Rev Esp Endocrinol Pediatr 2025; Volumen 16 (Suppl 2)
10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2025.May.993

PÓSTERES. PREMIOS FSEEP

47.º Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

28 - 30 de mayo de 2025 - Madrid

PP1/d1-001 *Crecimiento*

ESTUDIO DE TRANSLOCACIÓN BACTERIANA E INFLAMACIÓN INTESTINAL EN PACIENTES CON DÉFICIT DE GH, ANTES Y DESPUÉS DE RECIBIR TRATAMIENTO

García Navas, Patricia[1]; Ruiz del Campo, María[1]; Villoslada Blanco, Pablo[2]; Recio Fernández, Emma[2]; Ruiz del Prado, M.ª Yolanda[1]; Pérez Matute, Carmen Patricia[3].

[1]Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño, España; [2]CIBIR, Logroño, España; [3]Universidad de La Rioja, Logroño, España.

Introducción

Entre las diferentes funciones que ejerce la microbiota, cabe destacar su papel en el crecimiento. De hecho, varios estudios han demostrado que los ratones libres de gérmenes, que carecen de microbiota intestinal, presentan unos niveles de IGF-1 y de IGFBP-3 reducidos y tienen un crecimiento deficiente, con una disminución del crecimiento lineal y del peso corporal, lo que sugiere que los mamíferos requieren la microbiota intestinal para garantizar un crecimiento óptimo.

La microbiota se encuentra en el lumen intestinal, en la superficie mucosa o dentro de la capa de moco, donde participa en funciones importantes. En condiciones de homeostasis, los péptidos antimicrobianos y la IgA secretada presente en la capa mucosa impiden el paso de bacterias a las capas más profundas del intestino, manteniendo la integridad de la barrera mucosa. Sin embargo, puede ocurrir un paso de bacterias viables, productos microbianos o sus fragmentos, como lipopolisacárido (LPS), peptidoglucano, lipopéptidos y ADN bacteriano a través de la barrera epitelial intestinal hacia los ganglios linfáticos o la circulación sistémica. Esto se conoce como translocación bacteriana (TB). Una vez que los antígenos microbianos alcanzar la circulación sistémica, los productos bacterianos entran en contacto con una respuesta mediada por el huésped y regulada por receptores de la superficie celular y factores circulantes que se unen a estos productos y los eliminan. En general, se produce una cascada inflamatoria en todos los tejidos/órganos a los que llega.

Objetivos

Estudiar las alteraciones en la translocación bacteriana e inflamación intestinal en pacientes con déficit de hormona del crecimiento tras iniciar tratamiento con hormona del crecimiento.

Material y métodos

Se realizó un estudio de casos y controles en 21 pacientes con déficit de GH previo al inicio y tras 6 meses de tratamiento con GH y en 20 controles sanos. Se estudiaron los cambios de translocación bacteriana y de calprotectina fecal en heces.

Para valorar la translocación bacteriana se analizaron específicamente la proteína transportadora de lipopolisacáridos (LBP) y el clúster soluble de diferenciación 14 (sCD14) mediante tecnología Luminex, un tipo de inmunoensayo que mide con precisión múltiples análisis en una muestra.

La calprotectina fecal se cuantificó mediante ELISA tipo sándwich, este método emplea anticuerpos que se unen de manera específica a la calprotectina, emitiendo una señal detectable que será directamente proporcional a la cantidad de calprotectina que haya en las heces.

Resultados

Se observó un incremento significativo en los valores de sCD14 en los casos. Tras recibir tratamiento durante seis meses con GH se observó una disminución significativa ($p < 0,05$), igualándose estos niveles a los observados en los niños control. En LBP, se observó

un perfil similar aunque las diferencias no fueron estadísticamente significativas.

Las cifras de calprotectina fecal disminuyeron tras recibir tratamiento con hormona del crecimiento, presentando también diferencias estadísticamente significativas ($p < 0,05$).

Conclusiones
El tratamiento durante 6 meses con GH se acompañó de un descenso de los niveles de CF, sugiriendo un efecto beneficioso a nivel de inflamación intestinal.

Este déficit de crecimiento y niveles bajos de IGF-1 y GH se asoció con un incremento en la TB, que se vio revertido tras el tratamiento.

Estos datos obtenidos subrayan el papel beneficioso de la GH e IGF-1, no sólo a nivel de crecimiento, sino también de la integridad del intestino y, por ende, de todos los ejes relacionados con él: eje intestino-cerebro, intestino-hígado.

