

PÓSTERS PREMIADOS

37 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Valencia, 6 - 8 de mayo de 2015

Crecimiento

PP1/d2-001

IMPACTO PRECOZ SOBRE EL DESARROLLO NEUROCOGNITIVO EN NACIDOS PEQUEÑOS PARA LA EDAD GESTACIONAL (PEG)

B. Puga González¹, P. Gil¹, Z. Galve², M.J. Oliván², S. Rite², A. de Arriba³, M. Ferrer³, J.I. Labarta³, A. Ferrández Longás¹

⁽¹⁾ Centro Andrea Prader. Planta 1ª Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. ⁽²⁾ S. Neonatología. Hospital Infantil. Zaragoza. ⁽³⁾ S. Endocrinología. Hospital Infantil. Zaragoza

Introducción:

Estudios en animales y en humanos demuestran de forma consistente que hay alteraciones estructurales y una disminución del desarrollo del cerebro en animales y niños nacidos PEG, y que tienen niveles disminuidos de inteligencia y cognición.

Objetivo:

Valorar si esta afectación se observa ya desde los primeros meses de vida, y su evolución posterior.

Casuística y Métodos:

En 106 nacidos PEG (54,7% niñas, 43,5% niños) ha sido evaluado, transversal y en bastantes casos longitudinalmente el cociente de desarrollo psicomotor (CD) entre los 3 y los 24 meses, con la Escala de Brunet-Lézine y comparado con estándares normales (n 233). En 69 casos eliminamos factores de confusión como prematuridad, gemelaridad o comorbilidad.

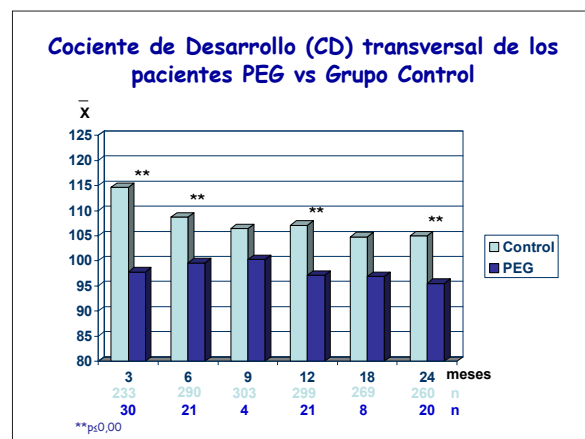
Resultados:

a) Datos transversales: en el grupo total (n 106) el CD era de $-1,3 \pm 1,2$ DS ($p < 0,00$) a los $4,0 \pm 1,7$ meses de edad. En el grupo sin factores de confu-

sión (n 69) el CD está a $-1,0 \pm 0,9$ DS ($p < 0,01$) a los $3,5 \pm 1,2$ meses, mostrando el 23,2% un CD < 2 DS a los $10,0 \pm 8,2$ meses.

La figura muestra las diferencias significativas de este grupo a los 3, 6, 12 y 24 meses comparadas con los controles.

b) Datos longitudinales: 17 de 28 casos controlados desde los 3 a los 12 meses, el CD ha sido de $-1,0 \pm 0,7$ DS (3 m), $-0,6 \pm 1,2$ DS (6 m), $-0,8 \pm 1,0$ DS (9 m) y $-0,9 \pm 1,2$ DS (12 m). La media del CD de los 28 casos que estamos controlando ha sido de $-1,1 \pm 1,1$ DS a los 3 meses.



Conclusiones:

Ya en la 1ª infancia, entre los 3 y 24 meses, las medias del CD en 106 casos son significativamente inferiores a la del grupo control ($p < 0,00$) incluso eliminando factores de confusión (n 69, $p < 0,01$). Estos resultados preliminares indican que un alto porcentaje de los nacidos PEG presentan una afectación ya muy precoz de su desarrollo psicomotor, sin factores comórbidos que lo justifiquen.

