jeres [0,99 ± 1,0 vs 0,07 ± 0,2 al año, y 1,39 ± 0,8 vs 0,31 ± 0,5 a los 2 años; U de Mann-Whitney, p = 0,007 y p = 0,02)].

Solo 2 pacientes tuvieron ES leves (cefalea y esplenomegalia) con interrupción temporal de la GH en una ocasión.

Subgrupo talla final (n = 5): Datos al inicio del tratamiento con GH: EC 8,6 ± 3,9 años, DE-talla -2,9 ± 0,9, DE-talla/TD -1,9 ± 1,4, DE-talla/EO -1,8 ± 0,9. Al finalizar el tratamiento: DE-talla final -1,4 ± 0,5 y DE-talla/TD -0,1 ± 0,5.

Comentarios
El tratamiento con GH en nuestra serie conlleva una ganancia de talla de +1 DE en los primeros 2 años. Este beneficio es mayor en las niñas tanto al año como a los 2 años de iniciada la terapia. En los pacientes con talla final se alcanzó una talla acorde con su TD. No se han documentado ES graves.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2025.May.986

02/d1-012 *Displasias óseas*

DESCRIPCIÓN DE LA COHORTE DE PACIENTES CON VARIANTES EN HETEROCIGOSIS EN *ACAN* DEL REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES CON DISPLASIAS ESQUELÉTICAS CON AFECTACIÓN LEVE

Sentchordi, Lucía[1]; Modamio, Silvia[2]; Díaz, Francisca[2]; Barreda, Ana Coral[2]; Carcavilla, Atilano[2]; Bezanilla, Carolina[3]; Domínguez, Jesús[4]; Ariza, Ana Belén[5]; Alcón, José Juan[6]; Lázaro, Irene[7]; Garzón, Lucía[7]; Cruz, Jaime[7]; Bahíllo, Pilar[8]; Buero, Nuria[9]; Prieto, Pablo[10]; Murillo, Marta[11]; Suárez, Larisa[12]; Casano, Paula[12]; Amat, Monserrat[12]; Molina, Paula Ximena[12]; Barcia, Ana[13]; Galán, Laura[14]; Rey, Lourdes[15]; Chamorro, José Luis[15]; Mulero, Inés[16]; González, Alicia[17]; Cabanas, Paloma[18]; Berrade, Sara[19]; Sánchez, Consuelo[20]; Riaño, Isolina[21]; Navarro, Constanza[22]; Pérez, Ricardo[23]; González, Isabel[2]; Heath, Karen E.[2].

[1]Hospital Infanta Leonor, Madrid, España; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; [3]Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón, España; [4]Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España; [5]Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España; [6]Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España; [7]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España; [8]Hospital Universitario Clínico Valladolid, Valladolid, España; [9]Hospital Universitario Puerto Real, Puerto Real, España; [10]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España; [11]Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, España; [12]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues, España; [13]Hospital Virgen de Valme, Sevilla, España; [14]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España; [15]Complejo Universitario Hospitalario de Vigo, Vigo, España; [16]Hospital Río Hortega, Valladolid, España; [17]Hospital La Mancha Centro, Alcázar de San Juan, España; [18]Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España; [19]Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, España; [20]Hospital de Terrassa, Terrassa, España; [21]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España; [22]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España; [23]Hospital de Granada, Granada, España.

Introducción
ACAN codifica para un proteoglucano esencial en la estructura y función de la matriz extracelular. Las variantes patógenas en heterocigosis causan la displasia espondiloepifisaria tipo Kimberly así como talla baja con/sin edad ósea adelantada y en ocasiones osteocondritis disecante. En la última década se han podido detectar multitud de familias con talla baja y anomalías esqueléticas relacionadas con variantes en heterocigosis en *ACAN* pasando este gen a ocupar el segundo lugar en la etiología de la talla baja monogénica.

Objetivos
1. Describir las características clínicas, radiológicas y moleculares de la cohorte de pacientes y familiares con variantes en *ACAN* del registro nacional.
2. Exponer la respuesta al tratamiento con análogos de GnRH y hormona del crecimiento (GH).

Material y métodos
Se han revisados los datos clínicos, radiológicos y genéticos, así como los datos de familiares disponibles y datos retrospectivos de crecimiento. Para el análisis se utilizó Excel y el paquete estadístico SPSS v23.

