

En relación con la THC (53%FtM, 47%MtF), fue iniciada entre los 14,2-16,4años. Rango duración:1,5meses-1,7años. En MtF se emplea 17 $\beta$ -Estradiol (vía oral/transcutánea) y BP. En FtM Testosterona (IM/sc) asociado o no a BP. A los 3-6 meses se objetiva aumento del hematocrito del 3,2% con testosterona y del 0,225% con estrógenos. Incremento del colesterol total, con modificación del perfil lipoproteico (con testosterona HDL y LDL aumentan, TG descienden; con estrógenos HDL aumenta, LDL y TG descienden). Se observa aumento de peso a los 6 meses del 4,9% en los que reciben testosterona y una pérdida del 1,29% en los MtF. A los 6 meses, en los MtF el volumen testicular regresa 5.7cc de media, en los MtF la telarquia aumenta hasta TannerIII. Tabla1.

#### Conclusiones:

El tratamiento médico en sujetos transexuales implica cambios antropométricos, físicos y metabólicos; siendo necesarios estudios a largo plazo en población pediátrica.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2017.Apr.401

### **O1/d2-010 Hipotálamo-Hipófisis ESTUDIO FENOTIPO-GENOTIPO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA Y ADULTOS JÓVENES CON DIAGNÓSTICO DE ADENOMA HIPOFISARIO**

N Portillo Najera<sup>1</sup>, I Martínez de LaPiscina<sup>2</sup>, I Rica Echevarría<sup>3</sup>, S Gaztambide Sáenz<sup>3</sup>, L Castaño González<sup>1</sup>, M. Aramburu Calafell<sup>(6)</sup>, E. Artola Aizalde<sup>5</sup>, I. Bilbao Garay<sup>5</sup>, V. Cancela Muñiz<sup>5</sup>, MJ.Chueca Guindulain<sup>6</sup>, M.Clemente León<sup>7</sup>, A.Cortazar Galarza<sup>8</sup>, I.Diez López<sup>9</sup>, MC.Fernández Ramos<sup>10</sup>, B.García Cuartero<sup>11</sup>, AL.Gómez Gila<sup>12</sup>, I.González Casado<sup>13</sup>, I. Hernández María<sup>14</sup>, MF.Moreno Marcian<sup>15</sup>, MD. Moure Rodríguez<sup>8</sup>, FJ. Nuñez Rodríguez<sup>10</sup>, A.Perea<sup>13</sup>, MB.Quintana San José<sup>8</sup>, MA. Ramos Arroyo<sup>6</sup>, A. Rodríguez Estevez<sup>8</sup>, N.Valdés Gallego<sup>16</sup>, A.Vela Desojo<sup>8</sup>

<sup>(1)</sup>Instituto de investigación Sanitaria BioCruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario de Cruces. <sup>(2)</sup>Instituto de investigación Sanitaria BioCruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo. <sup>(3)</sup>Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Cruces, Barakaldo. Instituto de investigación Sanitaria BioCruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo. <sup>(4)</sup>Endocrinología, Hospital Universitario Cruces, Barakaldo. Instituto de investigación Sanitaria BioCruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo. <sup>(5)</sup>HU Donostia. San Sebastián, <sup>(6)</sup>CH de Navarra. Pamplona, <sup>(7)</sup>HU Vall d'Hebron. Barcelona, <sup>(8)</sup>HU Cruces. Barakaldo, <sup>(9)</sup>HU de Araba. Vitoria-Gasteiz, <sup>(10)</sup>HU Basurto. Bilbao, <sup>(11)</sup>HU Ramón y Cajal. Madrid, <sup>(12)</sup>HU Virgen del Rocío. Sevilla, <sup>(13)</sup>HU La Paz. Madrid, <sup>(14)</sup>Instituto de Investigaciones Materno Infantil, Universidad de Chile. Chile, <sup>(15)</sup>HU La Fé. Valencia, <sup>(16)</sup>HU Central de Asturias. Oviedo

**Introducción:**

Los tumores hipofisarios en pacientes pediátricos son una patología rara de la que se desconoce la prevalencia. Presentan unas características clínicas y moleculares singulares, y a menudo asocian alteraciones genéticas, siendo la más frecuente mutaciones en el gen AIP y menos frecuentes en MEN1, GNAS, CDKN1B y PRKAR1A, así como recientemente descritos el SDH y DICER1.