Diabetes

PP1/d2-002

COMORBILIDADES ASOCIADAS A LA DIABETES MELLITUS TIPO 1 EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

I. Rica Echevarría¹, A. Mingorance Delgado², AL. Gómez Gila³, C. León⁴, I. González Casado⁵, C. Jaume⁶, Beatriz García Cuartero⁷, Raquel Barrio Castellanos⁷

⁽¹⁾ Sección de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario de Cruces. ⁽²⁾ Hospital General Universitario de Alicante. ⁽³⁾ Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla. ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona ⁽⁵⁾ Hospital Infantil La Paz. Madrid. ⁽⁶⁾ Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. ⁽⁷⁾ Hospital Severo Ochoa. Madrid Hospital Ramón y Cajal. Madrid

El tratamiento de la DM1 persigue conseguir y mantener un buen control metabólico evitando la aparición de descompensaciones agudas y el desarrollo de complicaciones crónicas.

Objetivo:

Valorar la incidencia de descompensaciones agudas, la prevalencia de complicaciones crónicas y la asociación de enfermedades autoinmunes en pacientes pediátricos con DM1 controlados en 8 hospitales terciarios de diferentes comunidades autónomas.

Pacientes y metodología:

Estudio observacional, multicéntrico de corte transversal, desarrollado en el 2014, en 853 niños y adolescentes con DM1 de más de 1 año de evolución. Variables incluidas: edad, sexo, años de evolución, nº de consultas/año, pauta de insulino terapia (ISCI vs multidosis-MDI), antropometría, HbA1c (media anual; determinación capilar DCCT/IFCC), ingresos hospitalarios el año anterior por hipoglucemias graves (HGG) o cetoacidosis (CAD), prevalencia de complicaciones crónicas [hipertensión (HTA): TA>P 95 para edad y talla; hiperlipemia: colesterol>rango y/o LDL>100 mg/dl; retinopatía detectada con cámara no midriática o fondo de ojo; microalbuminuria en orina de 24 horas o en micción espontánea] y diagnóstico de celiaquía y/o de tiroiditis autoinmune. Estudio estadístico: SPSS Satatics17.

Resultados:

Edad media al estudio: 12,1±3,7 años (49,7% mujeres) con un tiempo de evolución 5,8±3,4 años. El 25% tratados con ISCI. Realizan una media de 4,7±0,04 revisiones/año. Los pacientes tienen una antropometría normal. La media de HbA1c es 7,3%±1%.

Tasa de ingresos por descompensaciones (nº/100 pacientes/año): 1,5 por CAD y 4,5 por HGG. El subgrupo de pacientes con HGG solo difieren del resto en utilizar ISCI en mayor proporción (39% vs 24%; Chi-Cuadrado p = 0,05).

El estudio de complicaciones crónicas en año previo se efectuó en la mayoría de los pacientes (TA en 79%, perfil lipídico en 94%, fondo de ojo en 62%, microalbuminuria en 88%) y la prevalencia es baja (HTA 1,85%; hiperlipemia 16,9%; retinopatía 0,4%; microalbuminuria 3,2%). El subgrupo de pacientes con alguna complicación no se diferencia del resto en las variables estudiadas.

El 8,1% asocian tiroiditis y el 8,9% enfermedad celíaca. El subgrupo con tiroiditis tiene mayor HbA1c (7,5±1 vs 7,3±0,9; T-test, p=0,049).

Conclusiones:

El buen control de la diabetes en la edad pediátrica se asocia a una baja incidencia de descompensaciones agudas y prevalencia de complicaciones crónicas.

PP1/d2-003

¿EL TIPAJE HLA-DRB1 PUEDE AYUDAR EN EL DIAGNÓSTICO DE PACIENTES CON SOSPECHA DE DIABETES MODY?

