

PÓSTERS PREMIADOS

39 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Málaga, 10 - 12 de mayo de 2017

Diabetes

PP1/d2-001

VALORACIÓN DE LAS ESTRUCTURAS OCULARES EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO 1 EN EDAD PREPUBERAL

P. Ruiz Ocaña¹, P. Espinoza Requena², A. Alonso Ojembarrrena², S. Jiménez Carmona², AM. Lechuga Sancho²

⁽¹⁾Unidad de Endocrinología Pediátrica, UGCI Pediatría, ⁽²⁾Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción:

La Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) afecta a las diferentes estructuras oculares a lo largo de su evolución clínica. Las variables que determinan esta afectación son, principalmente, el control metabólico (medido mediante la HbA1c) y la duración de la enfermedad. Aunque clásicamente se ha considerado la infancia como una etapa libre de afectación ocular, y no se ha comunicado ningún caso de Retinopatía Proliferativa en estadio prepupal, sí se ha detectado retinopatía incipiente en pacientes de tan sólo 5 años de vida y 2 años de evolución de la enfermedad.

La Retinografía convencional utilizada para el screening de retinopatía en la infancia detecta signos de afectación vascular, como microaneurismas y hemorragias retinianas. Nuevas técnicas como la Tomografía de Coherencia Óptica (OCT) podrían ser útiles para la valoración de la retina en fase preclínica, midiendo el espesor de las estructuras retinianas.

Objetivo:

Estudiar las características oculares de una población pediátrica con DM1 prepupal y comparada con controles sanos, midiendo parámetros antropométricos, clínicos (HbA1c, tipo de terapia)

y oftalmológicos (retinografía convencional, estudio macular y papilar mediante OCT, espesor corneal central, longitud axial, refracción, y tonometría).

Tabla 1. Comparación entre casos y controles

Número	15 pacientes DM1 15 controles sanos
Edad	Pacientes DM1: 9.30 ± 1.52 años (7.24 – 13.26) controles: 9.06 ± 1.41 años (6.41 – 11.57)
Edad al debut	4.10 ± 2.51 años de vida (0.8 – 8.3)
Tiempo de evolución	5.2 ± 2.3 años (1.4 – 9)
HbA1c en la fecha de exploración	7.37 ± 0.54 (7.9.1)
HbA1c en el año previo	7.49 ± 0.49 (6.45-8.23)
Tipo de terapia	53.3% ISCI 46.7% MDI
Antropometría	No diferencias en Z-Score de Edad, peso, talla, IMC, Masa Grasa o Tensión Arterial
Cámara anterior	Sin diferencias entre los grupos, normal
Retinografía convencional	Sin diferencias entre los grupos. Ningún caso de retinopatía vascular incipiente.
Estudio macular OCT 25 ojos DM1 20 ojos controles	ETDRS Inferior externo • DM1: 266.14 ± 2.02 μ m • Controles: 257.18 ± 4.21 μ m ($p < 0.05$) No diferencias en Grosor central de la mácula, volumen total, regiones ETDRS Central, Interna (sup, temporal, inferior, nasal), Externa (sup, temporal, nasal)
Estudio papilar OCT 25 ojos DM1 20 ojos controles	Capa de fibras nerviosas de la retina (CFRN) (media \pm error estándar) • DM: 98.92 ± 1.26 μ m • Controles: 92.45 ± 1.43 μ m ($p < 0.05$)
Longitud axial	• DM: 22.37 ± 0.149 mm • Controles: 22.97 ± 0.152 mm ($p < 0.05$)
Espesor corneal central	• DM: 560.87 ± 4.70 μ m • Controles: 543.38 ± 7.05 μ m ($p < 0.05$)
Presión intraocular	Sin diferencias

Resultados:

Ver Tabla

Conclusiones:

En nuestra muestra no encontramos alteraciones vasculares en la retinografía de ningún paciente prepupal, objetivando de manera significativa el aumento del espesor corneal central y disminución de la longitud axial del ojo.

