

tampoco la variante rs58993699 localizada cerca de un sitio donador de splicing parecen afectar al splicing.

Conclusiones:

Variantes patogénicas en CYP26C1 no son una causa frecuente de la variabilidad fenotípica identificada en pacientes con alteraciones en el gen SHOX. Por tanto, no es necesario incluir el estudio del gen CYP26C1 de forma rutinaria en el diagnóstico genético de pacientes con TB/DLW y alteraciones del gen SHOX.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2018.Apr.471

O4/d3-027 Suprarrenales

CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS Y FENOTÍPICAS DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA NO CLÁSICA. ESTUDIO MULTICÉNTRICO

S. Berrade Zubiri¹, MG. Grau Bolado², A. De Arriba Muñoz³, M.L. Berthol Zuber⁴, I. Díez López⁵, E. Lizarralde Atristain², C. Perez Mendez⁶, F.J. Núñez Rodríguez⁷, V. Cancela Muñiz⁸, B. Mayoral González⁹, C. Fernandez Ramos⁷, M. Chueca Guindulain¹

⁽¹⁾Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona. ⁽²⁾Hospital Universitario Cruces. Barakaldo, Bilbao. ⁽³⁾Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ⁽⁴⁾Hospital Universitario Marqués Valdecilla. Santander. ⁽⁵⁾Hospital Universitario de Álava. Vitoria. ⁽⁶⁾Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón. ⁽⁷⁾Hospital Universitario Basurto. Bilbao. ⁽⁸⁾Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. ⁽⁹⁾Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo

Introducción:

La Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica (HSCNC) es una entidad relativamente frecuente (prevalencia estimada 0.3%), que determina un grado variable de hiperandrogenismo, tanto en su presentación como evolución. Su abordaje puede precisar del freno androgénico con la mínima dosis necesaria de hidrocortisona. La optimización del tratamiento posibilitará un adecuado crecimiento y ausencia de complicaciones.

Objetivos:

- Descripción de una serie de pacientes afectos de HSCNC con crecimiento finalizado
- Analizar características fenotípicas y genotípicas al diagnóstico
- Analizar evolución clínica, tratamiento, talla final y complicaciones

Material y Método:

- Estudio retrospectivo de pacientes con HSCNC diagnosticados entre 1990-2017 en consultas de Endocrinología Pediátrica de 9 hospitales del Norte de España.

- Revisión de historias clínicas: edad, clínica y analítica al diagnóstico, genética, evolución, tratamiento, complicaciones y talla final.
- Análisis estadístico: SPSS

Resultados:

95 pacientes (27♂/68♀), con pubarquia precoz como principal motivo de consulta (85% casos). Al diagnóstico: edad media 8±2,2 años, talla 0,77±1,01 SDS, IMC 0,54±1,03 SDS e incremento edad ósea (ΔEO) de 2,09±1,06 años. Analítica: 17OHPregesterona basal 23,5 ng/ml (2,4-100) y post-ACTH 51,13 ng/ml (8,4-200). Análisis genético del gen CYP21A2: 45 casos mutación leve/leve (el 90% homocigosis p.Val282Leu), 43 casos mutación severa/leve y 7 casos no confirmados (4 no caracterizados y 3 no estudiados).

Evolución: el 65% recibió tratamiento corticoideo (18♂/44♀), a una edad de 7,7±1,9 años con un ΔEO de 3,8±2,9 años. Dosis media de hidrocortisona 10,7 mg/m²/día. El 4% desarrolló pubertad precoz y el 31% adelantada. Edad media de menarquía: 11,8 ±1,1 años. Talla final similar a talla diana sin diferencias en relación a sexo, mutación o tratamiento. El 17% de las mujeres recibió tratamiento con análogos LHRH, 31% presentó hirsutismo, 16% acné severo y 28% trastornos menstruales.

Comentarios:

- La clínica inicial más frecuente fue la pubarquia precoz con edad ósea avanzada.
- La talla final fue acorde a la diana sin influencia de sexo, tipo de mutación o tratamiento corticoideo.
- El estudio molecular confirmó el diagnóstico en un 95% de los casos. P.Val282Leu fue la mutación más frecuente y 43 pacientes son portadores de una mutación severa.

O3/d3-028 Gónadas

¿PRESENTAN LAS MUJERES ADULTAS TRATADAS CON ANALOGOS DE LHRH DURANTE LA INFANCIA UNA MAYOR PREVALENCIA DE SÍNDROME DE OVARIO POLIQUÍSTICO?

M. López Úbeda¹, L. Rodríguez Lázaro², O. Redrado Giménez², A. de Arriba Muñoz¹, M. Ferrer Lozano¹, J.I. Labarta Aizpún¹

⁽¹⁾Unidad de Endocrinología. Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza. ⁽²⁾Servicio de Ginecología. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Este trabajo pretende estudiar la prevalencia de SOP y sus fenotipos en mujeres adultas que presentaron pubertad precoz (PP) o adelantada (PA) en función del tratamiento con aLHRH.