#### Objetivo:

Caracterización clínica y molecular de niños, adolescentes y adultos jóvenes con diagnóstico de adenoma hipofisario familiar o esporádico mediante NGS.

#### Pacientes y métodos:

Estudio multicéntrico, descriptivo, retrospectivo y de casos nuevos. Hemos recogido las características clínicas y analíticas al diagnóstico de 58 pacientes afectos menores de 35 años (edad media: 17,1 años; mujeres 63%), mediante la cumplimentación de una base de datos. Hemos realizado un estudio molecular en línea germinal, utilizando la secuenciación masiva en un panel de genes. Los resultados se han confirmado por secuenciación Sanger y se ha realizado un análisis in silico de las variantes identificadas no descritas previamente.

#### Resultados:

Se han identificado alteraciones en heterozigosis en 9 pacientes que presentaban un adenoma hipofisario con manifestaciones clínicas diversas, objetivado en RMN. Las características clínicas y moleculares se presentan en la tabla 1.

#### Conclusiones:

- En el 16% de los pacientes estudiados se observó una alteración genética.
- La mutación p.Arg271Trp se encuentra entre las más frecuentes del gen AIP en casos esporádicos de gigantismo.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2017.Apr.402

### **O1/d2-011 Crecimiento IDENTIFICACIÓN DEL DEFECTO MOLECULAR EN PACIENTES CON TALLA BAJA Y ALTERACIONES ESQUELÉTICAS LEVES**

N Sentchordi Montané<sup>1</sup>, M. Aza Carmona<sup>1</sup>, S. Benito Sanz<sup>1</sup>, AC. Barreda Bonis<sup>2</sup>, P. Prieto Matos<sup>3</sup>, C. Bezanilla López<sup>4</sup>, P. Bahillo Curieses<sup>5</sup>, A. Lechuga Sancho<sup>6</sup>, P. Ruiz Ocaña<sup>7</sup>, Mulero Collantes<sup>8</sup>, J. Ramírez Fernández<sup>9</sup>, J. González de Buitrago Amigo<sup>10</sup>, R. Barrio Castellanos<sup>11</sup>, A. Carcavilla Urquí<sup>12</sup>, JA Bermúdez de la Vega<sup>13</sup>, Cl. Rivera- Pedroza<sup>14</sup>, J. Barraza-García<sup>15</sup>, F. Santos Simarro<sup>16</sup>, P. Ros Pérez<sup>17</sup>, I. González Casado<sup>18</sup>, KE. Heath<sup>19</sup>

<sup>(1)</sup>Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. IN-GEMM, HULP, IdiPAZ, UAM, Madrid. Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE),

nan el exceso de grasa ectópica incluyen el bajo peso al nacer y el aumento rápido de peso postnatal. Nuestra hipótesis es que el desarrollo de SOP en adolescentes está determinado por un desequilibrio entre el peso al nacer (en desviaciones estándar del promedio o SDS), y el aumento de peso postnatal, determinado por el SDS del índice de masa corporal (IMC) al diagnóstico del SOP.

#### Métodos:

La población estudiada consistió en 298 niñas no obesas (edad, 16,4 años) y 169 niñas obesas (edad, 14,9 años), diagnosticadas de SOP según los criterios del "National Institutes of Health" (NIH), reclutadas respectivamente en Barcelona, y en Datteln (Alemania); 87 niñas de la misma edad sirvieron de control. El SDS de peso al nacer y el del IMC al diagnóstico de SOP se obtuvieron de referencias específicas por país, edad y sexo; Se calcularon los cambios individuales entre las SDS.

#### Resultados:

El SDS de peso al nacer de las adolescentes no-obesas españolas y las adolescentes obesas alemanas con SOP fueron, respectivamente de -0,7 y 0,0; mientras que el SDS de IMC al diagnóstico del SOP fue respectivamente, de +0,4 y +2,7, por lo que los incrementos medios ascendieron a +1,1 y +2,6, respectivamente ( $P < 0,001$  frente a las controles sin SOP).