Mediante OCT se comprueba un aumento significativo del grosor de la capa de fibras nerviosas de la retina y del segmento inferior del anillo macular externo. Futuras investigaciones deberán comprobar si estos datos corresponden a un inicio del proceso neurodegenerativo de la retinopatía diabética.

Metabolismo y Nutrición

PP1/d3-002

LA DIABETES GESTACIONAL Y LA HIPERTENSIÓN DURANTE EL EMBARAZO AUMENTAN EL RIESGO DE SER METABÓLICAMENTE ENFERMO EN NIÑOS PREPÚBERES DE 5 A 10 AÑOS

A I Rupérez Cano¹, E. González Gil¹, J. Olza Meneses², R. Vázquez Cobela³, R. Leis Trabazo⁴, M. Gil Campos⁵, C.M. Aguilera García², A. Gil Hernández², L.A. Moreno¹, G. Bueno⁶

⁽¹⁾Grupo de investigación GENUD (*Growth, Exercise, Nutrition and Development*), CIBERObn, Universidad de Zaragoza. ⁽²⁾Departamento de Bioquímica y Biología Molecular II, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Centro de Investigación Biomédica, CIBERObn, Universidad de Granada. Granada. ⁽³⁾Unidad de Investigación en Nutrición, Crecimiento y Desarrollo Humano de Galicia, Departamento de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Santiago, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela. ⁽⁴⁾Unidad de Investigación en Nutrición, Crecimiento y Desarrollo Humano de Galicia, Departamento de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Santiago, CIBERObn, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela. ⁽⁵⁾Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, CIBERObn. Córdoba. ⁽⁶⁾Departamento de Endocrinología Pediátrica, Hospital Clínico Lozano Blesa, Facultad de Medicina, CIBERObn, Universidad de Zaragoza. Zaragoza

Introducción y objetivos:

Se ha descrito la existencia de la obesidad metabólicamente sana (metabolically healthy o MH) y enferma (metabolically unhealthy o MU) tanto en adultos como en niños. No obstante, aún se desconocen los factores que influyen en su establecimiento en la infancia. Dada la importancia de la salud metabólica de la madre durante el embarazo sobre la salud del niño, en el presente estudio se evaluó el efecto de la diabetes gestacional y la hipertensión en el embarazo sobre el riesgo de obesidad y ME.

Materiales y métodos:

Un total de 303 niños prepúberes (150 niñas) entre 5 y 10 años fueron clasificados según su grado de obesidad y estatus metabólico MH o MU. Se recogió información por parte de los progenitores acerca de la presencia de diabetes gestacional o hipertensión en el embarazo. Por último, se analizó el efecto de estos factores sobre el riesgo de obesidad y MU en la infancia mediante regresión logística ajustada por sexo y edad mediante el uso del programa STATA.

Resultados:

En la Tabla 1 se observa que tanto la presencia de diabetes gestacional como la de hipertensión en el embarazo se asocian significativamente con un mayor riesgo de presentar un estatus MU en la infan-

cia, tanto en niños con exceso de peso como en niños normopeso. En el caso del riesgo de obesidad, a pesar de que ambas enfermedades aumentan el riesgo, lo hacen de forma no significativa.

Conclusiones:

La salud de la madre durante el embarazo es crucial para la salud futura del niño, ya que la presencia de enfermedades relacionadas con el metabolismo durante el embarazo confiere un mayor riesgo de presentar alteraciones metabólicas como el estatus MU en la descendencia. La realización de estudios que analicen la causalidad de esta asociación serán claves para la prevención de estas alteraciones metabólicas en los niños para así poder preservar su salud futura como adolescentes y adultos.

