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

los pacientes diagnosticados de forma precoz (n = 41), el 66% fue mediante el cribado de recién nacidos varones por el estudio de la cromatina de Barr (n = 27). El 34% fue diagnosticado posterior al nacimiento (media de 5,84 ± 4,57 años). El retraso psicomotor y/o del lenguaje fueron los principales motivos que orientaron al estudio genético. La antropometría perinatal fue similar a la media poblacional (peso: -0,75 ± 1,18 DE; longitud: -0,61 ± 1,29 DE; perímetro cefálico: -0,27 ± 0,93 DE). La media de talla alcanzada a los 18 años fue 178,66 ± 7,44 cm (0,35 ± 1,19 DE; n = 24). El 77% alcanzó su talla genética en la revisión de los 18 años. La edad de inicio del desarrollo puberal en la muestra fue a los 12,87 ± 1,43 años. El volumen testicular máximo que alcanzaron fue 6,58 ± 5,90 cc. El 29% recibió tratamiento con testosterona (n = 18). La edad al inicio del tratamiento fue a los 14,03 ± 3,78 años (diagnóstico prenatal: 14,44 ± 2,40 años; posnatal: 13,61 ± 4,92 años). No hubo diferencias significativas en las variables antropométricas entre el grupo de pacientes tratados o no con testosterona. En las revisiones anuales de los pacientes, la talla fue en aumento progresivo, siendo los de mayor cambio de los 2 a 3 años (-0,47 ± 1,07 DE a -0,09 ± 0,97 DE; p = 0,008), de 3 a 4 años (-0,09 ± 0,97 DE a 0,20 ± 1,17 DE; p = 0,001) y de 4 a 5 años (0,20 ± 1,17 DE a 0,53 ± 1,38 DE; p = 0,001). A partir de los 17 años, hubo un descenso de talla respecto del control a los 16 años (0,69 ± 1,01 DE a 0,58 ± 1,07 DE; p = 0,001), así como de los 18 a los 17 años (0,58 ± 1,07 DE a 0,35 ± 1,19 DE; p = 0,001). Se observó un descenso de VC de la revisión a los 13 años frente a los 12 años (-0,91 ± 2,27 DE vs 0,61 ± 2,59 DE; p = 0,007). Posteriormente, la VC presentó un aumento de 0,96 ± 2,63 DE a los 15 años comparado con los 14 años (-1,06 ± 2,37 DE a -0,10 ± 2,62 DE; p = 0,025), y de 0,93 ± 1,99 DE a los 16 años comparado con los 15 años (-0,10 ± 2,62 DE a 1,03 ± 2,59 DE; p = 0,068).

Conclusiones

La mayoría de pacientes con síndrome de Klinefelter alcanzaron su talla genética a los 18 años. La edad de inicio del desarrollo puberal fue alrededor de los 12 años. A lo largo del seguimiento, la mayor ganancia ponderoestatural se observa durante los primeros 5 años y posteriormente desde los 14 hasta los 16 años.

Tabla 1. Evolución de las variables antropométricas (expresadas en desviación estándar) en la muestra.