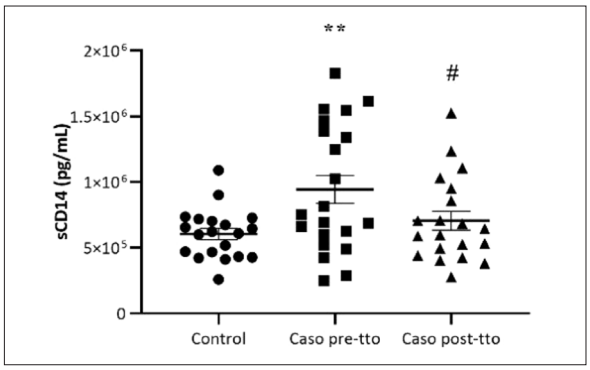


Figura 1.

PP1/d1-002 *Crecimiento*
NIVELES DE CORTISOL SALIVAL EN RECIÉN NACIDOS PRETÉRMINO PEQUEÑOS PARA LA EDAD GESTACIONAL DURANTE EL PRIMER MES DE VIDA
Cerdá Checa, Susana[1]; Ferrández Berenguer, María Jesús[1]; Canals Candela, Francisco José[2]; Fuentes Castelló, Miguel Ángel[1]; Pastor Rosado, José[1]; Bosch Giménez, Vicente María[1].

[1]Hospital General Universitario, Elche, España; [2]Hospital General de Elda, Elda, España.

Introducción
El recién nacido (RN) pequeño para la edad gestacional (PEG) puede presentar comorbilidades a largo plazo que influyen en su metabolismo, crecimiento y/o desarrollo. El análisis de los niveles de cortisol salival en el periodo neonatal podría aportar información sobre su fisiopatología y revelar biomarcadores relacionados con el posterior desarrollo ponderoestatural en este grupo de pacientes.

Objetivos
- Comparar los niveles de cortisol salival en RN prematuros PEG vs no PEG durante el primer mes de vida.
- Relacionar los niveles de cortisol salival con los valores de somatometría al nacimiento y durante el mes de vida en ambos grupos (PEG y no PEG).

Materiales y métodos
Estudio descriptivo y analítico, longitudinal y prospectivo. Se incluyeron datos perinatales de recién nacidos pretérmino (RNPT) de 24 a 36 semanas de gestación que ingresaron en la unidad de Neonatología. Se dividieron en dos grupos: PEG y no-PEG, considerando PEG a aquellos RN con longitud y/o peso al nacimiento por debajo del percentil 3 (p3) para su edad gestacional, sexo y población de referencia, según los estándares de Intergrowth-21st. Se recogieron 4 muestras de cortisol salival, la primera dentro de los 5 primeros días de vida y después semanalmente hasta cumplir el mes de vida.

Resultados
Incluimos un total de 107 RNPT (66 varones y 41 mujeres; edad gestacional media 31 ± 2,6 DE), de los cuales 15 (14%) eran PEG y 92 (86%) no-PEG.

La media de cortisol salival de los primeros 5 días de vida fue de 0,316 µg/dL (±0,23 DE) en el grupo PEG y 0,967 µg/dL (±1,25 DE) en los no-PEG. En la segunda semana de vida la media fue de 0,647 µg/dL (±0,58 DE) y de 0,721 µg/dL (±0,74 DE) respectivamente. En la tercera semana, la media del grupo PEG fue de 0,298 µg/dL (±0,19 DE) y no-PEG de 0,376 µg/dL (±0,30 DE). Por último, en la cuarta semana la media fue de 0,197 µg/dL (±0,11 DE) y de 0,288 µg/dL (±0,19 DE), para cada uno de los grupos.

Se observaron mayores niveles de cortisol salival en los primeros 5 días de vida de manera significativa ($p = 0,02$) en el grupo de no-PEG. No se demostraron diferencias significativas entre grupos en el resto momentos en los que se midieron (Fig. 1). Por otro lado, se observó una relación inversa estadísticamente significativa entre los niveles de cortisol salival y el perímetro craneal en los cuatro momentos ($p = 0,009$; $p = <0,001$; $p = 0,028$; $p = 0,022$, respectivamente), así como con el peso en la segunda y cuarta semana de vida ($p = 0,001$ y $p = 0,003$) y con la longitud en las 3 primeras semanas ($p = 0,007$, $p = <0,001$ y $p = 0,017$).

Conclusiones
El cortisol medido en saliva en RNPT ha demostrado en este estudio aportar información relevante en re-

