfico sea mejor que otro. La mayoría de los niños con muy bajo peso al nacimiento logran realizar *catch-up* en su crecimiento a los 2 años. Sin embargo, una proporción significativa de los mismos tienen talla baja a los 2 años, siendo bajo peso para la edad gestacional y la duración del ingreso factores de riesgo independientes de talla baja.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.818

O2/d1-010 Hipotálamo-hipófisis

ESPECTRO CLÍNICO Y GENÉTICO DEL HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO CONGÉNITO, UNA ENFERMEDAD COMPLEJA

García Moreno, R.¹; Mora, C.¹; Barreda Bonis, A.C.¹; Pozo Román, J.²; Gómez Manchón, M.³; Rodríguez Jiménez, C.¹; Del Pozo, Á.⁴; González Casado, I.¹; Heath, K.E.⁵; Campos Barros, Á.⁵.

¹Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; ²Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España; ³Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares, España; ⁴Hospital Universitario La Paz, INGEMM, IdiPAZ y CIBERER, U753, ISCIII, Madrid, España; ⁵Hospital Universitario La Paz, INGEMM, IdiPAZ y CIBERER, U-753, ISCIII, Madrid, España.

Introducción

El hipogonadismo hipogonadotrope congénito (HHC) es una enfermedad de baja prevalencia que puede presentarse de forma aislada, cuando solo afecta al eje gonadotrópico, o asociada a malformaciones/alteraciones del desarrollo hipotálamo-hipofisario, características del espectro clínico del hipopituitarismo congénito. La presentación clínica puede ir acompañada de otros rasgos fenotípicos específicos, como la anosmia/hiposmia, o multisistémicos, en las formas sindrómicas. Se han identificado numerosos genes implicados en su etiología así como patrones de herencia complejos con herencia oligogénica (OG) en la mayoría de los casos, por lo que planteamos el estudio genético en tríos familiares para identificar los determinantes genéticos implicados y su origen alélico.

Objetivos

Describir el espectro clínico y genético de una serie de casos de HHC y determinar las variantes genéticas implicadas y el patrón de herencia a partir del estudio del trío familiar.

Métodos

Estudio genético de tríos familiares mediante panel de NGS (HIPOPIT_V4; 312 genes implicados en el HHC y desarrollo hipotálamo hipofisario).

Resultados

Los hallazgos genéticos se resumen en la tabla adjunta.

Caso 1: Varón, con antecedentes familiares (AF) de retraso puberal en padre y 2 tíos paternos, con retraso puberal (Tanner II a los 15 años), sin anosmia. LH y testosterona total (TT) disminuidas, FSH normal, sin otros déficits hormonales asociados. RM hipofisaria sin alteraciones. A los 15 años inicia tratamiento hormonal para inducción puberal con testosterona, actualmente sigue con el tratamiento y no ha completado aun desarrollo puberal. Presenta variante VUS/LP en SOX3 en hemicigosis de origen materno.

Caso 2: Varón, sin AF de interés, con retraso puberal (Tanner II a los 15 años), criptorquidia izquierda intervenida, talla alta, macrocefalia, retrognatia, 1º dedo trifalángico en ambas manos, polidactilia en ambas manos y pie, alteración del 5º metacarpiano, pies cavos, agenesia renal derecha y quistes epidérmicos. Sin anosmia. En estudio hormonal FSH, LH y TT bajas, sin otros déficits hormonales. RM hipofisaria sin alteraciones. Inició tratamiento hormonal para inducción puberal con testosterona, actualmente ha completado el desarrollo puberal. Presenta herencia OG aparente con segregación alélica desde ambas ramas.

Caso 3: Varón, con AF de padre con hiposmia y madre con malformación renal (riñón en herradura), ausencia de inicio puberal (Tanner I a los 12 años de edad), criptorquidia bilateral intervenida, micropene e hipospadias. No anosmia. Presenta FSH, LH y TT bajas y respuesta anómala en test de estímulo con LHRH. RM hipofisaria sin alteraciones. Presenta herencia OG aparente con segregación alélica desde ambas ramas.

Caso 4: Varón, sin AF de interés, presenta anosmia, ausencia de inicio de desarrollo puberal (Tanner I a los 11 años), sin otras alteraciones. Estudio hormonal en rango de normalidad. En RM se observa ausencia bilateral de bulbos olfatorios y cintillas. Presenta herencia OG aparente con segregación alélica desde ambas ramas.

Caso 5: Mujer 18, con AF de madre con menarquia a 14 años, hermano 15 años con retraso puberal, presenta retraso puberal, amenorrea, sin respuesta de LH y respuesta parcial de FSH en test de LRH (16 años). RM hipofisaria: quiste en bolsa de Rathke (5x3 mm). Presenta 2 variantes patogénicas en GNHR en heterocigosis compuesta.