AA. Aguayo Calcena¹, I. Urrutia Etxebarria¹, R. Martínez Salazar¹, T. Velayos Gainza¹, L. Castaño González¹, I. Rica Echevarría¹, Grupo Español para el estudio de la Diabetes Tipo 1 y Diabetes Tipo MODY

⁽¹⁾ Unidad de Investigación, Hospital Universitario Cruces, UPV, BioCruces, CIBERDEM

Introducción:

La diabetes tipo MODY presenta herencia autosómica dominante, su diagnóstico clínico tiene características bien determinadas pero en ocasiones puede existir solapamiento con la diabetes tipo 1 (DM1). El diagnóstico molecular de la diabetes MODY es laborioso y costoso, sin embargo su confirmación genética puede permitir mejorar el tratamiento y la calidad de vida de estos pacientes. Ante esta disyuntiva, es necesario buscar herramientas que permitan seleccionar adecuadamente a los candidatos para estudio genético de MODY. La DM1 presenta haplotipos HLA que predisponen al desarrollo de la enfermedad y esta información podría ser utilizada para diferenciar los dos tipos de diabetes.

Objetivo:

Determinar la utilidad del tipaje HLA-DRB1 para seleccionar de forma adecuada los pacientes a quienes realizar el estudio genético de MODY.

Material y métodos:

Se ha incluido una muestra de 160 pacientes con DM1 (autoinmunidad positiva y edad al debut 8.8 ± 3.9 años) y 74 afectados de diabetes MODY (61 MODY 2 y 13 MODY 3; edad de diagnóstico 14.7 ± 6.5 años). Se ha realizado un tipaje de alta reso-

lución (PCR-SSO) del locus HLA-DRB1. Los genotipos se agrupan en 3 categorías: 0 alelos de riesgo (ni DR3, ni DR4), 1 alelo de riesgo (DR3 o DR4), 2 alelos de riesgo (DR3 y/o DR4). Para el análisis estadístico se utiliza el test Chi-cuadrado y se calcula la odds ratio (SPSS versión 22)

Resultados:

La comparación de las frecuencias de los genotipos HLA-DRB1 entre DM1 y MODY muestra diferencias significativas:

Conclusiones:

La existencia de dos alelos de riesgo de DM1 hace poco probable el diagnóstico de diabetes tipo MODY. Sin embargo, ante un cuadro clínico compatible con diabetes MODY, se debería solicitar el estudio genético si el paciente presenta 1 o ningún alelo de riesgo.

Tabla. Frecuencias de Genotipos

Frecuencias genotípicas (%)	MODY n=74	DM1 n=160	p	OR (95%CI)
0 alelos de riesgo	64.9	7.5	<0.0001	22.77 (10.7-48.6)
1 alelo de riesgo	29.7	44.4	0.03	0.53 (0.29-0.96)
2 alelos de riesgo	5.4	48.1	<0.0001	0.06 (0.02-0.18)

Hipotálamo-Hipófisis

PP1/d2-004

SECUELAS ENDOCRINOLÓGICAS EN PACIENTES CON CRANEOFARINGIOMA

V. Aguado Lozano, M.C. De Mingo De Mingo, R. Payá Aldaz, S. León Cariñena, F. Moreno Macián, M. Cernada Badía

Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

Introducción:

El craneofaringioma es un tumor habitualmente supraselar, que deriva de células embrionarias de la bolsa de Rathke. Es un tumor benigno pero tiene un comportamiento agresivo con frecuentes secuelas endocrinológicas y neurológicas.

Material y métodos:

Estudio de cohortes retrospectivo. Pacientes de 0-18 años diagnosticados de craneofaringioma desde 1984 a 2014.

Las variables cualitativas se describen con %, las continuas normales con media (DS).

Se practica una regresión logística binaria. Se acepta como nivel de significación estadística $p < 0.05$.

Resultados:

25 pacientes: 12 mujeres, 13 varones.

Edad al diagnóstico 9 años (DS 3.97).

Clínica al debut: 40% neurológica, 16% endocrinológica, 16% oftalmológica, 28% combinada.

84% tiene lesión grande (>2.8 cm) al diagnóstico en TAC/RM.

92% abordaje inicial mediante craneotomía, 8% transesfenoidal.