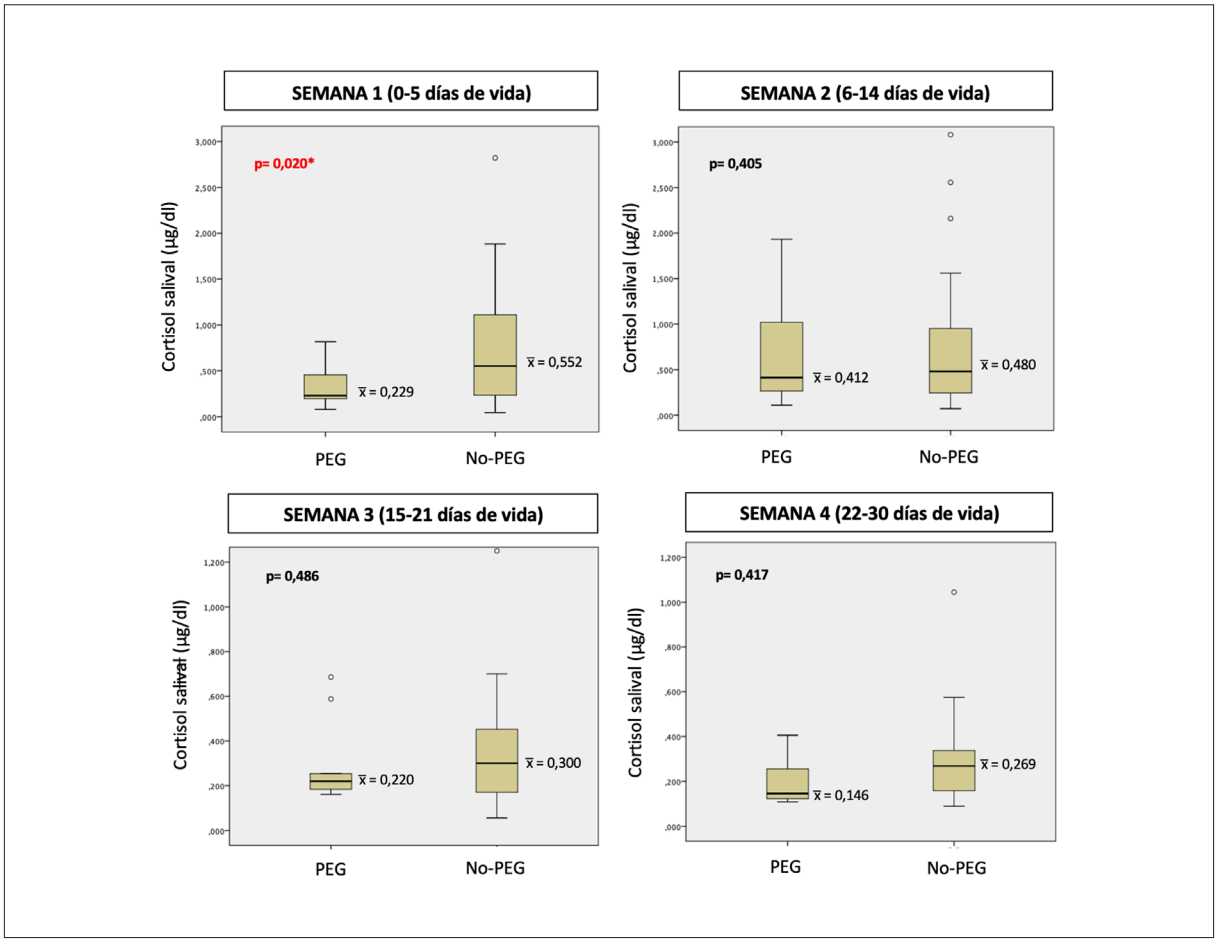


Figura 1.

lación al crecimiento y desarrollo de estos pacientes en la etapa neonatal. En concreto, se ha observado que el grupo de RNPT no-PEG presentan de manera significativa mayores niveles de cortisol salival en los primeros 5 días de vida. Así mismo, en nuestra muestra existe una relación inversa significativa entre los valores de cortisol salival y las medidas antropométricas en este periodo.

PP1/d1-003 *Diabetes/Páncreas endocrino*

EVOLUCIÓN DEL CONTROL METABÓLICO Y CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIABETES MELLITUS DE TIPO 1 PORTADORES DE SISTEMAS DE ASA CERRADA

Itza Martín, Nerea; Ibarra Solís, Silvia; Fernández Camuñas, María; Escudero Reina, Laura; Carcavilla, Atilano; González Casado, Isabel.

Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Introducción

Los sistemas automáticos de asa cerrada han supuesto un avance importante en el tratamiento y control de la diabetes mellitus de tipo 1 (DM1), mejorando la variabilidad glucémica y el control metabólico de los pacientes.

Objetivos

Describir características clínicas y epidemiológicas de los pacientes portadores de un sistema automático de infusión de insulina. Comparar el control metabólico antes de instaurar el sistema con los datos 3, 6 y 12 meses después, a través de la monitorización de glucosa intersticial (MGI) y HbA1c. Describir la calidad de vida de los usuarios a través del cuestionario en español PedQL3.0TM y a través de una encuesta de elaboración propia.

Materiales y métodos

Estudio observacional transversal y retrospectivo realizado en 124 pacientes de 2 a 18 años con DM1 en tratamiento con un sistema automático de infusión de insulina, seguidos en la unidad de diabetes infantil de un hospital terciario. El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS y se utilizó la prueba *t* de Student para la comparación de variables.