Resultados
75 pacientes fueron registrados. Tras la revisión de las variantes siguiendo los criterios de la ACMG cinco de ellas fueron excluidas del análisis al ser consideradas como probablemente benignas. La cohorte final se compone de 70 pacientes (33 varones, 37 mujeres); de ellos 9 presentan variantes patógenas (P), 27 variantes probablemente patógenas (LP) y 34 variantes de significado incierto (VUS). La tabla 1 resume las características clínicas y radiológicas de la cohorte global y agrupadas según variantes P y LP frente a VUS.

Un total de 19 pacientes han recibido tratamiento con GH, 6 de los cuales recibieron además tratamiento con análogos de GnRH. Limitando el análisis a aque-

Tabla 1.

Media ± DE *Mediana* Rango * p-valor <0,05	COHORTE GLOBAL (70 probandos)	VARIANTES PATOGÉNICAS Y PROBABLEMENTE PATOGÉNICAS (36 probandos: 51.4%)	VARIANTES SIGNIFICADO INCIERTO (34 probandos: 48.6%)
Longitud RN (DE)	-1,82 ± 1,03 *-1,78* (-3,72/0,7)	-2,09 ± 0,81 *-1,94* -3,72/-0,55	-1,52 ± 1,16 *-1,43* -3,62/,70
Talla padre (DE)	-1,74 ± 1,5 *-1,82* -5,62/1,34	-1,84 ± 1,57 -1,98 -5,62/1,34	-1,62 ± 1,46 -1,72 -4,84/ 1,02
Talla madre (DE)	-1,69 ± 1,48 *-1,86* -5,38/1,78	-1,85 ± 1,59 -1,69 -5,38/0,65	-1,52 ± 1,37 *-1,86* -3,72/1,78
Talla diana/genética (DE)	-1,76 ± 0,88 *-1,79* -3,62/1,07	-1,88 ± 0,78 *-1,95* -3,43/0,41	-1,63 ± 0,96 *-1,75* -3,62/1,07
Edad	5,9 ± 4,1 *5,25* 0,4/15	5,4 ± 4,2 *4,2* 0,4/15,1	6,3 ± 3,9 *5,9* 0,8/14,7
Talla (DE)	-2,72 ± 0,95 *-2,73* -5,94/0,94	-2,73 ± 0,96 *-2,87* -4,20/0,94	-2,71 ± 0,94 *-2,64* -5,94/-0,77
Env/Talla	0,982±0,046 *0,986* 0,893-1,076	0,988 ± 0,05 *0,987* 0,905/1,076	0,973 ± 0,042 *0,982* 0,893/1,041
Tsentado/Talla	0,564 ± 0,053 *0,554* 0,484/0,739	0,559 ± 0,039 *0,561* 0,504/0,656	0,570 ± 0,067 *0,541* 0,484/,739
Edad ósea	7,03 ± 4,01 *6* 0,75/16	7,52 ± 4,15 *6* 2/16	6,53 ± 3,88 *6* 0,75/14,25
Diferencia Edad ósea- Edad cronológica *	-0,037 ± 1,4 *-0,025* -5,1-3,4	0,78± 1 *0,5* -0,8/ 3,4	-0,83 ± 1,37 *-0,7* -5,1/1,2
Estadío de Tanner	Tanner 1: 85,7% Tanner 2: 4,3% Tanner 3: 4,3% Tanner 4: 1,4% Tanner 5: 4,3%	Tanner 1: 83% Tanner 2: 8% Tanner 3: 3% Tanner 5: 5%	Tanner 1: 88% Tanner 3: 6% Tanner 4: 3% Tanner 5: 3%
Acortamiento global Primer metacarpiano ancho Cuello femoral corto Anomalías osteocondrales rodillas	40% (24) 3,3% (2) 26,7% (8) 5,7% (2)	41,7% (10) 0% 26,7% (4) 6,3% (1)	53,8% (14) 5,9% (2) 26,7% (4) 5,3% (1)
Frente abombada Hipoplasia malar Raíz nasal plana	41,4% 17,1% 21,4%	50% 11,1% 22,2%	32,4% 23,5% 20,6%
Dolor articular Rodillas Caderas Columna	14,5% (9) 8,6% (6) 2,9% (2) 1,4% (1)	15,2% (5) 11,1% (4) 0% 2,8% (1)	13,8% (4) 5,9% (2) 5,9% (2) 0%

llos que recibieron al menos un año de tratamiento exclusivamente contamos con una cohorte de 9 pacientes. La edad de inicio del tratamiento fue 8,1 años, la talla (DE) media -2,72 y la edad ósea 8,12. La dosis media recibida fue 0,035 mg/kg Al cabo del primer año encontramos talla (DE) media -2,42 DE, edad ósea media 9,3 años y velocidad de crecimiento media 1,54 DE. No se describen efectos adversos salvo un paciente presenta de forma concomitante al tratamiento una enfermedad de Perthes que precisa cirugía.