En 84% quedan restos tumorales tras primera cirugía. En 4% recidiva tumoral.

Número de cirugías que precisan 4.8 (DS 5,01).

La tabla refleja el % de pacientes con cada déficit endocrinológico, y el tiempo desde la primera cirugía hasta el inicio del tratamiento sustitutivo.

60% tiene hipogonadismo.

8% desarrollan síndrome de Cushing secundario a elevadas dosis de corticoides por edema cerebral. 36% obesidad, 16% sobrepeso. Z score IMC 1.40 Kg/m² (DS 2.10).

20% recibe radiocirugía, todos desarrollan panhipopituitarismo.

Disponemos de talla final en 18 pacientes (9 tratados con GH).

Tratados con GH: Zscore talla final -0.75 (DS 1.14), Zscore talla diana -0.57 (DS 0.18)

No tratados: Zscore talla final -1.48 (DS 1.13), Zscore talla diana -0.99 (DS 0.22)

Otras secuelas: 52% hidrocefalia, 60% déficit visual, 20% encefalopatía, 12% trastorno psiquiátrico. Exitus en 20%, 4 exitus por infarto isquémico cerebral, 1 por hemorragia intraventricular, tras neurocirugía.

Si realizamos una regresión logística binaria (IC 95%), variable dependiente "tratamiento con GH", covariables "exitus" y "comorbilidad", no obtenemos significación estadística.

Conclusiones:

La incidencia de déficits endocrinológicos es similar a la descrita en la literatura. Del análisis estadístico se deduce que los pacientes tratados con GH no tienen más mortalidad ni más complicaciones. Estudios previos demuestran que el tratamiento sustitutivo con GH en estos pacientes no tiene un impacto significativo en la progresión tumoral.

Déficit hormonal	%	Tiempo (meses) desde cirugía hasta el déficit
Diabetes insípida	72	6,58 (11.15)
Insuficiencia suprarrenal	76	10,86(15.78)
Hipotiroidismo	88	3,31 (14.04)
Déficit de hormona de crecimiento	68	34,84 (20.18)

Metabolismo y Nutrición

PP1/d2-005

LA ACTIVACIÓN MACROFÁGICA (CD163 SOLUBLE) SE ASOCIA A UN PERFIL METABÓLICO DESFAVORABLE EN NIÑOS SANOS PREPUBERALES

F. Díaz Roldán¹, G. Carreras Badosa¹, A. Prats Puig², JM. Martínez Calcerrada³, S. Espuña Díaz⁴, L. Ibañez Toda⁵

⁽¹⁾ Instituto de Investigación Biomédica de Girona. Girona. ⁽²⁾ Escola Universitària de la Salut i Esport. Girona

⁽³⁾ Instituto de Medicina Legal de Catalunya. Girona.

⁽⁴⁾ Fundació Salut Empordà. Figueres. ⁽⁵⁾ Hospital San Joan de Déu. Barcelona

Introducción:

El CD163 soluble (CD163s) es liberado a la circulación en forma de dominio extracelular del receptor CD163, como marcador específico de activación de macrófagos. Se desconoce cuál es la repercusión sistémica de la activación crónica de macrófagos en niños prepuberales.

Objetivo:

Estudiar las asociaciones de CD163s circulante con parámetros endocrino-metabólicos en niños sanos prepuberales.

Materiales y métodos:

En un estudio transversal, se incluyeron 236 niños prepuberales [81 con normopeso (IMC-SDS<1), 74 con sobrepeso ($1 \leq \text{IMC-SDS} < 2$) y 81 con obesidad pero sin comorbilidades ($\text{IMC-SDS} \geq 2$)]. Se midió el índice de masa corporal (IMC), el perímetro abdominal, la masa grasa corporal (mediante impedanciometría) y la grasa visceral abdominal (mediante ecografía). Se cuantificaron en ayunas los niveles séricos de CD163s, insulina (e índice HOMA de resistencia a la insulina), gamma-glutamil transpeptidasa (GGT), proteína C-reactiva (PCR) y lípidos: triglicéridos (TG) y HDL-colesterol.