Resultados

N = 124. La media de edad fue de 12,9 años (± 4,2 DE), con un tiempo medio de evolución de la diabe-

tes de 6,8 años. El 91% de los pacientes es usuario de MiniMed®780G y 9%, de Ypsopump® (CamAPS FX). Previamente, el 47% de los pacientes era portador de ISCI (MiniMed640G®) y el 53% recibía tratamiento con múltiples dosis de insulina (MDI). El 65% de los pacientes usaba sensor Freestyle Libre2®, 26% Medtronic Guardian3®, 7% DexcomG6® y un 1% realizaba los controles exclusivamente con glucemias capilares.

3 meses después de iniciar el sistema automático, se encuentra mejoría del tiempo en objetivo (64% vs 77,7%; p < 0,01), del tiempo en hiperglucemia (23,5% vs 16%; p < 0,01), glucosa media (159 mg/dL ± 19 vs 144 mg/dL ± 13; p < 0,01), variabilidad glucémica (37% vs 33,2%; p < 0,01) y HbA1c (7,1% vs 6,8%; p < 0,01). El control metabólico se ha mantenido sin diferencias significativas entre los 3, 6 y 12 meses de seguimiento con el dispositivo.

68 de los 124 pacientes realizaron la encuesta de calidad de vida PedQL3.0TM tras instaurar el sistema. La puntuación media fue de 73,4 (±14) para pacientes y 70,6 (±13,2) para padres. Las mejores puntuaciones se obtienen en el módulo de adherencia a tratamiento –3.º módulo; 81,5 (±15)– y las peores, en las preocupaciones por posibles complicaciones –4.º módulo; 52,4 (±27)–. En 10 pacientes se realizaron antes y después de instaurar el sistema, encontrándose únicamente diferencias significativas en la puntuación global de los padres 60,6 vs 67 (±14) (p < 0,01).

Un 96% de los pacientes, refiere que ha mejorado el control y la flexibilidad en las comidas. El 85% de ellos, refiere que controla mejor el ejercicio. El 95% de los padres y 85% de los pacientes, refieren dormir mejor que antes. El 98,8% reconoce una mejora global de la calidad de vida.

Conclusiones
El control metabólico de los pacientes con sistemas de infusión automática es significativamente mejor que el tratamiento con ISCI aislada o MDI.

No se encuentran diferencias estadísticamente significativas en el control de estos pacientes a los 3, 6 y 12 meses.

La calidad de vida relacionada con la salud percibida por los pacientes se correlaciona positivamente con la percibida por los padres según las escalas PedQL3.0TM.

En los ámbitos de alimentación, ejercicio y sueño, los pacientes y progenitores refieren mayor flexibilidad y mejor control.

PP1/d1-004 *Diabetes/Páncreas endocrino*
ASOCIACIÓN ENTRE LOS COMPORTAMIENTOS DE MOVIMIENTO DE 24 HORAS, HEMOGLOBINA GLUCOSILADA Y NIVELES GLUCÉMICOS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON DIABETES DE TIPO 1: ANÁLISIS COMPOSICIONAL EN LA COHORTE DIACTIVE-1

Chueca Guindulain, María J.[1]; Berrade Zubiri, Sara[1]; Andrés Sesma, Carlos[1]; Burillo Sánchez, Elisabet[1]; Francisco Merino, Laura[1]; Hormazábal Aguayoa, Ignacio[2]; Huerta-Uribea Uribea, Nidia[2]; García Hermoso, Antonio[2]; Muñoz Pardeza, Jacinto[2].

[1]Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, España; [2]Idisna, Pamplona, España.

El tratamiento de la diabetes tipo 1 además de la insulina y la alimentación incluye la promoción de la actividad física, la reducción del comportamiento sedentario, y en los últimos años destaca la relevancia de un sueño adecuado para mejorar los resultados en salud a largo plazo.

Objetivo
Examinar la asociación entre la actividad física, el comportamiento sedentario y la duración del sueño con los niveles de hemoglobina glucosilada (HbA1c) en niños y adolescentes con diabetes mellitus de tipo 1 mediante un análisis composicional de 24 horas.

Método
El estudio incluyó a 83 niños y adolescentes diagnosticados con diabetes tipo 1 (6 a 18 años; 44,6% niñas, HbA1c promedio: 7,5 ± 1,0%) provenientes del estudio de cohorte Diactive-1, con un seguimiento de dos años. Los niveles de HbA1c se obtuvieron de los registros clínicos, mientras que los valores glucémicos se extrajeron del software Libreview asociado a la monitorización continua de glucosa Freestyle2. El nivel de actividad física, el comportamiento sedentario y el tiempo de sueño se evaluó objetivamente utilizando acelerómetros triaxiales. Las variables brutas obtenidas fueron transformadas en coordenadas de relación logarítmica, lo que permitió estudiar las variables en un marco diario. Las asociaciones entre los datos composicionales de 24-horas y las variables de interés fueron analizadas usando modelos generalizados lineales mixtos que controlaban la variabilidad entre los participantes. Todos los análisis estadísticos se ejecutaron en el programa R studio (2024.09.0+375).