La cohorte de familiares se compone de 44 individuos con talla (DE) media de -2,98 ± 1, braquidactilia 45% y dolor articular 54%. Dos pacientes refieren antecedente de osteocondritis disecante y el 30% refiere osteoartritis.

Conclusiones

- Los pacientes con variantes en heterocigosis en *ACAN* presentan talla baja leve-moderada y ausencia de desproporción corporal. El acortamiento global de los dedos de las manos y el cuello femoral corto son los rasgos radiológicos más frecuentes.
- Los pacientes con variantes patógenas y probablemente patógenas presentan adelanto de la edad ósea frente a los pacientes con VUS, siendo esta diferencia estadísticamente significativa.
- Destaca la presencia de dolor articular tanto en la cohorte pediátrica como en la de adultos. Parece interesante profundizar en este rasgo ya que podría ser un predictor tanto del diagnóstico como de la aparición de osteocondritis disecante y/u osteoartritis.
- La respuesta al tratamiento con GH en el subgrupo estudiado es modesta y no incrementa la maduración esquelética.
- No disponemos de datos suficientes para evaluar la eficacia al tratamiento con GH y/o análogos de GnRH.
- La ampliación de la cohorte y la mejora en la calidad de los datos permitiría establecer conclusiones más robustas.

02/d1-013 *Displasias óseas*

ACHONDROCALC®, PLATAFORMA DIGITAL DE USO COMPARTIDO DE DATOS ANTROPOMÉTRICOS DE NIÑOS CON ACONDROPLASIA. PRIMEROS PASOS PARA LA ELABORACIÓN DE TABLAS NACIONALES

Muñoz-Cruzado Rosete, Adrián[1]; Leiva Gea, Isabel[2]; Moreno Jabato, Fernando[3]; Leiva Gea, Antonio[4].

[1]Hospital Comarcal de la Axarquía, Vélez, España; [2]Hospital Regional Universitario Carlos Haya e Ibima plataforma Biomand, Málaga, España; [3]Ibima plataforma Biomand, Málaga, España; [4]Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, España.

Introducción

La acondroplasia (ACH) es la displasia esquelética con talla baja desproporcionada más frecuente. Se estima una incidencia de 1/10.000-1/30.000 recién nacidos vivos, sin diferencias por sexo o raza. La talla final media reportada de población con acondroplásica es de 130 cm (rango 120-145 cm) en varones adultos y 125 cm (rango 115-137 cm) en mujeres adultas. En múltiples estudios la antropometría ha sido comparada con tablas de población no afecta de ACH. La utilización de tablas específicas como la de Neumayer han sido un avance en el conocimiento de esta condición pero el reto actual es tener datos locorregionales, así como una mejora en el conocimiento de la velocidad de crecimiento en tramos etarios, en el impacto de la pubertad y otras variables independientes como la antropometría de progenitores.

Objetivo

Evaluación de variables antropométricas ampliadas (peso, talla, perímetro craneal, índice de masa corporal, brazada, talla sentado y velocidad de crecimiento anual) de población española con acondroplasia.

Material y métodos
Estudio descriptivo multicéntrico de carácter ambispectivo. Datos recogidos con plataforma digital de uso compartido AchondrocalcÒ y análisis con programa R.

Criterios de inclusión: Niños afectos de acondroplasia en seguimiento con edades comprendidas entre 1 y 14 años.

Criterios de exclusión: Haber sido sometido a cirugías de alargamiento o haber recibido tratamiento médico con finalidad de modificación de talla.

Resultados
Se han recogido un total de 165 registros de sexo masculino y 97 de sexo femenino entre el año y los 14 años de un total de 118 niños con acondroplasia.

