con el NextSeq 500 (Illumina; San Diego, CA). Cada WES fue evaluado por al menos dos genetistas. Se recogieron datos antropométricos, clínicos, sospecha diagnóstica, hallazgos genéticos y diagnóstico final. Los resultados del WES se clasificaron como "totalmente informativo", "parcialmente informativo" si la variante identificada no justificaba por completo la clínica (incluyendo variantes de significado incierto o patógenas en enfermedades recesivas) y "no informativo".

Resultados
Se analizaron datos de 284 pacientes a quienes se les realizó secuenciación de WES. El 50,0% eran mujeres, con una edad de 9,66 ± 4,52 años, una talla diana de -1,29 ± 0,85 DE y una talla de -2,73 ± 0,81 DE, con disarmonía en el 15,9%. El 21,8% fue pequeño para la edad gestacional, el 20,8% presentaba alteraciones del neurodesarrollo, el 12,3% alteraciones óseas y los valores de IGF1 eran de -1,02 ± 1,28 DE.

El WES fue "totalmente informativo" en el 27,1% de los casos, "parcialmente informativo" en el 14,4% y "no informativo" en el 58,5%. Se describieron 5 casos con variantes del número de copias, mientras que el resto presentaba variantes de un solo nucleótido en un total de 73 genes distintos. Los genes se asociaron con displasias óseas en 47 casos (5 SHOX, 4 FGFR3, 3 ACAN, 2 NPR2, 2 COL2A1, 2 IHH, entre otros), en 12 casos con genes relacionados con la GH (4 IGF1R, 2 GHR, entre otros), en 13 casos con genes de la vía RAS (8 PTPN11, 2 NF1, entre otros) y en 42 con otros genes.

La sospecha de un cuadro específico, la presencia de alteraciones del neurodesarrollo o de anomalías óseas se asociaron con una mayor probabilidad de identificar una variante concluyente en el WES ($p < 0,05$). Al comparar la sospecha inicial con el diagnóstico final, en los pacientes con sospecha de alteración en el eje de la GH, el 21,7% la confirmó, mientras que el 8,6% recibió un diagnóstico de displasia ósea y el 17,9% de un trastorno sindrómico. En los casos sin una sospecha inicial, el 15% presentó variantes en genes de displasia ósea

Conclusiones
El estudio del exoma completo permitió identificar variantes genéticas asociadas a la talla baja en una proporción significativa de pacientes, evidenciando una alta heterogeneidad genética. Aunque los datos de sospecha clínica permiten orientar el diagnóstico en un número considerable de casos, los resultados del WES revelaron etiologías genéticas distintas en muchos de ellos, lo que respalda su utilidad como herramienta en la evaluación genética de la talla baja.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2025.May.989

02/d2-017 *Gónadas-Pubertad*
INCIDENCIA, EPIDEMIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO DE CRIPTORQUIDIA

Rivero Martín, M.ª José[1]; García Pimentel, Belén[1]; Sánchez Escudero, Verónica[2]; García Rastrilla, Rut[3]; Vidal Esteban, Arantxa[1]; Expósito Raspeño, Mónica[2]; Oros Milian, Eugenia[3]; Lara Orejas, Emma[4]; Alcázar Villar, M.ª José[1]; García-Ochoa Fernández, Elena[1]; González Vergaz, Amparo[2].

[1]Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada, España; [2]Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés, España; [3]Hospital Universitario del Tajo, Aranjuez, España; [4]Hospital Universitario Infanta Cristina, Parla, España.

Introducción
La criptorquidia es la anomalía congénita genitourinaria más frecuente en el varón. Su prevalencia oscila entre el 1-8% de los recién nacidos (RN), con importantes diferencias entre zonas geográficas. En prematuros puede ascender al 30%. No están publicados datos de prevalencia en España. Están descritos como factores de riesgo el bajo peso al nacimiento y la prematuridad, y podrían asociarse otros como la insuficiencia placentaria, HTA y tabaquismo. Cada vez existen más comunicaciones en relación al posible papel de disruptores químicos en la aparición de criptorquidia y otras anomalías asociadas como el hipospadias.

Objetivos
Determinar la incidencia de criptorquidia al nacimiento, características epidemiológicas y presencia de disruptores endocrinos en las profesiones parentales.

Materiales y métodos
Estudio prospectivo multicéntrico de casos y controles en RN desde 01-11-2023 al 30-10-2024. Por cada caso se recogieron 2 controles

Se incluyen niños con diagnóstico de criptorquidia o testículo retráctil en la primera semana de vida, con menos de 60 días en el momento de inclusión y firma del consentimiento informado.

Se recogen variables clínicas y epidemiológicas: parto, localización, malformaciones, tóxicos en la madre y/o padre, profesión de progenitores, antecedentes familiares de patologías ginecológicas/urológicas. Niveles de FSH, LH, testosterona libre, inhibina B, cariotipo en bilaterales, ecografía abdominoescrotal. Se analizan 4 categorías profesionales descritas como de riesgo por contacto con disruptores endocrinos: Agricultura (pesticidas, insecticidas clorados, fungici-

das), Industria (bisfenol A, bifenilos policlorados, dioxinas), Limpieza y Peluquería (ftalatos y parabenos).

