Con todo ello, y pese a la aparente inocuidad de estos tratamientos, se insiste en la necesidad de objetivarlos de forma sistemática en cada revisión, por la posibilidad, dada la escasa experiencia, de que puedan ser graves.

Tabla 1. Resultados de los efectos secundarios registrados

	BLOQUEO PUBERAL	
	MtF	FtM
Cefaleas*	9,8 % (solo en Tanner IV-V → 14%)	
Efectos "postmenopáusicos" (sofocos) **	4.5%	13,3%
Descenso de velocidad de crecimiento*	4,9% (solo en Tanner II → 42,9%)	
Empeoramiento de densidad mineral ósea	0%	
Ganancia de peso*	23% (de 0,5 a 3 puntos del IMC)	
Depresión*	6,6% (50% se combinan con efectos "post-menopausicos")	
Absceso estéril en zona de pinchazo	0%	
Otros:		
- Dolor testicular	2,3%	-
- Mialgias*	3,3%	
- Disgeusia*	1,6%	
- Escalofrios*	1,6%	

** No hay diferencias significativas entre MtF y FtM.*
*** Solo presentes en adolescentes Tanner IV-V. Duración media de los efectos "postmenopáusicos": 3,75 meses (1 a 12 meses).*

	TERAPIA HORMONAL CRUZADA	
	MtF	FtM
Cefaleas*	6,9%	
Mareos*	6,9%	
Ganancia de peso	60%	21%
Dislipemia*	0%	
Incremento del hematocrito (policitemia)**	-	60%
Acné	-	60% (leve)
Enfermedad trombótica	0%	-
Alopecia androgénica	-	0%
Cambios de humor*	41%	
Litiasis biliar	7,1%	-
Disfunción hepática	0%	
Hipertensión arterial (HTA)	-	¿6%?****
Hiperprolactinemia	0%	-
DM2	0%	
Menstruación post-testosterona y síntomas relacionados por posible aromatización a estrógenos***	-	40% (13%)
Molestias en clítoris	-	6,7%
Insomnio*	3,4%	

** No hay diferencias significativas entre MtF y FtM*
*** Incremento de hematocrito entendido en más del 5%. Ninguna policitemia, entendida ésta en más del 55% de hematocrito.*
***** Menstruación en el 13% pese a bloqueo. Síntomas relacionados (dolor pélvico y reaparición de endometrio a nivel ecográfico) en el 26,7%.
******** 1 caso con estenosis de arteria renal descubierta durante el seguimiento por HTA tras terapia con testosterona.

O3/d3-030 *Gónadas*
ANÁLISIS DE LA PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS AL DIAGNÓSTICO EN NIÑAS CON ADRENARQUIA PREMATURA IDIOPÁTICA

F.J. Mejorado Molano, P. Pérez Segura, T. Gavela Pérez, L. Soriano Guillén

Fundación Jiménez Díaz. Madrid

Introducción:
Los datos disponibles sobre la prevalencia de alteraciones metabólicas en niñas con adrenarquia prematura idiopática (API) al diagnóstico resultan contradictorios y su posible relación con el exceso de peso no está bien definida. En población española, la prevalencia de sobrepeso y obesidad se sitúa en torno al 25% y 15%, respectivamente.

Objetivos:
Conocer la prevalencia de exceso de peso y alteraciones metabólicas en niñas con API.

Pacientes y métodos:
Cohorte compuesta por niñas con API en seguimiento desde 2008.

Criterios de inclusión: aparición de vello púbico y/o axilar y/o incremento del olor apocrino < 8 años una vez excluidas patologías causantes de hiperandrogenismo tales como patología tumoral (ovárica y suprraneal) e hiperplasia suprarrenal congénita.
Variables analizadas: edad al diagnóstico, peso (kg, SDS), talla (cm, SDS), índice de masa corporal [IMC (valor absoluto, SDS)], glucosa (mg/dl), insulina (µUI/ml), índice HOMA, hemoglobina glicada (%). Además, se analizó perfil lipídico: colesterol total [CT (mg/dl)], triglicéridos [TG (mg/dl)], lipoproteína de alta densidad [HDL-C (mg/dl)], lipoproteína de baja densidad [LDL-C (mg/dl)]. Datos de tensión arterial: tensión arterial sistólica [TAS (mm de Hg)] y diastólica [TAD (mm de Hg)].