Resultados
El aumento del comportamiento sedentario a expensas de otras actividades se asoció positivamente con los niveles de HbA1c (coeficiente beta no estandarizado [B] = 1,288, intervalo de confianza [IC] del 95%:

0,388 a 2,192) y con los niveles de glucemia (B = 35,796, IC 95%: 2,762 a 69,794). Por otro lado, un aumento en el tiempo de sueño a expensas de otras actividades mostró una tendencia significativa a reducir los niveles de HbA1c (B = -1,163, IC 95% -2,306 a -0,047). Además, se observaron reducciones en los niveles de glucemia (B = -28,513, IC 95%: -50,477 a -6,975) y HbA1c (B = -0,856, IC 95% -1,450 a -0,263) al incrementar el tiempo dedicado a actividades físicas de intensidad moderada-vigorosa a expensas del comportamiento sedentario.

Conclusión
Nuestros hallazgos resaltan la importancia de reducir el comportamiento sedentario y optimizar el sueño y la actividad física para mejorar el control glucémico en niños y adolescentes con diabetes tipo 1. Esto respalda la necesidad de realizar más investigaciones sobre el equilibrio de estos comportamientos para un mejor manejo de la diabetes y fomenta la adopción de un enfoque de movimiento integral de 24 horas en la atención clínica.

PP1/d1-005 *Diabetes/Páncreas endocrino*
CRIBADO DE DIABETES MELLITUS DE TIPO 1 EN FASE PRESINTOMÁTICA EN FAMILIARES: RESULTADOS PRELIMINARES
Tejero Pastor, Lucía; Martínez García, José Andrés; Martín Costa, Ana; Civitani Monzón, Elisa; Ferrer Lozano, Marta; Vara Callau, Marta.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

Introducción
La presencia de ≥2 anticuerpos antipancreáticos se relaciona con el desarrollo de diabetes mellitus de tipo 1 (DM1) en estadios presintomáticos (1 y 2), desarrollando casi en el 100% de los casos la enfermedad en estadio 3. Una estrategia de cribado de DM1 en estas fases consiste en la detección de anticuerpos en familiares, los cuales poseen un riesgo 15 veces mayor de desarrollar la enfermedad que la población general. La detección temprana de la enfermedad tiene múltiples beneficios: prevenir el debut en cetoacidosis, disminuir el número de hospitalizaciones, permitir una transición más suave al tratamiento con insulina y posibilitar el acceso a tratamientos o ensayos clínicos con terapias modificadoras del curso de la enfermedad.

Objetivos
Evaluar la prevalencia de autoinmunidad en familiares de pacientes con DM1. Realizar un cribado de los estadios 2 y 3 en aquellos familiares con al menos un anticuerpo positivo.

Materiales y métodos
Estudio observacional retrospectivo unicéntrico en familiares (hijos y hermanos) de pacientes con DM1 menores de 22 años controlados en la Unidad de Endocrinología de un Hospital terciario. Se llevó a cabo la extracción de analítica sanguínea con determinación de autoanticuerpos pancreáticos (IAA, GADA, IA2A, ZnT8A), realizada entre septiembre de 2024 y enero de 2025, previo consentimiento informado.

A los pacientes pertenecientes al preestadio 1 (un anticuerpo positivo), se les solicita estudio genético (HLA clase II) y se monitoriza la cifra de HbA1c y glucemia. En el caso de los pacientes con ≥2 anticuerpos positivos se les realiza además una sobrecarga oral de glucosa (SOG), clasificándolos en el estadio 1 en caso de normoglucemia, estadio 2 en el de disglucemia y estadio 3 en caso de presentar clínica cardinal.

Resultados
Hasta el momento se ha cribado al 68,8% de los hermanos de pacientes controlados en Endocrinología Pediátrica, un familiar ha rechazado el estudio.

De la muestra conformada por 114 individuos (80,7% hermanos, 53,5% hombres), con una media de edad de 10,8 años (1-22 años), 15 familiares (13,2%) dieron positivo para al menos uno de los anticuerpos analizados, siendo el 86,6% hermanos del probando. Cinco pacientes (4,4%) fueron positivos para al menos dos anticuerpos, con una edad media 12,8 años. Diez familiares pertenecen al preestadio 1 (1 anticuerpo positivo), dos familiares al estadio 1 (múltiples anticuerpos positivos con normoglucemia), un familiar al estadio 2 (múltiples anticuerpos positivos con disglucemia) y un paciente al estadio 3 (debut clínico). El 4,3% del total de la muestra tiene más de un familiar con DM1, entre ellos un paciente se encuentra en estadio 3. El ZnT8A fue el anticuerpo más prevalente de los familiares con autoinmunidad positiva (10,5% ZnT8A, 5,3% IA2A, 4,4% GADA, 0% IAA). Uno de los pacientes con dos anticuerpos positivos, está pendiente de realización de SOG. El paciente en estadio 2 es candidato a tratamiento inmunomodulador.