Conclusión

Nuestros resultados confirman la amplitud del espectro clínico y complejidad genética del HHC y la utilidad de los estudios genéticos mediante NGS para identificar sus bases moleculares, la interacción de nuevos genes y determinar la herencia oligogénica, demostrada anteriormente por otros autores.

Tabla I. Resultados del estudio genético mediante panel de NGS.

CASO	GEN	VARIANTE cDNA, gDNA (hg19)	VARIANTE PROTEÍNA/EFEECTO	MAF MAX (#) (CONTROLES gnomAD V2.1.1)	ZIGOSIDAD	ORIGEN ALÉLICO	CLASIFICACION (*) (ACMG)
1	SOX3	NM_005634.3:c.620A>G ChrX:g.139586606T>C	p.(Lys207Arg)/nuevo donador de splicing	ausente	HeMZ	madre	VUS/Prob. patogénica
2	CCDC141	NM_173648.4:c.2713G>A Chr2:17930505G>A	p.(Glu905Lys)	0.1227%	HTZ	padre	VUS
	NOTCH1	NM_017617.5:c.2734C>T Chr9:139405111C>T	p.(Arg912Trp)	0.2232%	HTZ	madre	VUS
	OTX1	NM_014652.4:c.566C>G Chr2:g.63282952C>G	p.(Ala189Gly)	ausente	HTZ	padre	VUS
3	TCF12	NM_207037.2:c.1043_1059del Chr15:g.57535677_57535693del	p.(Ser348Ter)	ausente	HTZ	De novo	Prob. patogénica
	CHD7	NM_017780.4:c.1672C>G Chr8:61693565C>G	p.(Pro588Ala)	ausente	HTZ	madre	VUS
	SEMA3A	NM_006080.3:c.458A>G Chr7:83689870T>C	p.(Asn153Ser)	0.365%	HTZ	padre	VUS
	CCDC141	NM_173648.4:c.491A>T Chr2:179839819	p.(Lys164Ile)	ausente	HTZ	madre	VUS
4	PROKR2	NM_144773.4:c.328G>A Chr20:5294688	p.(Glu110Lys)	ausente	HTZ	padre	VUS
	IGSF10	NM_178822.5:c.823G>A Chr3:151166946	p.(Glu110Lys)	0.0088%	HTZ	padre	VUS
	FBXW2	NM_012164.4:c.550A>G Chr9:123540764	p.(Ala275Thr)	0.10%	HTZ	madre	VUS
5	GHNR	NM_000406.2:c.937_947del Chr4:g.68606240_68606250del	p.(Phe313Metfs*3)	ausente	Comp. HTZ	madre	Patogénica
	GHNR	NM_000406.2:c.785G>A Chr4:g.68606400C>T	p.(Arg262Gln)	0.199%	Comp. HTZ	padre	Patogénica

(#): Frecuencia alélica máxima en controles de gnomAD (V2.1.1);(*): Criterios de clasificación de AMMG (Richards S et al. Genet Med. 2015; 17:405-24).

HeMZ: hemicigosis; HTZ: heterocigosis

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.817

O2/d1-011 Crecimiento

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y GENÉTICAS DE UNA COHORTE DE 83 SUJETOS CON ALTERACIÓN DEL GEN SHOX Y RESPUESTA A LA HORMONA DE CRECIMIENTO

Ventura Espejo, L.¹; Mogas Viñals, E.²; Moratalla Jareño, E.³; Heine Suñer, A.D.³; Caimari Jaume, M.³; Yeste Fernández, D.².

¹Hospital HLA el Ángel, Málaga, España; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona, España; ³Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España.

Introducción

La alteración del gen SHOX es la causa monogénica más frecuente de talla baja idiopática y tiene un amplio espectro clínico. Los avances en genética molecular han permitido una mejoría en el diagnóstico de estos pacientes. En España se incluyeron los pacientes con talla baja con alteración en gen SHOX como indicación para tratamiento con hormona del crecimiento (GH) en 2008.

Objetivos

1. Evaluar talla final (TF) de los pacientes que han recibido tratamiento con GH y comparar con la de los no tratados.
2. Analizar las características genéticas y fenotípicas, así como la existencia de diferencias en la TF en función de las distintas variables.

Pacientes y métodos

Estudio observacional retrospectivo descriptivo de 83 pacientes y familiares con alteraciones del gen SHOX y TF conocida diagnosticados desde enero de 2002 hasta diciembre de 2020.