Genética

PP1/d3-003

IMPLEMENTACIÓN DE UN PANEL DE SECUENCIACIÓN MASIVA PARA EL ESTUDIO GENÉTICO DE LAS ANOMALÍAS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL

M Fernández Cancio¹, K. Ibáñez Garikano², J. Guerrero Fernández³, M. Clemente León⁴, I. González Casado, D. Yeste Fernández⁴, KE. Heath², L. Audí⁵, S. Benito Sanz⁶

⁽¹⁾Hospital Vall d'Hebron/Laboratorio de Endocrinología Pediátrica/CIBERER. ISCIII. ⁽²⁾Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz (HULP). Madrid. ⁽³⁾Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz (HULP). Madrid. ⁽⁴⁾Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. ⁽⁵⁾Laboratorio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron. CIBERER. ISCIII. Barcelona. ⁽⁶⁾Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz (HULP). CIBERER. ISCIII. Madrid.

Introducción:

Las Anomalías de la Diferenciación Sexual (ADS) constituyen un amplio espectro de patologías originadas por alguna anomalía en las diferentes etapas del desarrollo fetal imprescindibles para el desarrollo normal del sexo genético, gonadal y/o del sexo genital interno/externo. Actualmente, se conoce la base molecular de ~56% de los ADS 46,XY y ~95% de los 46,XX y hay identificados ~40 genes implicados en diferenciación sexual. Al ser un número elevado de genes, en el diagnóstico genético rutinario de estas patologías sólo se estudian los genes más frecuentemente alterados asociados a ADS.

Objetivo:

Implementación de un panel de secuenciación masiva (NGS) para el diagnóstico genético de las ADS.

Métodos y pacientes:

Diseño y validación de un panel de NGS, DSDSeqV1.0

(compuesto por 112 genes y 3 regiones reguladoras implicados en las diferentes vías de la diferenciación sexual) en la plataforma NextSeq. Análisis de 12 ADS con defecto molecular conocido y 90 pacientes con ADS sin defecto conocido (81 descartados anteriormente para los genes más frecuentes). El análisis bioinformático se realizó mediante herramientas propias y de Illumina. Determinación de la patogenicidad de variantes mediante herramientas bioinformáticas de predicción de patogenicidad y evaluación de frecuencia alélica mediante bases de datos poblacionales. Confirmación de variantes observadas mediante secuenciación Sanger.

Resultados:

El porcentaje medio de lecturas $>20X$ es $\sim 93,75\%$ y la profundidad media de $660X$. Se validaron los 12 ADS con defectos conocidos. Se han identificado variantes en 71 pacientes (78,9%), en 11 casos (12,2%) explicarían directamente el fenotipo de ADS, mientras que 60 (66,7%) presentan variantes de significado incierto (VOUS) pero clasificadas como patogénicas y con frecuencia $<1\%$ por herramientas bioinformáticas.

Conclusiones:

En el 12,2% de los pacientes analizados se identifica directamente el defecto molecular asociado a ADS. El 66,7% presentan variantes que consideramos provisionalmente como VOUS, pero que pueden ser la causa de ADS en nuestros pacientes; será necesario estudios funcionales para determinar su implicación en el fenotipo. En los casos sin mutación identificada (21,1%) debe considerarse realizar la secuenciación de exoma. Por tanto, los resultados preliminares del panel DSDSeqV1.0 indican que es una herramienta óptima para el diagnóstico genético de las ADS.

Metabolismo y Nutrición

PP1/d3-004

EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DEL SUEÑO MEDIANTE ACELEROMETRÍA EN NIÑOS CON OBESIDAD CENTRAL ANTES Y DESPUÉS DE UNA INTERVENCIÓN INTEGRAL

M C Azcona San Julián¹, A. Catalán Lambán², L. Morell Azanza³, E. Garmendia Echeverría², A. Ojeda Rodríguez³, A. Ochotorena Eliceguí², M. Chueca Guindulain⁴, A. Martí del Moral³, MC. Azcona San Julián²

⁽¹⁾Clínica Universidad de Navarra. Departamento de Pediatría. ⁽²⁾Clínica Universidad de Navarra. Pamplona. ⁽³⁾Universidad de Navarra. Pamplona. ⁽⁴⁾Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona

Introducción:

El sueño es un hábito modificable del estilo de vida con una función importante en la modulación de la homeostasis metabólica. La disminución de la calidad del mismo se ha relacionado con la obesidad. Últimamente se

ha descrito una relación emergente entre sueño y factores de riesgo cardiometabólico. La disminución del tiempo de sueño aumenta la adiposidad, disminuye la sensibilidad a la insulina y aumenta la presión arterial.