Resultados:

Las concentraciones de CD163s fueron mayores en los niños con sobrepeso y obesidad ($p < 0.0001$). Concentraciones mayores de CD163s se asociaron con un fenotipo metabólico menos favorable, que consistió en mayor perímetro de cintura, porcentaje de grasa corporal, acúmulo de grasa visceral, índice HOMA-IR, GGT, PCR y TG, y menor HDL-colesterol (todos $p < 0.005$ a $p < 0.0001$). En análisis multivariante, los niveles de CD163s fueron explicados independientemente por la PCR ($\beta = 0.230$, $p = 0.002$), la GGT ($\beta = 0.178$, $p = 0.013$) y el IMC ($\beta = 0.156$, $p = 0.038$). Además, las concentraciones de CD163s (junto con la edad y la grasa visceral) explicaron de manera independiente el índice HOMA-IR ($\beta = 0.159$, $p = 0.015$; R^2 modelo = 0.171) y la ratio HDL-colesterol/TG ($\beta = -0.151$, $p = 0.035$; R^2 modelo = 0.143).

Conclusiones:

Mostramos por primera vez cómo el CD163 soluble se asocia con un perfil metabólico desfavorable en niños sanos prepuberales. La obesidad infantil puede aumentar el riesgo de enfermedades metabólicas del adulto a través de una activación macrofágica crónica con repercusión sistémica.

Misceláneas

PP1/d2-006

SECUELAS ENDOCRINOLÓGICAS EN NIÑOS CON CÁNCER SOMETIDOS A TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS

MC. De Mingo Alemany, R. Segovia Orti, A. Herrero Gracia, S. León Cariñena, F. Moreno Macián, M. Cernada Badía

Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

Introducción:

El 20-50% de pacientes supervivientes al cáncer en la edad pediátrica tienen secuelas endocrinológicas, aquellos sometidos a trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) tienen más riesgo.

Material y métodos:

Estudio de cohortes retrospectivo. Pacientes de 0 a 18 años sometidos a TPH desde 2004 a 2014, controlados posteriormente en endocrinología pediátrica.

Las variables categóricas se describen con %. Las continuas normales con media (DS) y las no normales con mediana [P25-P75].

Variables independientes: edad al trasplante, sexo, irradiación corporal total (ICT), radioterapia craneal, busulfán, ciclofosfamida.

Variable de resultado principal: secuelas endocrinológicas.

Se ajusta un modelo de regresión logística multivariable. Se acepta como nivel de significación estadística un valor de $p < 0.05$.

Resultados:

Desde 2004-2014 se han realizado 215 TPH en edad pediátrica. Han fallecido 77 pacientes.

Muestra de 75 pacientes ,ninguno con déficits endocrinológicos previos a TPH. Las características clínicas se resumen en tabla.

Secuelas endocrinológicas: 40% hipogonadismo hipergonadotropo, 8% déficit de hormona de crecimiento, 8% hipotiroidismo primario, 1.33% hipotiroidismo secundario.

2 desarrollan pubertad adelantada, 1 pubertad tardía.

Edad de aparición del hipogonadismo hipergonadotropo 11.97 años (DS 3.22).

Tiempo medio (en días) desde el TPH hasta la aparición de los déficits endocrinológicos: déficit de hormona de crecimiento 991.83 (DS 507.84), hipotiroidismo primario 714.83 (DS 700.27).

En el paciente con hipotiroidismo secundario el déficit aparece a los 365 días del TPH.

Disponemos de talla final en 18 pacientes. Z score de talla final -0.72 (DS 1.62). Su Z score de talla diana es -1.05 (DS 0.79).

Z score de índice de masa corporal -0.14 (DS 1.17)

Se ha realizado criopreservación de corteza ovárica a 36% de las mujeres.

En el modelo de Regresión logística el sexo ($p=0.000$) y la ICT ($p=0.009$) predicen independientemente el desarrollo de secuelas endocrinológicas.