Edad	Variables antropométricas (DE)							
	Peso		Talla		IMC		VC	
	N	Media ± DE	N	Media ± DE	N	Media ± DE	N	Media ± DE
1 año	35	-0,77±0,87	36	-0,49±1,05	35	-0,60±1,08	30	2,49±2,50
2 años	34	-0,47±0,84	34	-0,47±1,07	34	-0,25±0,93	32	1,62±1,32
3 años	30	-0,31±0,66	30	-0,09±0,97	30	-0,34±0,77	29	1,26±1,15
4 años	34	0,12±1,00	34	0,20±1,17	34	0,01±0,76	30	1,09±1,23
5 años	32	0,41±1,06	32	0,53±1,38	32	0,18±0,80	30	1,28±1,30
6 años	34	0,27±1,05	34	0,42±1,16	34	0,06±0,84	33	1,23±1,32
7 años	35	0,13±1,10	35	0,26±1,15	35	-0,01±0,91	30	0,60±1,19
8 años	37	0,27±1,12	37	0,52±1,19	37	0,04±0,94	31	0,83±1,14
9 años	33	0,09±1,03	33	0,48±1,23	33	-0,13±0,96	31	0,78±1,31
10 años	37	0,14±0,92	38	0,58±1,09	37	-0,10±0,79	33	0,69±1,56
11 años	38	0,12±1,05	38	0,62±1,19	38	-0,15±0,91	36	1,14±1,99
12 años	38	0,03±1,10	38	0,43±1,24	38	-0,21±0,86	37	0,61±2,59
13 años	38	0,14±1,23	38	0,41±1,19	38	-0,11±0,94	38	-0.91±2,27
14 años	34	-0,12±0,94	34	0,57±1,09	34	-0,44±0,83	32	-1,06±2,37
15 años	34	0,01±1,13	34	0,57±1,04	34	-0,31±0,98	33	-0,10±2,62
16 años	28	0,01±1,04	28	0,69±1,01	28	-0,39±0,94	28	1,03±2,59
17 años	28	-0,01±1,26	28	0,58±1,07	28	-0,31±1,19	27	0,54±1,92
18 años	24	-0,07±1,12	24	0,35±1,19	24	-0,26±1,00	23	0,07±1,09

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2025.May.988

02/d1-016 *Genética*

DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE LA TALLA BAJA MEDIANTE EXOMA COMPLETO: ANÁLISIS DE VARIANTES GENÉTICAS Y RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO EN UNA COHORTE DE PACIENTES

Arroyo Ruiz, Ramón[1]; Sus Usero, José[1]; Urbano Ruiz, Cristina[1]; Valladares, Ana Isabel[2]; Bahíllo Curieses, Pilar[3]; Gil, Teresa[4]; Rupérez, Sara[5]; Blanco Barrio, Amaya[6]; García, José Antonio[7]; Quiroga, Rocío[8]; Arias Consuegra, Miguel Ángel[9]; Regueras, Laura[8]; Martín Armentia, Sara[4]; Bartolomé, María José[3]; Bajo, Ana Fe[1]; Martín, Montserrat[1]; Arteta, Elena[8]; Pérez Carbonero, Lucía[1]; Lorenzo Hernández, Sandra Milagros[1]; Heredero, David Hansoe[1]; García Berrocal, María Belén[1]; García, María Jesús[1]; Marcos Vadillo, Elena[1]; Isidoro García, María[1]; Prieto Matos, Pablo[1].

[1]Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca, España; [2]Hospital de Segovia, Segovia, España; [3]Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España; [4]Complejo Asistencial de Zamora, Zamora, España; [5]Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila, España; [6]Hospital Universitario de Burgos, Burgos, España; [7]Hospital de Soria, Soria, España; [8]Hospital Universitario de León, León, España; [9]Hospital de El Bierzo, Ponferrada, España.

Introducción

La talla baja es un motivo de consulta frecuente en pediatría, con una etiología variada que incluye factores endocrinos, genéticos y otros. Las causas genéticas son especialmente heterogéneas e involucran genes relacionados con el crecimiento óseo, la diferenciación celular y la regulación hormonal. El diagnóstico de estas formas genéticas puede abordarse mediante diferentes estrategias, como el estudio de genes candidatos, paneles de genes o la secuenciación del exoma completo (WES).

Objetivos

Evaluar una cohorte de pacientes con talla baja mediante el estudio de WES para identificar variantes genéticas asociadas y analizar el rendimiento diagnóstico de esta técnica.

Pacientes y métodos

Se realizó un estudio descriptivo y observacional en una cohorte de pacientes con talla baja. El WES se llevó a cabo en un único laboratorio y se secuenció