Objetivo:

Evaluar la calidad del sueño, mediante acelerometría, en niños y adolescentes con obesidad central antes y después de una intervención multidisciplinar.

Pacientes, material y métodos:

Niños y adolescentes de 7 a 16 años diagnosticados de obesidad central que participan en un grupo de intervención integral para la pérdida de peso durante 8 semanas. Los participantes han seguido las recomendaciones de la pirámide alimentaria (SENC, 2007) y restricción calórica y se les recomienda aumentar su actividad física moderada-vigorosa en 200 minutos semanales. Las características del sueño son evaluadas al inicio y al final mediante acelerometría (wActisleep-BT). Los parámetros antropométricos analizados son el peso, z-IMC y el perímetro de la cintura y los de sueño: número de despertares y el tiempo total de sueño. Para el análisis estadístico se utiliza STATA 12.0.

Resultados:

Se reclutan 113 pacientes, 59 niños y 54 adolescentes. Los tres parámetros antropométricos mejoran de forma estadísticamente significativa ($p<0,001$) en ambos grupos. Existe una asociación positiva basal entre el peso y el número de despertares ($r= 0,226$; $p= 0,0162$). El número de despertares es mayor en los adolescentes de forma estadísticamente significativa (1,95; DE 0,61, $p=0,002$). En los adolescentes el tiempo total de sueño mejora significativamente ($\Delta+27,09\text{min}$; DE: 11,10; $p<0,002$) con la intervención, al igual que el número de despertares (-1,70; DE: 0,65; $p=0,001$). En el grupo de los niños hay una tendencia a la mejoría de la calidad del sueño tras la intervención.

Conclusiones:

Al finalizar la intervención se ha producido un cambio significativo en las variables antropométricas que, en los adolescentes, se ha acompañado de una disminución en el número de despertares, y de un aumento del tiempo de sueño.

Tiroídes

PP1/d3-005

HIPOTIROIDISMO SUBCLÍNICO MATERNO DURANTE LA GESTACIÓN Y SU REPERCUSIÓN EN EL RECIÉN NACIDO

A. Calero Polanco¹, J. Campos Fernandez², AM. Ascaso Matamala², AL. Medrano Navarro², MA. Sanchoi Serrano², G. Bueno Lozano²

⁽¹⁾Hospital Quirón Salud. HCU Lozano Blesa, Zaragoza

Introducción:

El hipotiroidismo subclínico (HTS) materno durante la gestación, a pesar de su carácter asintomático, se ha relacionado con efectos adversos materno-fetales (parto pretérmino, disfunción tiroidea neonatal, entre otros). Las recomendaciones internacionales (ATA-2011) indicaban tratamiento en gestantes con valores de TSH > 2,5 µU/ml cuando existieran factores de riesgo asociados (tiroïdopatía familiar, autoinmunidad positiva, entre otros). Recientemente se ha modificado a 4 µU/ml dicho punto de corte (ATA-2017), siempre que no existan valores de normalidad propios.

Objetivo:

Analizar la influencia del HTS en los resultados materno-fetales y de cribado neonatal, en una cohorte de gestantes con HTS en el primer trimestre dependiendo de si fueron tratadas o no con levotiroxina (LT4) siguiendo criterios de la ATA-2011.

Material y métodos:

Estudio observacional, retrospectivo, descriptivo y analítico de 121 gestantes remitidas a Endocrinología por TSH > 2,5 µU/ml durante el primer trimestre de gestación. Se han recogido diferentes variables clínicas y analíticas, maternas y neonatales. Análisis estadístico univariante y bivariante (SPSS Statistics v. 20[®]), significativos valores de $p < 0,05$.