Discusión:

La secuela endocrinológica más frecuencia es el hipogonadismo hipergonadotropo, que se describe en otras series hasta en un 25%. En contraste con otras series nuestros pacientes no tienen problemas de peso.

Del análisis estadístico se deduce que las mujeres y aquellos pacientes sometidos a ICT tienen más riesgo de desarrollar secuelas endocrinológicas.

Sexo	25 mujeres (33.3%), 50 varones (66.6%)
Patología de base	46.6% leucemia linfoblástica aguda, 30.66% leucemia mieloide aguda, 8% meduloblastoma, 5.33% sarcoma de Ewing, 4% síndrome mielodisplásico, 2.66% neuroblastoma, 1.38% linfoma anaplásico de células grandes, 1.38% leucemia bilineal.
Edad al TPH	7.81 años (DS 4.23)
Número de TPH que reciben	82.66% 1, 14.66% 2, 2.66% 3.
Tipo de TPH	56% autólogo, 24% alogénico emparentado, 17.3% alogénico no emparentado, 2.6% cordón umbilical.
RT craneal	13.3% recibe radioterapia craneal. Dosis total 55.81 Gys(35.42 DS), número de fracciones 38.87 (DS 26.72), dosis/fracción 2.53 Gys (DS 2.81).
Irradiación corporal total	40% recibe ICT. Dosis total 12 Gys(P25 12, P 75 12), número de fracciones 6 (P25 6, P75 6), dosis/fracción 2 Gys (P25 2, P75 2).
RT testicular	4%
RT abdomino-pélvica	6.6%
Quimioterapia de acondicionamiento	52.33% busulfán, 18.66% melfalán, 21.33% fludarabina, 77.3% ciclofosfamida, 2.66% ifosfamida, 30.66% tiotepa, 37.33% etopósido.

Tiroides

PP1/d2-007

¿ES TRANSITORIO EL HIPOTIROIDISMO DE NUESTROS PREMATUROS?

A. González Vergaz, R. Sánchez Dehesa, B. García Cuartero, V. Sanchez Escudero, E. González Carrasco

Hospital Universitario Severo Ochoa. Leganés. Madrid

Introducción:

En grandes prematuros se recomienda realizar un segundo cribado de la función tiroidea entre la segunda y cuarta semanas de edad para evitar los falsos negativos del screening metabólico inicial. La incidencia de hipotiroidismo transitorio es elevada.

Objetivo:

- 1.- Analizar la utilidad de éste segundo cribado en nuestra población
- 2.-Comprobar la evolución de los pacientes diagnosticados de hipotiroidismo

Material y métodos:

- Estudio prospectivo de 434 prematuros menores de 32 semanas y/o de 1500 gramos (220 niñas) na-

cidos entre enero de 2003 y diciembre de 2013, con cribado inicial normal.;

- Se determinó TSH y T4 libre por quimioluminiscencia entre 2-4 semanas postnatales.

Resultados:

14 pacientes (3,2 %) diagnosticados de hipotiroidismo, 12 de ellos menores de 1000 g

Las características de ésta población se reflejan en la tabla 1

Tabla 1	Características de la población
Edad gestacional en semanas (DE)	27,4 (1,7)
Peso en gramos	891 (215)
Proceden de gestación múltiple	5/14
CIR (1 cariotipo)	2 (47XXY)
Sexo M/H	10/4
Antecedentes familiares tiroideos	2
Edad realización analítica :días	25 (15)

- Inician tratamiento a los 32,58 (13,9) días de vida , con TSH 80,9 (rango: 12,9-312) mU/ml y T4 libre 0,79 (0,30) ng/dl a dosis de 10,98 (3,1) mcg/k/día de levotiroxina durante 34,8 (5,9) meses. Todos tiroides ecográficamente eutópico

- Al realizar la reevaluación en 10 /14 (continúan tratamiento 4 pacientes) :

- 20 % hipotiroidismo permanente (un varón gammagrafía con lóbulo izquierdo hipocaptante)
- 20 % hipertirotrópinemia
- 60 % función normal sugiriendo hipotiroidismo transitorio.