La media y DT de talla en cm en sexo masculino: 1 año 67,61 (+/-2,86 DE); 2 años 73,10 (+/-2,51 DE); 3 años 78,2 (+/-3,87 DE); 4 años 81,25 (+/-3,98 DE); 5 años 87,15(+/-5,35 DE); 6 años 91,16 (+/-5,36 DE); 7 años 95,84 (+/-6,55 DE); 8 años 96,07 (+/-7,09 DE); 9 años 101,63 (+/-7,92 DE); 10 años 106,92 (+/-7,56 DE); 11 años 110,35 (+/-8,19 DE); 12 años 116,33 (+/-8,51 DE);13 años 120,98 (+/-6,97 DE); 14 años 119,63 (+/-1,55 DE).

La media y DT de talla en sexo femenino: 1 año 67,07 (+/-5,03 DE); 2 años 73,39 (+/-3,29 DE); 3 años 80,32 (+/-4,17 DE); 4 años 83,99 (+/-3,85 DE); 5 años 88,63(+/-2,67 DE); 6 años 93,35 (+/-1,89 DE); 7 años 98,20 (+/-3,05 DE); 8 años 101,82 (+/-1,93 DE); 9 años 105,88 (+/-2,87 DE); 10 años 110,78 (+/-2,93 DE); 11 años 114,48 (+/-3,52 DE); 12 años 116,37 (+/-4,34 DE);13 años 117,08 (+/-1,47 DE); 14 años 118,97(+/-0,06 DE).

La media y DT de IMC en sexo masculino: 1 año 18,8 (+/-0,71 DE); 2 años 20,41 (+/-1,40 DE); 3 años 20,8 (+/-1,69 DE); 4 años 20,52(+/-1,40 DE); 5 años 20,52 (+/-2,59 DE); 6 años 19,9 (+/-2,88 DE); 7 años 21,69 (+/-3,57 DE) ; 8 años 20,13 (+/-2,25 DE); 9 años 21,30 (+/-3,39 DE); 10 años 21,36 (+/-4,12 DE); 11 años 23,34 (+/-8,51 DE); 12 años 24,33 (+/-4,45 DE);13 años 23,84(+/-5,84 DE); 14 años 22,47 (+/-5,70 DE).

La media y DT de IMC en sexo femenino: 1 año 17,75 (+/-1,58 DE); 2 años 19,13 (+/-1,45 DE); 3 años 19,21 (+/-1,5 DE); 4 años 19,25(+/-0,75 DE); 5 años 19,64 (+/-1,55 DE); 6 años 20,43 (+/-1,53 DE); 7 años 21,56 (+/-0,60 DE) ; 8 años 21,79 (+/-1,57 DE); 9 años 22,81 (+/-1,30 DE); 10 años 23,52 (+/-3,29 DE); 11 años 25,51 (+/-1,78 DE); 12 años 25,15 (+/-2,84 DE); 13 años 26,24 (+/-1,64 DE); 14 años 26,99 (+/-0,50 DE).

La velocidad de crecimiento anual en cm/año en ambos sexos están expuesto en la tabla 1.

Conclusiones
Se necesita estudios colaborativos que permitan la colaboración multicéntrica para poder llevar desarrollar tablas antropométricas de población española y poder evaluar las diferencias locorregionales de esta población y el impacto en las nuevas terapias emergentes.

Tabla 1.

Sexo femenino

Edad	N	min	max	media	DE*1	SE*2	mediana	p3%	p10%	p25%	p50%	p75%	p90%	p97%
1	9	5,93	9,91	7,85	1,96	0,65	7,79	5,98	6,09	6,32	7,79	9,32	9,67	9,84
2	9	2,61	6,77	4,97	1,49	0,50	5,21	2,81	3,28	4,07	5,21	6,05	6,54	6,70
3	5	3,94	9,20	5,98	2,06	0,92	5,52	4,02	4,21	4,61	5,52	6,62	8,17	8,89
4	7	1,60	7,95	3,76	3,63	1,37	1,74	1,61	1,63	1,67	1,74	4,85	6,71	7,58
5	6	1,93	5,46	4,12	1,46	0,60	4,60	2,11	2,52	3,41	4,60	5,21	5,36	5,43
6	13	2,19	6,26	4,51	1,17	0,32	4,50	2,59	3,51	3,94	4,50	5,09	5,75	6,11
7	11	2,85	7,68	5,13	1,64	0,50	4,66	3,01	3,38	4,51	4,66	5,60	7,63	7,67
8	9	1,08	7,17	4,11	2,05	0,68	4,05	1,36	2,00	2,72	4,05	5,28	6,65	7,01
9	4	3,71	4,43	4,12	0,37	0,19	4,23	3,74	3,81	3,97	4,23	4,33	4,39	4,42
10	4	4,31	4,81	4,56	0,35	0,18	4,56	4,33	4,36	4,44	4,56	4,69	4,76	4,80
11	5	1,54	7,82	5,32	3,33	1,49	6,59	1,84	2,55	4,07	6,59	7,21	7,57	7,75
12	7	3,07	4,51	3,87	0,62	0,23	3,81	3,12	3,25	3,51	3,81	4,47	4,49	4,51
13	5	0,92	5,10	3,45	1,61	0,72	4,03	1,16	1,73	2,94	4,03	4,24	4,76	5,00
14	3	1,86	3,65	2,80	0,90	0,52	2,88	1,92	2,06	2,37	2,88	3,27	3,50	3,60