Se clasifican los sujetos en 3 grupos, los grupos 1 y 2 son casos índices, pacientes diagnosticados en edad pediátrica. Se analiza somatometría al nacimiento, talla al diagnóstico, en pubertad y TF. El grupo 1 son pacientes tratados con GH por lo que además se analiza talla anual durante su tratamiento, dosis administrada, estadio de Tanner y edad ósea, entre otras, realizando seguimiento hasta TF. El grupo 3 son familiares de los casos índices que se diagnostican en adolescencia o edad adulta. Se registran variables relacionadas con

TF, tipos de alteraciones genéticas y fenotipo en todos los grupos.

Evaluación auxológica: *Estudio Español de Crecimiento 2010*, de Carrascosa y colaboradores.

Diferencia significativa $p < 0,05$.

Resultados

Distribución por sexo: 49 mujeres (59%), 34 hombres (41%). 63 sujetos tenían talla baja (75,9%), 30 mesomelia (36,1%), 12 signos de discondrosteosis (14,5%), 37 tenía alteración en gen *SHOX* (44,6%) y 45 en la región reguladora (55,4%). Se adjunta tabla con evolución antropométrica.

Se analizan los efectos de las variables sobre la desviación estándar (DE) de la talla final en el grupo 1 observando una correlación positiva fuerte con las DE de talla a los 6 meses ($r = 0,79$, $p = 0,000$), al año ($r = 0,87$, $p = 0,000$) y a los 2 años ($r = 0,91$, $p = 0,000$).

Se contrastan las diferencias entre grupos y se observa que la mediana de DE de TF de sujetos con alteración *SHOX* es menor (-2,53 (-3,20 - -2,03)) que

los que tienen alteración en región reguladora o en región 3UTR del exón 6A (-2,03 (-2,70 - -1,52)).

Se aplican análisis de regresión para estudiar el efecto de las distintas variables sobre la DE de TF. En el análisis de regresión múltiple se observa mayor DE de TF en pacientes con tratamiento (coeficiente B ajustado $r = 0,68$ (0,02-1,33), $p = 0,042$) y menor DE de TF en sujetos con mesomelia (coeficiente B ajustado $r = -0,8$ (-1,25--0,37), $p = 0,000$) y con mutación en gen *SHOX* (coeficiente B ajustado $r = -0,87$ (-1,53--0,2) $p = 0,011$).

Conclusiones

- El tratamiento con GH se relaciona con una mejoría de DE de TF. La mesomelia se relaciona con peor DE de TF.
- Los sujetos con alteraciones en gen *SHOX* muestran peor mediana de DE de TF que aquellos sujetos con alteraciones en región reguladora. Pero son las mutaciones del gen *SHOX* las que se relacionan con peor DE de TF cuando se estudia el efecto ajustado de las distintas variables.

Tabla I.

	Grupo 1 (n=13) Pacientes pediátricos tratados	Grupo 2 (n=13) Pacientes pediátricos no tratados	Grupo 3 (n=57) Familiares de casos índices
Edad al diagnóstico	10,26 (7,44-11,66)	11,11 (7,54-12,49)	42,78 (37,23-49,24)
Talla al diagnóstico (DE)	-2,34 (-2,56- -2,10)	-2,02 (-2,15- -1,36)	-2,35 (-3,04- -2,03)
Tiempo de tratamiento	5,00 (4,58-6,91)	-----	-----
Talla final (DE)	-1,39 (-1,96- -1,02)	-2,02 (-2,43- -1,32)	-2,53 (-3,04- -2,03)
Talla final (DE)	-1,39 (-1,96- -1,02)	-2,48 (-3,03- -1,86)	
Incremento de talla a talla adulta	0,89 (0,71-1,19)	-0,001 (-0,42-0,26)	-----
Diferencia entre talla diana menos talla final	-2,00 (-4,30-0,50)	0,50 (-3,50-2,00)	-----
Diferencia entra talla diana menos talla final (DE)	-0,33 (-1,07- -0,29)	0,08 (-0,65- 0,30)	-----

P-valor: calculado por Modelo Lineal General de medidas repetidas (ajustado por edad).