Sin embargo en los siguientes 6 meses los pacientes con hipertirotrópinemia y dos con función tiroidea normal tras la suspensión del tratamiento desarrollan hipotiroidismo permanente

En los pacientes en que se realizó estudio del exon 10 del gen del receptor de TSH no se encontraron alteraciones.

Conclusiones:

- Nuestros datos confirman la importancia de monitorizar la función tiroidea en grandes prematuros
- La gemelaridad y el sexo femenino son factores asociados de riesgo de hipotiroidismo
- Un seguimiento prolongado de la función tiroidea estaría indicado en estos pacientes que han precisado tratamiento para confirmar la transitoriedad de estas alteraciones.

PP1/d2-008

EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE LAS HIPERTIROTROPINEMAS NEONATALES EN NUESTRA COMUNIDAD

MJ. Chueca Guindulain¹, S. Berrade¹, N. Ulibarrena¹, SE. Zarikian¹, JC. Moreno², M Oyarzabal¹

⁽¹⁾ Complejo hospitalario de Navarra, Pamplona.

⁽²⁾ Laboratorio Molecular de Tiroides, INGEMM, Hospital La Paz, Madrid

La hipertirotrópinemia neonatal es una elevación de TSH en el periodo neonatal (ETSH), junto con niveles normales de hormonas tiroideas. A diferencia del hipotiroidismo congénito (HC), la actitud terapéutica ante el fallo moderado de la función tiroidea neonatal no está claramente establecida.

Objetivo:

Valorar prospectivamente la prevalencia poblacional de la ETSH, su curso transitorio o permanente y la evolución a largo plazo (rango 7-14 años).

Pacientes y métodos:

Todos los recién nacidos en nuestra comunidad entre 2000-2007 con despistaje positivo para HC (TSH ≥ 10 mU/l en papel de filtro), con TSH $\geq 5,5$ mU/L y T4-L normal en la confirmación sérica. Se realizó seguimiento del perfil tiroideo con carácter mensual. Ante valores de TSH ≥ 3 DE y T4-L ≤ -1 DE para la edad, en el seguimiento se inicia tratamiento con L-tiroxina (dosis 3 μ g/kg/d). A los 3 años se reevaluó con ecografía, gammagrafía a todos ellos y test de TRH y estudio molecular de la hormonogénesis tiroidea en 23/28 casos, tras consentimiento informado.

Resultados:

La muestra incluye 48.916 neonatos. 28 casos presentaron ETSH (excluyendo HC, prematuridad

y S. Down) con una prevalencia de 1:1.747 recién nacidos. En un 18% (n=5) los niveles de TSH se normalizaron. En la reevaluación, el 57% persistía con hipotiroidismo subclínico (HS) precisando tratamiento. El 70% mostraba alteraciones ecográficas (hipoplasia/atrofia) y el 52,6% alteraciones en la gammagrafía. La duración del tratamiento en las hipertirotrópinemias transitorias fue de 31 \pm 8 meses (rango 5-103 meses). En los transitorios recurrentes, la edad de reinicio del tratamiento fue aproximadamente 7 años. Actualmente un 54% de los casos son hipotiroidismos subclínicos permanentes en tratamiento con L-tiroxina con edad media de 11 años (rango 7,5-14,5). Se realizó genética en 23/28 casos. Los niños con HS permanente son portadores de mutaciones heterocigotas en los genes DUOX2 y receptor de TSH en un 30%. Todos presentan un desarrollo neurocognitivo normal.

Conclusiones:

La ETSH es un hallazgo neonatal frecuente, que en muchos refleja disfunción tiroidea permanente.

La función tiroidea óptima en este tiempo de la vida es fundamental para el desarrollo neurocognitivo, por ello debemos asegurar unos niveles de hormonas normales.