#### Conclusiones:

Los resultados demuestran que el SOP en niñas adolescentes es precedido por un incremento marcado en SDS entre el peso al nacer y el IMC al diagnóstico de SOP, corroborando así la idea de que el peso prenatal y postnatal tienen influencias opuestas en el desarrollo del SOP, así como lo tienen sobre la adrenarquia y sobre la edad de la menarquia. El SOP no debería considerarse una entidad puramente ginecológica, sino el resultado de una secuencia metabólicamente desfavorable desde el nacimiento hasta la adolescencia.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2017.Apr.408

### O4/d3-031 Suprarrenales VALIDACIÓN DEL CORTISOL SALIVAR Y SÉRICO PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA EN PACIENTES EN TRATAMIENTO CON CORTICOIDES

C. Sánchez-Villares<sup>1</sup>, P. Prieto Matos<sup>1</sup>, Martín Alonso<sup>1</sup>, L. Gómez Recio<sup>1</sup>, EN. Rodilla Rojo<sup>1</sup>, M. Sánchez Barba<sup>2</sup>

<sup>(1)</sup>Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

<sup>(2)</sup>Universidad de Salamanca, Salamanca

#### Introducción:

La causa más frecuente de insuficiencia suprarrenal (ISR) en pediatría es la secundaria a tratamiento con corticoides. Para el diagnóstico se utiliza el cortisol plasmático (CP) basal y tras estímulo con ACTH. Actualmente,

el cortisol salivar (CS) está ganando aceptación en el diagnóstico, al tratarse de un método no invasivo y fácil de utilizar en pediatría.

#### Objetivos:

Establecer la incidencia de ISR. Correlacionar el CP y CS en pacientes tratados con corticoides. Correlacionar niveles de CP y CS con dosis, duración y días tras retirada del tratamiento.

#### Material y métodos:

Estudio prospectivo de 1.5 años de duración, en pacientes entre 4-14 años tratados con corticoides. Determinación de datos antropométricos, clínica de ISR, CP, CS y bioquímica general, entre 1-30 días tras el tratamiento. En pacientes con CP sugerente de ISR ( $< 8 \text{ mg/dl}$ ) se realiza test de ACTH con medición CP y CS a los 0 y 60 minutos.

#### Resultados:

Se recogen 91 pacientes con una edad de  $7,7 \pm 2,5$  años, (64% varones y 68% prepuberales). El 69% recibieron el tratamiento por asma, el 18% por laringitis y el 13% por otras patologías. Dosis media equivalente de hidrocortisona  $144,93 \pm 79,27 \text{ mg/m}^2/\text{día}$ , con mediana de días de tratamiento 4 [3-5]. El 22% presentaron CP sugerente de ISR, sin encontrar correlación con la dosis, duración y días tras retirada del tratamiento. En este grupo, 60% se realizó test ACTH, diagnosticando 16% ISR (2% del total de pacientes). Se establece correlación estadísticamente significativa entre CP y CS basal ( $R=0,730$ ;  $r^2=0,533$ ;  $p=0,000$ ) y a los 60' del test ACTH ( $R=0,884$ ;  $r^2=0,781$ ;  $p=0,004$ ). Se establece correlación negativa estadísticamente significativa entre CP y CS basal y los días tras fin de tratamiento ( $R=0,334$ ;  $r^2=0,066$ ;  $p=0,002$ ) ( $R=0,452$ ;  $r^2=0,106$ ;  $p=0,000$ ) respectivamente. No se encuentran diferencias de nivel de cortisol según edad, sexo o estadio puberal.

#### Conclusiones preliminares:

- El cortisol salivar puede predecir el nivel de cortisol plasmático de forma basal y tras el estímulo con ACTH, aumentando cuanto más tiempo pasa respecto a la retirada del corticoide.
- El cortisol salivar podría ser el método de diagnóstico futuro de ISR sin necesidad de determinación plasmática de cortisol

10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2017.Apr.401

### O4/d3-032 Hipotálamo-Hipófisis PUBERTAD PRECOZ CENTRAL EN EL VARÓN EN ESPAÑA. ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE DATOS DEL REGISTRO ESPAÑOL PUBERE

F.J. Herrero Espinet<sup>1</sup>, P. Ventura Wichner<sup>2</sup>, R. Corripio Collado<sup>3</sup>, L. Soriano Guillén<sup>4</sup>, J.I. Labarta Aizpún<sup>5</sup>, M.A. Escribano Muñoz<sup>6</sup>, R. Espino Aguilar<sup>7</sup>, L. Castro Feijóo<sup>8</sup>, R. Cañete Estrada<sup>9</sup>, J. Argente Oliver<sup>10</sup>

<sup>(1)</sup>Corporació de Salut del Maresme i La Selva. Hospital de Calella. <sup>(2)</sup>Hospital de Nens. Barcelona. <sup>(3)</sup>Corporació Parc Taulí, Hospital de Sabadell. Sabadell. <sup>(4)</sup>Hospital Fundación Jiménez Díaz. Madrid. <sup>(5)</sup>Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza. <sup>(6)</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. <sup>(7)</sup>Hospital Universitario de Valme. Sevilla, <sup>(8)</sup>Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, <sup>(9)</sup>Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba, <sup>(10)</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

#### Introducción:

La pubertad precoz central (PPC) es un proceso infrecuente, especialmente en el varón. La probabilidad de organicidad (presencia de enfermedad, síndrome o lesión intracraneal considerados como causales del proceso) es superior en niños (50-70%) frente a niñas (<10%).