Sexo masculino

Edad	N	min	max	media	DE	SE	mediana	p3%	p10%	p25%	p50%	p75%	p90%	p97%
1	8	7,21	9,80	8,17	1,19	0,42	7,84	7,22	7,26	7,33	7,84	8,68	9,35	9,67
2	18	1,86	8,38	5,43	2,15	0,51	4,99	2,11	2,63	4,29	4,99	7,02	7,91	8,26
3	17	4,36	7,36	5,72	1,03	0,25	5,57	4,45	4,66	4,95	5,57	6,58	6,93	7,23
4	19	1,90	12,03	4,84	2,79	0,64	4,18	1,93	2,16	3,22	4,18	5,29	8,20	10,98
5	20	3,71	7,58	5,23	1,13	0,25	4,86	3,78	4,00	4,54	4,86	5,89	6,58	7,22
6	13	0,00	21,06	6,00	6,16	1,71	3,68	0,91	3,04	3,19	3,68	5,01	14,48	19,09
7	7	1,80	6,30	3,99	2,09	0,79	3,93	1,88	2,08	2,49	3,93	5,42	5,95	6,19
8	9	-0,10	5,59	3,63	1,98	0,66	4,10	0,42	1,64	3,48	4,10	4,65	5,16	5,46
9	12	1,30	4,79	3,22	1,12	0,32	3,32	1,54	2,12	2,72	3,32	3,84	4,33	4,65
10	13	2,43	7,98	4,42	1,69	0,47	4,27	2,48	2,61	3,10	4,27	5,20	6,24	7,46
11	12	0,75	4,35	3,38	1,18	0,34	3,78	1,02	1,66	3,53	3,78	4,04	4,32	4,34
12	8	2,46	6,02	4,32	1,32	0,47	4,40	2,49	2,57	3,53	4,40	5,27	5,78	5,95
13	6	0,60	5,67	3,83	2,38	0,97	4,53	0,86	1,47	2,77	4,53	5,59	5,64	5,66
14	3	4,35	4,94	4,65	0,42	0,24	4,65	4,37	4,41	4,50	4,65	4,79	4,88	4,92

Tabla 1. Velocidad de crecimiento anual en cm/año separada por sexos
*1 Desviación estandar *2 Error estandar

02/d1-014 *Displasias óseas*
RESPUESTA DEL TRATAMIENTO CON VOSORITIDA EN 33 PACIENTES CON ACONDROPLASIA DURANTE EL PRIMER AÑO DE TRATAMIENTO

Gallego-Gutiérrez, Silvia[1]; Leiva-Gea, Isabel[1]; Barreda-Bonis, Ana Coral[2]; Riaño-Galán, Isolina[3]; Martínez-Moya, Gabriela[4]; De Toro-Codes, Marta[4]; Ariza-Jiménez, Ana Belén[5]; Jiménez-Crespo, Belén[6]; Peinado-Garrido, Ana María[7]; Domínguez-Riscart, Jesús[8]; Lechuga-Sancho, Alfonso[8]; Moreno-Jabato, Fernando[9]; Leiva-Gea, Antonio[10].

[1]Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga, España; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; [3]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España; [4]Hospital Universitario de Jaén, Jaén, España; [5]Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España; [6]Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España; [7]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España; [8]Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España; [9]Instituto de Investigación Biomédica de Málaga, Málaga, España; [10]Hospital Universitario 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. Esta aprobación se sustentó en los ensayos BMN 101- 202 (fase 2) y BMN 111-301 (fase 3) con 121 niños (5 y 18 años) tratados con una dosis diaria de vosoritida (15 µg/kg/día) donde se objetivó una ganancia de talla de 1,57 cm/año a favor del grupo tratado. Otras comunicaciones de los estudios de extensión muestran una ganancia mantenida de talla de 6 cm tras 4 años de tratamiento (1,5 cm/año) en niños mayores de 2 años y una ganancia de 1 SDS de talla (tablas CDC, no específicas de población con ACH) (+ 0,25 SDS/año).