	Sin LT4 (n=35)	LT4 (n=86)	p
TSH Materna (1T) (µU/ml)	3,9 (0,59)	4,37 (2,35)	0,001
Anti-TPO	171,7	18,56 (318,38)	0,116
Anti-TG	15,08	9,63 (19,63)	0,594
EG Parto (sem)	39,5 (1)	39,5 (1,75)	0,055
TSH RN (µU/ml)	2,12 (1,05)	2,65 (1,48)	0,041
Peso RN (g)	3205,15 (410,67)	3330,94 (408,53)	0,140
Longitud RN (cm)	49,54 (1,91)	50,05 (1,9)	0,214
Perímetro Cefálico RN (cm)	34,33 (1,26)	34,55 (1,37)	0,446

Anti-TPO (anticuerpos anti-peroxidasa), Anti-TG (anticuerpos anti-tirotropina), EG (edad gestacional), RN (recién nacido).

Resultados:

La edad media materna fue de 30,6 (5,95) años. La TSH media inicial de 4,52 µU/ml en el primer trimestre (56,2% TSH < 4 µU/ml). El 29% con autoinmunidad tiroidea. Se inició LT4 en el 71,1% de las pacientes, a una edad gestacional media de 18,92 (4,88) semanas, dosis final de 37,5 (25,93) mcg/día. Edad gestacional media de parto de 39,23 (2,07) semanas.

Cribado neonatal a las 48 horas del nacimiento, media de TSH en prueba del talón de 2,5 µU/ml (1,39), sin diferencias entre tratadas y no tratadas [2,12 (1,26) Vs 2,65 (1,48); $p=0,44$], ni entre TSH materna del primer trimestre en función de niveles de TSH < 4 µU/ml o ≥ 4 µU/ml y la TSH del cribado neonatal [2,36 (1,26) Vs 2,68 (1,53); $p=0,242$]. Los datos antropométricos del recién nacido no han mostrado diferencias en relación al tratamiento con levotiroxina.

Suprarrenales

PP1/d3-006

TRATAMIENTO CON METFORMINA EN NIÑAS CON BAJO PESO AL NACER, PUBARQUIA PRECOZ Y ADIPOSIDAD CENTRAL: RELACIÓN ENTRE MADURACIÓN ÓSEA Y GRASA HEPÁTICA

C. García Beltrán¹, F. de Zegher², A. López-Bermejo³, L. Ibáñez Toda¹

⁽¹⁾Unidad de Endocrinología, Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ⁽²⁾Pediatric Endocrinology, University Hospital Gasthuisberg. Leuven. ⁽³⁾Unidad de Pediatría, Hospital Dr. Josep Trueta. Girona

Introducción:

Las niñas con bajo peso al nacer y crecimiento postnatal recuperador tienden a desarrollar exceso de grasa visceral y hepática desde el período prepupal, que puede acompañarse de pubarquia prematura (PP), y de pubertad adelantada con menarquia precoz y estatura final relativamente baja. En un estudio piloto realizado en niñas con bajo peso al nacer y PP, se demostró que el tratamiento con metformina durante 4 años reduce la adiposidad central y normaliza el inicio y progresión de la pubertad y la talla final.

Objetivo:

Estudiar la relación entre el tratamiento con metformina, la maduración ósea y la composición corporal en niñas con bajo peso al nacer y PP de este estudio piloto.

Sujetos y métodos:

Estudio abierto, prospectivo en n=34 niñas con bajo peso al nacer y PP, no obesas, que fueron aleatorizadas para permanecer sin tratamiento (n=17) o recibir metformina (n=17) durante 4 años (edad al inicio, 8 años). La edad ósea se analizó al inicio y a los 4 años de seguimiento con el programa automático BoneXpert (versión 2.5, Nov 2016). El programa analiza la edad ósea por los métodos de Greulich-Pyle y Tanner-Whitehouse 2. La composición corporal (DXA) se analizó a los 0 y 4 años, y la distribución de grasa abdominal (subcutánea, visceral, hepática, RM) a los 5 años de seguimiento.