La base de datos PUBERE se creó en 2007 con el objetivo de registrar las variables relacionadas con la PPC en España. Recoge datos de 53 hospitales españoles.

cuales 76,5% son autóctonos, 5,9% inmigrantes y 20% adoptados. El 70% pertenecen a las comunidades de Cataluña y Madrid.

El 38,2% de los casos son orgánicos.

Todos los adoptados presentan PPC idiopática.

Tabla: Los valores están expresados como media (IC 95%). Dx = diagnóstico. PTA = Pronóstico de talla adulta. \*Prueba no paramétrica U de Mann-Whitney entre idiopáticos y orgánicos.

#### Conclusiones:

Se describen las características de los varones afectos de PPC en PUBERE manteniéndose estables a lo largo de los años y siendo concordantes con las comunicadas por otros grupos. La prevalencia de casos idiopáticos se sitúa en torno al 60%. El número de casos en pacientes adoptados está muy por encima de lo esperable siendo la organicidad en ellos más improbable.

	Etiología		P*	Pacientes adoptados		P*	Pacientes Totales n=34
	Idiopáticos n=21 (61,8%)	Orgánicos n=13 (38,2%)		SI n=7 (20%)	NO n=27 (80%)		
EC al Dx (años)	7,6 (6,8-8,4)	5,7 (3,9-7,6)	0,09	7,7 (7,1-8,3)	6,7 (5,6-7,7)	0,9	6,9 (6-7,7)
EO-EC al Dx (años)	2,5 (1,9-3)	1,9 (1,5-2,3)	0,1	2,6 (1-4,2)	2,1 (1,8-2,5)	0,5	2,2 (1,9-2,6)
IMC al Dx (SDS)	0,6 (0,2-1)	1,7 (0,6-2,7)	0,1	0,1 (-0,2-0,4)	1,2 (0,7-1,8)	0,03	1 (0,5-1,5)
PTA (cm)	177 (173-182)	177 (168-186)	0,6	181 (174-188)	176 (171-181)	0,1	177 (173-181)
FSH basal (UI/l)	2,4 (1,5-3,3)	2,2 (1,4-2,9)	1	2,6 (1,7-3,5)	2,4 (1,5-3)	0,5	2,3 (1,7-2,9)
LH basal (UI/l)	1,9 (1,2-2,7)	1,4 (0,9-2)	0,5	2,6 (0,4-4,9)	1,5 (1-1,9)	0,1	1,7 (1,2-2,3)
Testosterona basal (nmol/l)	3 (1,6-4,5)	1 (1-1,9)	0,04	3,4 (0,65-6,1)	2 (1-3)	0,8	2,2 (1,3-3,2)
Pico LH post estímulo (IU/l)	16 (13,9-18,2)	16,9 (10,5-23,3)	0,6	17,9 (14,2-21,4)	16 (12,8-19,2)	1	16 (13,8-18,9)

#### Objetivos:

Analizar los varones con PPC introducidos en la base de datos PUBERE con el objetivo de describir las características más destacables, conocer la proporción de organicidad y tendencias en el transcurso de los años.

#### Pacientes y métodos:

Varones con PPC incluidos en PUBERE desde su creación hasta Octubre de 2016.

Criterios de inclusión: volumen testicular antes de los 9 años de edad  $\geq 4$  ml, pico de secreción de LH  $> 7$  UI/L tras test de estimulación con LHRH (100  $\mu\text{g}/\text{m}^2$ ), maduración ósea  $\geq 1$  año superior a edad cronológica y resonancia magnética craneal realizada.

Análisis estadístico mediante el software SPSS v.23.

#### Resultados:

El número total de casos de PPC de ambos sexos en PUBERE es actualmente de 484 (40 varones, 8,26 % del total), con una relación aproximada de mujeres: varones de 11:1 casos. De ellos, 34 varones cumplen todos los criterios de inclusión, de los