O2/d1-012 Crecimiento**ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON HORMONA DEL CRECIMIENTO EN PACIENTES CON VARIANTES EN HETEROCIGOSIS EN ACAN**

Sentchordi Montané, L.¹; Barreda Bonis, A.C.²; Prieto Matos, P.³; Domínguez Riscart, J.⁴; Alcón Saez, J.J.⁵; Riaño Galán, I.⁶; Murillo Vallés, M.⁷; Lázaro Rodríguez, I.⁸; González Jimeno, A.⁹; Díaz González, F.¹⁰; Modamio Høybjør, S.¹⁰; Quílez Simón, C.²; Parrón Pajares, M.²; Corredor Andrés, B.¹¹; Romero Moreno, L.¹; Lechuga Sancho, A.¹²; Barcia Ramírez, A.¹³; Cancela Muñiz, V.¹⁴; Sánchez Garre, M.C.⁷; Gómez Vida, J.M.¹⁵; Sánchez Vergaz, A.¹⁶; Lechuga Sancho, A.¹²; Carcavilla Urquí, A.²; González Casado, I.²; Heath, K.E.¹⁰.

¹Hospital Infanta Leonor, Madrid, España; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; ³Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España; ⁴Hospital del S.A.S. Punta de Europa, Algeciras, España; ⁵Consortio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España; ⁶Hospital Central Asturias, Oviedo, España; ⁷Hospital de Terrasa, Barcelona, España; ⁸Hospital Doce de Octubre, Madrid, España; ⁹Hospital La Mancha Centro, Alcázar de San Juan, España; ¹⁰INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; ¹¹Hospital Universitario de Toledo, Toledo, España; ¹²Hospital Puerta del Mar, Cádiz, España; ¹³Hospital Virgen de Valme, Sevilla, España; ¹⁴Hospital Universitario de Donostia, Donostia, España; ¹⁵Hospital San Cecilio, Granada, España; ¹⁶Hospital Severo Ochoa, Leganés, España.

Introducción

La realización de estudios de secuenciación masiva en pacientes con talla baja de etiología desconocida pone de manifiesto la relevancia de agregado en el crecimiento. En los últimos años se han podido detectar variantes en heterocigosis en ACAN en multitud de pacientes con un fenotipo variable: talla baja leve/moderada, anomalías esqueléticas leves y/o osteoartritis precoz. En la actualidad no existe ningún tratamiento validado para mejorar el crecimiento de estos pacientes. Sin embargo muchos de ellos han recibido o están recibiendo hormona del crecimiento (GH).

Objetivo

Evaluar la respuesta al tratamiento con GH en una cohorte de pacientes con variantes en heterocigosis en ACAN.

Material y métodos

Se envió un formulario de recogida de datos clínicos y radiológicos a los facultativos responsables de pacientes con variantes en heterocigosis en ACAN diagnosticados en el INGEMM entre 2014 y 2022 mediante un panel de secuenciación masiva de genes implicados en displasias esqueléticas (SKELETALSEQ V1-V9). Se incluyeron en el análisis 10 pacientes que habían recibido al menos un año de tratamiento con

GH. Para el análisis se utilizó el paquete estadístico SPSSv22.

Resultados

De los 10 pacientes incluidos en el estudio (7 mujeres y 3 hombres), seis pacientes presentaron variantes patogénicas o probablemente patogénicas y cuatro variantes de significado incierto. Los criterios utilizados por los facultativos para el inicio de tratamiento fueron: deficiencia de GH (1), pequeño para la edad gestacional sin recuperación del crecimiento (3), uso compasivo (4) y uso privado (3). La dosis media utilizada al inicio del tratamiento fue 0.035 ± 0.006 mg/kg/día (rango 0.026-0.048) manteniéndose estable a lo largo de los años. En la tabla 1 se muestran los resultados de la cohorte al inicio del tratamiento y en los años sucesivos. Seis pacientes han finalizado (tabla 2). De ellos, cuatro son mujeres y recibieron tratamiento con análogos de GnRH (edad inicio entre 8.5 y 10.8 años, tiempo tratamiento entre 1 y 3 años). Cuatro pacientes continúan recibiendo GH en la actualidad. No se observaron efectos adversos derivados del tratamiento.

Conclusiones

1. Aunque el tratamiento con GH produce una mejoría de la talla (DE) durante los primeros años de su administración en la cohorte estudiada, los pacientes que han finalizado la terapia con GH en la cohorte estudiada presentan una media de talla (DE) similar al inicio y al final del tratamiento.
2. El tratamiento con GH no provoca una aceleración en maduración esquelética en la cohorte estudiada.
3. El tratamiento con GH en pacientes con variantes en heterocigosis en ACAN es seguro al no haberse observado efectos adversos en la cohorte estudiada.
4. Dado el tamaño de la cohorte, su heterogeneidad y el carácter retrospectivo del trabajo, los resultados expuestos no permiten realizar recomendaciones sobre el beneficio del tratamiento con GH en pacientes con variantes en heterocigosis en ACAN. Destaca la necesidad de continuar reclutando pacientes para esta cohorte con el fin de obtener conclusiones robustas.