Conclusiones
El 13,2% de los familiares de pacientes con DM1 presentan al menos un anticuerpo positivo, un hallazgo consistente con lo reportado en la literatura. Estos resultados respaldan la implementación de estrategias de cribado que, además de identificar individuos en riesgo, pueden facilitar intervenciones tempranas para modificar la progresión de la enfermedad. La ampliación de la muestra y su seguimiento prospectivo permitirán mejorar la estrategia de cribado.

PP1/d1-006 *Diabetes/Páncreas endocrino*

SISTEMA DE INFUSIÓN CONTINUA DE INSULINA Y MONITORIZACIÓN CONTINUA DE GLUCOSA EN CONSULTAS DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA DE UN HOSPITAL TERCIARIO

Escalona Gil, Ana María; Santos Ortega, Alba; Arroyo Ruiz, Ramón; Bajo Delgado, Ana Fe; Prieto Matos, Pablo; Martín Alonso, Montserrat.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España.

Introducción

Los sistemas integrados han supuesto una revolución en el control de la diabetes buscando un control más estricto de la glucemia, estrechando los objetivos terapéuticos. En ocasiones, los valores de hemoglobina glucosilada plasmática (HbA1c) no coinciden con el indicador de gestión de glucosa (GMI) planteando dudas sobre qué parámetros manejar en el seguimiento de estos pacientes.

Objetivo

El objetivo principal de este estudio es evaluar si el control glucémico basado en el tiempo en rango estrecho (TITR: 70-140 mg/dL) presenta una mejor correlación con la HbA1c en comparación con el tiempo en rango tradicional (TIR: 70-180 mg/dL).

Los objetivos secundarios son los siguientes:

1. Describir las características demográficas y clínicas de los pacientes diagnosticados con diabetes mellitus de tipo 1 en tratamiento con sistema de infusión continua de insulina de asa cerrada (ISCI), atendidos en consultas de Endocrinología Pediátrica de un hospital terciario y valorar su posible influencia sobre el control metabólico.
2. Determinar si la correlación entre TIR/TITR y GMI/HbA1c se ve influenciada por el coeficiente de variación de la glucosa (CV)

Pacientes y métodos

Se realizó un estudio descriptivo, observacional y retrospectivo mediante la revisión de historias clínicas de pacientes menores de 18 años con diabetes mellitus de tipo 1 (DM 1) en tratamiento con sistemas integrados.

Variables analizadas: sexo, edad, tiempo de evolución de la enfermedad, duración del tratamiento con ISCI, tipo de ISCI, estadio puberal, índice de masa corporal y el valor más reciente de HbA1c en el último control anual, datos de monitorización continua de glucosa correspondientes a los tres meses previos al control anual de HbA1c, incluyendo GMI, TIR, TITR, CV y tiempo en hipoglucemia.

El análisis estadístico se realizó con el programa IBM SPSS Statistics 23.0 determinando la normalidad de las variables mediante el test de Kolmogorov-Smirnov y aplicando la prueba estadística correspondiente para el análisis comparativo.

Resultados

63 pacientes con DM 1 son portadores de sistema integrado. La edad media es de 11,5 años, la HbA1c media fue de 6,8 g/dL y el GMI 7,3 g/dL. El tiempo en rango estrecho medio fue de 50,01%, mientras el tiempo en rango tradicional medio fue de 74,23%. El CV medio fue de 33,78%. La media de hipoglucemias fue de 2% Tanto el TIR como el TITR presentan correlación estadísticamente significativa con la HbA1c, siendo mayor en el TITR. No se objetivó correlación estadísticamente significativa entre el tiempo de evolución, tiempo con bomba, estadio puberal Tanner y hemoglobina glucosilada.

Respecto a la influencia del CV sobre la estimación de la hemoglobina glucosilada a través del GMI objetivamos que un CV elevado ocasiona que el GMI sobreestime los valores respecto a los niveles de HbA1c, mientras que un CV bajo genera que el GMI sea inferior a los valores de HbA1c.

Conclusiones

Nuestros pacientes con DM 1 portadores de sistemas integrados presentan buen control metabólico con HbA1c en objetivo.

El TIR y TITR son dos parámetros idóneos que nos permiten realizar un seguimiento adecuado de los pacientes con DM 1 dada su correlación con la HbA1c. Parece que el TITR puede mostrar mejor correlación con HbA1c, especialmente en pacientes con CV en objetivo, siendo menos fiable en aquellos pacientes con CV extremos, no obstante, estudios con mayor tamaño muestral podrán dar mayor significación estadística a nuestros datos.