Resultados:

Al inicio, la edad ósea se encontraba por delante de la edad cronológica. El ritmo de maduración ósea fue más acelerado en las niñas no tratadas ($\approx 16\%$ más rápido vs edad cronológica) que en las tratadas ($\approx 20\%$ más lento vs no tratadas). Las niñas tratadas con metformina ganaron más estatura por año de edad ósea. El tratamiento con metformina se acompañó de una menor ganancia de grasa, particularmente de grasa visceral y hepática. El ritmo de maduración ósea se asoció positivamente con la grasa hepática ($R=0.55$; $P<0.001$).

Conclusión:

Las niñas con bajo peso al nacer y PP que desarrollan exceso de adiposidad central y que reciben tratamiento con metformina normalizan el ritmo de maduración ósea; esta normalización se acompaña de una menor ganancia de grasa central, principalmente de grasa hepática.

Crecimiento**PP1/d3-007****IDENTIFICACIÓN DE MIRNAS EN CORDÓN UMBILICAL ASOCIADOS AL CRECIMIENTO RECUPERADOR POSTNATAL TRAS RESTRICCIÓN FETAL**

J Bassols Casadevall¹, S. Xargay Torrent¹, A. Bonmatí Santané², JM. Martínez Calcerrada³, A. Prats Puig⁴, G. Carreras Badosa¹, E. Lizarraga Mollinedo¹, I. Vidal Maza², L. Ibáñez⁵, A. López-Bermejo¹

⁽¹⁾*Instituto de Investigación Biomédica de Girona (IDIBGI).* ⁽²⁾*Hospital Dr. Josep Trueta. Girona.* ⁽³⁾*Instituto de Medicina Legal de Catalunya. Girona.* ⁽⁴⁾*Escola Universitària de la Salut i Esport (EUSES). Girona.* ⁽⁵⁾*Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona*

Introducción:

Nacer pequeño para la edad gestacional (PEG) es un problema médico frecuente. La mayoría de los niños nacidos PEG (hasta un 85%) realizan un crecimiento recuperador espontáneo (catch-up) postnatal. Un catch-up rápido en los primeros años de vida puede ser responsable de las alteraciones metabólicas posteriores que presenta esta población. Se desconocen los factores que determinan el catch-up en recién nacidos PEG.

Objetivo:

Investigar en recién nacidos PEG la capacidad predictora de catch-up de miRNAs de cordón umbilical.

Materiales y métodos:

Se comparó el perfil de miRNAs en cordón umbilical de 15 recién nacidos PEG con (CU-PEG) y sin (nonCU-PEG) catch-up postnatal, y de recién nacidos controles (aquellos nacidos con peso adecuado para la edad gestacional; AEG). Los miRNAs con expresión diferencial se correlacionaron con el fenotipo del recién nacido al nacimiento y a los 12 meses de vida.

Resultados:

Los recién nacidos CU-PEG presentaban 12 miRNAs aumentados (miR-128-3p, miR-576-5p, miR-628-5p, miR-222-5p, miR-300, miR-940 y miR-374b-3p) o disminuidos (miR-876-3p, miR-873-5p, miR-770-5p, miR548c-5p y miR501-3p) en comparación con los nonCU-PEG (todos $p<0.05$ a $p<0.0005$). Los miR-300 y miR-548c-5p se asociaron al peso-SDS y talla-SDS a los 12 meses de vida (todos $p<0.05$) y fueron predictores del catch-up (miR-300: $\beta=0.725$, $p=0.008$; $R^2=52.64$ y

miR-548c-5p: $\beta=-0.721$, $p=0.004$; $R^2=85.5$). Estudios In Silico mostraron que estos miRNAs comparten targets de diversas rutas metabólicas relacionadas con el crecimiento y proliferación celular.