Tabla I. Respuesta al tratamiento con GH durante los tres primeros años de terapia.

COHORTE	Edad (años) Media ± DE Mediana Rango	Talla (cm) Media ± DE Mediana Rango	Estadio de Tanner (1-5)	Diferencia edad ósea- edad cronológica (años) Media ± DE Mediana Rango	Edad ósea
Al inicio (n=10)	7.9 ± 2.6 8.6 (4.3-12.1)	-2.94 ± 0.82 -3.17 (-3.8/-1.19)	Tanner 1 (6) Tanner 2 (3) Tanner 5 (1)	-0.2 ± 0.9 -0.1 (-1.7/1.5)	20% Retrasada (2) 60% Acorde (6) 20% Adelantada (2)
Al año de tratamiento (n=10)	9.4 ± 2.55 9.7 (5.7/13.4)	-2.35 ± 0.7 -2.54 (-3.44/-0.97)	Tanner 1 (5) Tanner 2 (2) Tanner 3 (1) Tanner 5 (1)	0.2 ± 1.1 0.5 (-1.7/1.5)	12.5% Retrasada (1) 62.5 % Acorde (5) 25% Adelantada (2)
A los dos años (n=8)	9.3 ± 2.1 9.8 (6.7/12.2)	-2.28 ± 0.59 -2.22 (-3.38/-1.31)	Tanner 1 (4) Tanner 2 (3) Tanner 3 (1)	0.1 ± 1.4 -0.15 (-1.8/2.3)	25% Retrasada (2) 50% Acorde (1) 25% Adelantada (2)
A los 3 años (n=6)	10.3 ± 2.4 11.1 (7.3/12.4)	-2.03 ± 0.6 -1.94 (-2.9/-1.36)	Tanner 1 (4) Tanner 2 (1) Tanner 3 (1)	0.4 ± 1.4 0.3 (-1.2/2.4)	17% Retrasada (1) 50% Acorde (3) 33% Adelantada (2)

Tabla II. Resumen de la respuesta al tratamiento con GH en pacientes que han finalizado la terapia.

PACIENTES HAN FINALIZADO TRATAMIENTO (n=6)	Edad (años) Media ± DE Mediana Rango	Talla (DE) Media ± DE Mediana Rango	Tanner (1-5)	Duración tratamiento (años)
Inicio de tratamiento	8.9 ± 2.5 9.5 (4.9/12.1)	-2.52 ± 0.79 -2.7 (-3.31/-1.19)	33% Tanner 1 50% Tanner 3 17% Tanner 5	
Fin de tratamiento (n=6)	14.2 ± 2 13.3 (12.5-17.5)	-2.41 ± 0.96 -2.6 (-3.58/-0.76)	20% Tanner 4 80% Tanner 5	2.7 ± 1.7 2.2 (1.1/5.6)

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.819

O2/d1-013 Displasias óseas**RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON RHGH EN 53 PACIENTES CON ALTERACIÓN DEL GEN SHOX Y/O SECUENCIAS REGULADORAS**

Barreda Bonis, A.C.¹; Barrios Machain, U.²; Guerrero Fernández, J.¹; Salamanca Fresno, L.¹; Carcavilla Urquí, A.¹; Itza Martín, N.¹; Villalba Castaño, C.³; Garzón Lorenzo, L.⁴; Bezanilla López, C.⁵; Sentchordi Montané, L.⁶; Romero Moreno, L.⁶; Prieto Matos, P.⁷; Sanz Fernández, M.⁸; Pozo Román, J.⁹; Roldán Marín, M.B.¹⁰; García Cuartero, B.¹⁰; Modamio-Høybjør, S.¹; De La Torre, C.¹; Heath, K.¹; González Casado, I.¹.

¹Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; ²Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid, España; ³Hospital Virgen de la Salud, Toledo, España; ⁴Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España; ⁵Fundación

Hospital Alcorcón, Alcorcón, España; ⁶Hospital Infanta Leonor, Madrid, España; ⁷Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España; ⁸Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España; ⁹Hospital del Niño Jesús, Madrid, España; ¹⁰Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España.

Introducción

Las alteraciones en el gen SHOX y sus reguladores suponen la causa monogénica más frecuente de talla baja con indicación de rhGH en nuestro país desde 2008. Se presenta la cohorte nacional más extensa hasta la fecha de estos pacientes en tratamiento con rhGH.

Objetivos

Revisión retrospectiva multicéntrica de pacientes con alteración en gen SHOX y/o secuencias reguladoras tratados con rhGH para verificar eficacia y posibles predictores de respuesta.