PP1/d1-007 *Gónadas-Pubertad*

SÍNDROME DEL OVARIO POLIQUÍSTICO EN ADOLESCENTES *VERSUS* MUJERES JÓVENES: DISTRIBUCIÓN SIMILAR DE GRASA CORPORAL, DIFERENTE GRAVEDAD DEL FENOTIPO

García Beltrán, Cristina[1]; Andersen, Marianne[2]; Bas, Firdeus[3]; Bassols, Judit[4]; Darendeliler, Feyza[3]; Fanelli, Flaminia[5]; Fröhlich-Reiterer, Elke[6]; Gambineri, Alessandra[5]; Glintborg, Dorte[2]; López Bermejo, Abel[7]; Marín, Silvia[1]; Obermayer-Pietsch[9], Barbara[6]; Ødegård, Rønnaug[8]; Ravn, Pernille[2]; Salvador, Cristina[1]; Vanky, Eszter[8]; Yildiz, Melek[9]; De Zegher, Francis[10]; Ibáñez, Lourdes[11].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Odense University Hospital, Odense, Dinamarca; [3]Istanbul University, Estambul, Turquía; [4]IDIBGI, Girona, España; [5]S. Orsola-Hospital, Bologna, Italia; [6]Medical University of Graz, Graz, Austria; [7]Hospital Dr. Josep Trueta, Girona, España; [8]St. Olavs Hospital, Trondheim, Noruega; [9]Istanbul University, Estambul, Tuvalu; [10]Kuleuven Research & Development, Lovaina, Bélgica; [11]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, España.

Introducción
El síndrome del ovario poliquístico (SOP) es un trastorno endocrino-metabólico prevalente en adolescentes y mujeres jóvenes. Estudios recientes indican que el desarrollo del SOP estaría determinado por un exceso de adiposidad central (ectópica, hepatovisceral), secundario a una saturación de la capacidad de almacenamiento del tejido adiposo subcutáneo.

Objetivo
Actualmente se desconoce si grados similares de adiposidad total, truncal, abdominal, visceral y hepática se asocian con fenotipos similares de SOP en adolescentes y en mujeres jóvenes.

Materiales y métodos
Hemos analizado los datos basales [variables clínicas, endocrino-metabólicas, composición corporal (DXA), distribución de la grasa abdominal (subcutánea, visceral, hepática) por resonancia magnética (RM)] de un estudio multicéntrico y multinacional de intervención en pacientes con SOP (www.spiomet4health.eu; Horizon 2020; 899671) para responder a esta pregunta.

Resultados
Las adolescentes con SOP (n = 129; 16 ± 2 años) y las mujeres jóvenes con SOP (n = 183; 22 ± 1 años) tenían medidas similares de adiposidad corporal (media ± DE): índice de masa corporal 27 ± 5 vs 27 ± 5 kg/m^2; grasa total (DXA) 29 ± 11 vs 28 ± 11 kg; grasa truncal (DXA) 14 ± 6 vs 13 ± 6 kg; grasa no truncal (DXA) 15 ± 5 vs 15 ± 6 kg; grosor de la grasa subcutánea abdominal (RM) 6 ± 2 vs 6 ± 2 cm; área de grasa subcutánea abdominal (RM) 218 ± 77 vs 219 ± 84 cm^2; grasa visceral (RM) 48 ± 29 vs 52 ± 34 cm^2; y grasa hepática (RM-PDFF) 7 ± 5 vs 7 ± 2%.

En contraste, en las adolescentes el fenotipo de SOP fue más severo que en las mujeres jóvenes (todas las diferencias, P<0,001; media ± DE): puntuación de hirsutismo (Ferriman-Gallwey modificado) 13 ± 6 vs 10 ± 6; proteína transportadora de las hormonas sexuales 32 ± 18 vs 41 ± 20 nmol/L; índice de andrógenos libre 6,8 ± 4,6 vs 4,9 ± 3,0; índice de resistencia a la insulina (HOMA) 3,3 ± 3,2 vs 2,3 ± 2,5; concentración media de insulina durante la sobrecarga oral de glucosa 437 ± 456 vs 253 ± 218 pmol/L; colesterol HDL 1,3 ± 0,3 vs 1,6 ± 0,4 mmol/L.

Conclusión
Los datos basales de este estudio multicéntrico revelan que una distribución similar de la adiposidad se asocia con un fenotipo de SOP más severo en adolescentes que en mujeres jóvenes. Uno de los mecanismos responsables de estas diferencias podría encontrarse en una mayor secreción de hormona del crecimiento edad-dependiente. Por consiguiente, las estrategias terapéuticas dirigidas a reducir y/o redistribuir la adiposidad central con el objetivo de revertir el fenotipo de SOP tendrían más relevancia en adolescentes que en mujeres jóvenes.