Conclusiones: Los miR-300 y miR-548c-5p pueden ser nuevos marcadores para la identificación precoz de catch-up en recién nacidos PEG.

Suprarrenales**PP1/d3-008****REPERCUSIÓN FAMILIAR SOBRE EL DESEO CONCEPCIONAL DE LOS PADRES CON HIJOS AFECTOS DE FORMAS CLÁSICAS DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DÉFICIT DE 21HIDROXILASA**

M Sanz Fernández, H. Gonzalo Pascual, E. González Ruiz de León, MD. Rodríguez Arnao, B. Ezquieta Zubicaray, A. Rodríguez Sánchez

Hospital General Universitario Gregorio Marañón

Introducción:

Las formas clásicas (FC) de HSC por déficit de 21 hidroxilasa (21-OHD HSC) afectan no solo al paciente que las padece sino también a sus familias. Los episodios de descompensación que pueden aparecer en las formas pierde sal (PS) conllevan un riesgo vital para el paciente. En las niñas, se añade el impacto psicosocial de la virilización de los genitales externos. Estos factores condicionan cambios en la estructura y planificación familiar.

Objetivos:

Analizar la actitud concepcional de los padres tras un hijo afecto de una FC por 21OHD.

Tabla. Actitud de las familias con nuevos embarazos tras tener un primer hijo afecto de FC 21OHD (caso índice) y sexo y forma clínica del feto/RN.

	N. caso	Caso índice (sexo, forma clínica)	Feto/ RN (sexo, forma clínica)
Sin tratamiento ni diagnóstico prenatal	1	Mujer, PS	Mujer, portadora Mujer, portadora
	2	Mujer, PS	Varón, afecto
	3	Varón, PS	Varón, sano
Sin tratamiento pero con diagnóstico prenatal	4	Varón, PS	Mujer, portadora Mujer, portadora
	5	Mujer, PS	Aborto electivo
	6	Mujer, PS	Aborto electivo
Con tratamiento y diagnóstico prenatal	7	Varón, PS	Mujer, afecta (PS con genitales externos femeninos normales)
	8	Varón, VS	Varón, afecto (tratamiento suspendido tras cariotípico fetal)
	9	Varón, PS	Mujer, afecta (PS con genitales externos femeninos normales)
Técnicas de fertilidad	10	Varón, PS	Sano
	11	Mujer, PS	Sano

Resultados:

Se han analizado 49 familias. 3 excluidas por caso índice menor de un año, no se conoce cuál va a ser la actitud genética.

De las 46 familias estudiadas, 21 de ellas vieron modificada su conducta tras el diagnóstico y decidieron no tener más descendencia, en 8 la actitud genésica no se vio alterada, 6 familias no tuvieron más descendencia por viudedad o divorcio y 11 decidieron tener más hijos.

El caso índice en las 21 familias que vieron su actitud modificada fue: 6 niñas afectas PS, 13 niños con PS y 2 niños con formas virilizantes simples (VS). El caso índice en las 8 familias que no vieron modificada su actitud genésica fue: 4 hijos afectos de PS (2 varones, 2 mujeres) y 4 de VS (3 varones, 1 mujer). El caso índice en las 11 familias que decidieron tener más descendencia fue: 10 hijos con PS (5 varones, 5 mujeres) y 1 con VS.

De las familias que decidieron tener más hijos, 3 rechazaron tratamiento y diagnóstico prenatal, 3 rechazaron tratamiento pero solicitaron diagnóstico prenatal (2 abortaron tras diagnóstico de feto afecto), 3 solicitaron tratamiento y diagnóstico prenatal y 2 recurrieron a técnicas de fertilidad con donación de esperma (ver tabla).

Conclusiones:

La planificación familiar se ve modificada tras el diagnóstico de FC de 21-OHD. El impacto del diagnóstico afecta tanto la relación matrimonial como la organización familiar. Es importante realizar un abordaje multidimensional centrado en las familias y sus necesidades que brinde apoyos y fomente el desarrollo de la resiliencia de los pacientes y sus familias.