Las variables cuantitativas se expresan en medias y su desviación estándar y en caso de asimetría, en mediana y rango intercuartílico. Las variables cualitativas se expresan en proporciones (porcentajes). Como medida de asociación se utiliza la Odds Ratio (OR) y su intervalo de confianza.

El estudio ha sido aprobado por el Comité Ético.

Resultados
La tasa de incidencia de criptorquidia fue de 0,46 casos por 100 recién nacidos/año [IC 95: 0,26-0,75], 16 casos en 3461 RN. 12 aceptaron participar en el estudio (75%).

El 83% de los partos en los casos fueron eutócicos y un 17% cesáreas, con una EG de 39,2 semanas (DE: 1,2). En los controles hubo 5 niños con prematuridad (24%), y ninguno en los casos (p: ns). El peso medio en los casos fue mayor 3493 g (DE: 87) que en los controles 3190 g (DE: 497), p < 0,05.

En ninguno de los casos se utilizaron técnicas de reproducción asistida frente al 16,7% de los controles (p: ns).

La edad media materna en los casos fue 31,3 años (DE: 7,5) y la paterna 31,6 años (DE: 6,2). No hubo diferencias con la edad parental de los controles.

La criptorquidia fue bilateral en el 25%, con cariotipo 46,XY en todos ellos. En el 33,3% de los casos hubo otra malformación urinaria asociada.

Los valores mediana y cuartiles de FSH, LH y testosterona se exponen la figura 1.

En 5 casos y en 2 controles, la profesión materna y/o paterna correspondía a alguna de las categorías relacionadas con la exposición a disruptores endocrinos. OR de 6,8 (IC 95: 1,1-43,4), p < 0,05.

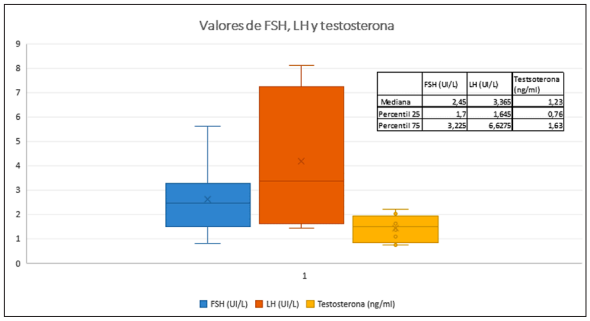


Figura 1.

No hubo diferencias en los antecedentes de consumo de alcohol ni tabaco.

Conclusiones
La incidencia de criptorquidia en RN en nuestra área es de 0,5 casos * 100 RN vivos, por debajo de lo descrito en otras zonas geográficas.

La exposición a disruptores endocrinos en el ámbito laboral de los progenitores aumenta el riesgo de criptorquidia en la descendencia.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2025.May.990

02/d2-018 *Tiroides*
HIPOTIROIDISMO EN SÍNDROME NEFRÓTICO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Arias, Cristina[1]; Carcavilla, Atilano[2]; Bueno, Gloria[3]; Melgosa, Marta[2]; Collar, Paula[2]; González, Isabel[2].

[1]Hospital Rey Juan Carlos, Madrid, España; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; [3]Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

Introducción
El síndrome nefrótico (SN) es una enfermedad renal frecuente en la población pediátrica, caracterizada por proteinuria masiva que conlleva pérdida de proteínas de alto peso molecular, como la albúmina y otras proteínas trasportadoras como la globulina fijadora de tiroxina (TBG). El hipotiroidismo es una de las complicaciones menos estudiadas del SN, pese a su relevancia clínica. Se estima una prevalencia del 20-40% de hipotiroidismo en SN en pacientes pediátricos. Entre los factores clásicamente relacionados con el desarrollo de hipotiroidismo en estos pacientes se encuentran el grado de hipoalbuminemia, la duración de la enfermedad y la corticorresistencia.

Objetivos
Estudiar la prevalencia y factores asociados al desarrollo de hipotiroidismo en síndrome nefrótico en un hospital infantil de tercer nivel, y así como comparar la prevalencia entre distintas etiologías del SN (congénito vs idiopático) y evaluar la influencia de variables como la edad, duración de la enfermedad del SN, niveles de albúmina, tipo de SN etc.

Material y métodos
Se realizó un estudio observacional de pacientes pediátricos diagnosticados de SN entre enero de 2009 y septiembre de 2023, con seguimiento clínico en Nefrología Infantil en el Hospital Universitario La Paz. Se evaluaron variables como sexo, edad, tipo de SN, tipo de alteración tiroidea (hipotiroidismo franco, hipotiroidismo subclínico, síndrome eutiroideo enfer-