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

Material y métodos
Estudio ambispectivo de carácter multicéntrico de 7 centros nacionales, utilizando plataforma digital de evaluación Achondrocalc, que ha permitido el registro de pacientes con acondroplasia. Se recogieron datos demográficos, antecedentes personales y familiares, parámetros de crecimiento, terapias y evolución. Se estandarizan datos auxológicos con tablas específicas para acondroplasia (Neumeyer, 2020), incluyendo peso, talla, IMC, perímetro cefálico, talla sentado y envergadura. Análisis posterior de la eficacia del tratamiento de la cohorte y ajustado a sexo.

Resultados
33 pacientes (20 masculino/13 femenino). Edad media de evaluación 6,92 años (DS 4,01). Edad inicio tratamiento 5,9 años (DS 3,9). La modificación de talla en SDS ajustada por tablas de Neumeyer y diferenciada por sexo puede verse en Tabla 1. En la cohorte global se objetiva al año de tratamiento incremento en SDS de talla es +0,359. Ajustado a sexo se observa ganancia superior en el sexo masculino de SDS en sexo masculino (+0,789 SDS vs 0.225 SDS).

Conclusiones
El uso de la plataforma digital Achondrocalc® de uso compartido en territorio nacional ha permitido el registro multicéntrico de pacientes con acondroplasia y la evaluación de un tratamiento de alto impacto económico recién implantado. El análisis del crecimiento y proporcionalidad ha sido estandarizado con tablas de población específica. Este estudio supone una referencia basal nacional para ver la eficacia en vida real de esta terapia, identificación precoz de pacientes respondedores y no respondedores e identificar la influencia de otras variables independientes en su respuesta, así como posibilitar la farmacovigilancia.

Tabla 1.

COHORTE	media	sd	Mediana
SDS basal cohorte	0.9194	1.776	0.5556
SDS post cohorte	1.3607	2.3172	0.9149
SDS basal masculino	1.2909	2.141	0.5588
SDS post masculino	1.9033	2.7311	1.3478
SDS basal femenino	0.7387	1.5707	0.5349
SDS post femenino	1.1219	2.087	0.7605

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2025.May.987

02/d1-015 *ADS*
VALORACIÓN DEL CRECIMIENTO Y DESARROLLO DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE KLINEFELTER

Hernández Suyo, Andrea Alexandra[1]; Martín Costa, Ana[2]; Martínez García, José Andrés[2]; Ruiz Colodrero, Alejandra[2]; Labarta Aizpún, José Ignacio[2]; De Arriba Muñoz, Antonio[2].

[1]Hospital de Santa Bárbara, Soria, España; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

Introducción
El síndrome de Klinefelter suele ser poco diagnosticado debido a su heterogeneidad clínica. Por ello, un diagnóstico temprano mejoraría el seguimiento de estos pacientes.

Objetivos
Describir las características antropométricas y del desarrollo puberal de pacientes con síndrome de Klinefelter durante el seguimiento en la infancia y adolescencia.

Material y métodos
Estudio longitudinal, retrospectivo y observacional. Se revisaron las historias clínicas de pacientes con síndrome de Klinefelter controlados en la Unidad de Endocrinología Pediátrica de un hospital terciario entre 1980-2023. De 80 pacientes, se excluyeron 18 (por pérdida en el seguimiento, no datos en la historia clínica); obteniendo una muestra de 62 pacientes. Se registró el motivo del estudio genético, cariotipo y si el diagnóstico fue antenatal o perinatal, o posterior al nacimiento. Las variables antropométricas fueron recogidas de forma anual, desde el momento del diagnóstico hasta los 18 años. Se incluyó el peso, longitud/talla, índice de masa corporal (IMC), velocidad de crecimiento (VC). Se realizó el análisis estadístico mediante SPSS Statistics. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética de la Investigación.

Resultados
El 80% presenta un cariotipo 47,XXY (n = 50), seguido por mosaicismos (n = 8) y variantes (n = 4). De