PP1/d1-008 *Suprarrenales*
HIPOPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Suay Romero, Raquel; De Mingo Alemany, Carmen; Mansó Borrás, María; Moreno Macián, María Francisca; León, Sara; Morillas, Pilar.

Hospital Universitario La Fe, Valencia, España.

Introducción
La hipoplasia suprarrenal congénita es una enfermedad caracterizada por insuficiencia suprarrenal primaria en el período neonatal e hipogonadismo hipogonadotropo en la adolescencia. Se debe a alteraciones en el gen NR0B1 (DAX-1, localizado Xp21.2) cuya herencia es mayoritariamente ligada al X. Debe sospecharse en neonatos varones con síndrome pierde-sal (precede al déficit de glucocorticoides) en los que la 17-OH-Progesterona y los AGCL son normales. La imagen revela hipoplasia de las suprarrenales a expensas de la corteza. Está descrito también un síndrome de genes contiguos en Xp21 en el que la hipoplasia suprarrenal se asocia a déficit de glicerol cinasa y distrofia muscular de Duchenne. Presentamos 4 casos en seguimiento en nuestro centro.

Descripción de los casos
Todos los pacientes recibieron tratamiento desde el inicio (sospecha de insuficiencia suprarrenal) con hidrocortisona, fludrocortisona y suplementos ClNa (estos últimos hasta el año de vida).

El caso 2, además recibió tratamiento prolongado con prednisona con intención de mejorar la distrofia muscular, no obstante, no camina desde los 10 años.

Los paciente 3 y 4 todavía se encuentran en edad prepuberal por lo que no han iniciado tratamiento del hipogonadismo.

Conclusiones

La hipoplasia suprarrenal congénita es una causa rara de insuficiencia suprarrenal (1/70.000 recién nacidos varones) por alteración del gen DAX. El estudio genético estaría justificado en recién nacidos varones con síndrome pierde-sal en los cuales se han descartado los principales defectos de la esteroidogenia o metabólicos. Al alcanzar la edad puberal se deberá valorar el hipogonadismo hipogonadotropo y plantear el tratamiento hormonal sustitutivo más adecuado en cada caso según la intención de preservar la fertilidad futura.

Tabla 1.

	Clínica al debut	Pruebas ingreso	Genética	Hipogonadismo hipogonadotropo
1	Varón 32 días. Pérdida ponderal (Peso <p3). AF: 2 hermanos maternos con insuficiencia suprarrenal. Madre sana. EF: Desnutrido. Hiperpigmentación testes y axilas.	AS inicial: Na 115 mEq/L, K 7,9 mEq/L. Glucosa 71 mg/dL. Cortisol 17 µg/dL, ACTH 349 pg/mL. 17-OH-progesterona 12,2 ng/mL AGCL normales. Ecografía: suprarrenales atróficas sin diferenciación corticomedular.	Mutación en c226C>T (pQ76X) en gen DAX. Madre portadora misma mutación.	A los 14 años inicia tratamiento con hcG y posteriormente FSH. • Desarrollo puberal completo. • Azoospermia
2	Varón 20 días. Pérdida ponderal (peso <p3) y rechazo ingesta. AP: Ingreso al nacimiento por hipoglucemia. EF: Desnutrido.	AS inicial: Na 123 mE/L, K 7 mEq/L, glucosa 65 mg/dL, triglicéridos 1642 mg/dL. Cortisol 1,8 µg/dL, ACTH 12 (normal), Aldosterona <11, renina 306 pg/mL. Test ACTH: Cortisol basal y sucesivos <1; aldosterona <11. 17-OH-progesterona 1,43 Glicerol 7238	Microdeleción en Xp21.3 que condiciona la pérdida de ILRAPL, DAX1 y GK (Distrofia muscular Duchenne, Hipoplasia suprarrenal, déficit glicerol cinasa).	Tratamiento con Testosterona (prevención osteoporosis). No inducción fertilidad por su situación basal (discapacidad física e intelectual).
3	Varón 13 días. Vómitos y estancamiento ponderal. EF: Desnutrido.	Al ingreso: Ecografía abdomen: Descarta hipertrofia píloro y AS con Na 113 mEq/L y K 6,6 mEq/L. No hipoglucemia. Cortisol 11,4 µg/dL, ACTH>1250, Aldosterona <37, Renina >550, 17-OH-progesterona 2,5 AGCL normales.	Mutación c.1278dlC → Desplazamiento pauta lectura gen DAX1.	
4	Varón 11 días. Ictericia y pérdida ponderal. AF: Hermano materno afecto de hipoplasia suprarrenal congénita y madre portadora.	AS ingreso: Bilirrubina 22 mg/dL, Na 127 mmol/L, K 7,3 mmol/L, glucemia 85 mg/dL. Cortisol basal 5,12 µg/dL, Aldosterona <17 pg/mL	Mutación c.833T>C (p.Leu278Pro) en gen DAX1	