Definiciones: a) sobrepeso y obesidad: IMC >p90 e IMC >p97, respectivamente (Hernández 1988); b) insulinorresistencia: insulina basal > 15 µUI/ml y/o HOMA >3,5; c) dislipemia: CT >p95, HDL < p5 y TG >p95 para edad y sexo; d) hipertensión arterial: TAS y/o TAD >p95 para edad, sexo y talla.

Resultados:
Se han reclutado 85 niñas de edad media al diagnóstico 7,5 años (IC95%: 7,3-7,7) con los siguientes datos antropométricos: talla +1,5 SDS (IC95%: 1,4-1,6) e IMC +0,5 SDS (IC95%: 0,4-0,6). Un 7,1% presentaban sobrepeso y un 18,8% obesidad. Por otra parte, un 20,7% cumplían criterios de insulinorresistencia y un 12,5% de dislipemia. Ninguna cumplía criterios de HTA. En el análisis comparativo entre niñas con API que presentaban normopeso frente a las que tenían exceso de peso, estas últimas tenían niveles significativamente más elevados de TG e insulina y significativamente más bajos de HDL-C.

Conclusiones:
Nuestra cohorte de niñas con API no presenta mayor prevalencia de exceso de peso y comorbilidades asociadas que la población general.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.472

O4/d3-031 *Displasias óseas*
IDENTIFICACIÓN DEL DEFECTO GENÉTICO EN PACIENTES CON TALLA BAJA Y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS LEVES

L. Sentchordi Montané[1], M. Aza Carmona[2], S. Benito Sanz[2], AC. Barreda Bonis[3], F. Santos Simarro[4], P. Prieto Matos[5], P. Ruiz Ocaña[6], A. Lechuga Sancho[6], J. Ramírez Fernández[7], P. Ros Pérez[8], I. González Casado[9], KE. Heath[2]

[(1)] Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. Instituto Genética Médica y Molecular (INGEMM). Grupo

Español de Displasias Esqueléticas Leves (GEDEL). (2) Instituto Genética Médica y Molecular (INGEMM), Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), IdiPaz, Hospital Universitario La Paz, Madrid, CIBERER, ISCI. Grupo Español de Displasias Esqueléticas Leves (GEDEL). (3) Hospital Universitario La Paz, Madrid, Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), IdiPaz, Madrid, Grupo Español de Displasias Esqueléticas Leves (GEDEL). (4) Instituto Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid, Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), IdiPaz, Madrid, Grupo Español de Displasias Esqueléticas Leves (GEDEL). (5) Hospital Clínico Salamanca, Grupo Español de Displasias Esqueléticas Leves (GEDEL). (6) Hospital Virgen del Mar, Cádiz, GEDEL. (7) Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares, Madrid, GEDEL. (8) Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda, GEDEL. (9) Hospital Universitario La Paz, Madrid, UMDE, GEDEL.

Introducción:
El crecimiento longitudinal resulta de la interacción de factores intrínsecos y extrínsecos a la placa de crecimiento. La talla baja es un motivo de consulta frecuente en endocrinología pediátrica; sin embargo el enfoque diagnóstico tradicional sólo consigue identificar la causa en aproximadamente 20%de los pacientes. El estudio de mutaciones en genes implicados en displasias esqueléticas supone una nueva aproximación diagnóstica.

Objetivo:
Identificar el defecto genético en 100 pacientes con talla baja <-2DE, alteraciones esqueléticas leves y/o rasgos dismórficos.

Pacientes y métodos:
Tras revisar la información clínica y radiológica, se realizó un panel de secuenciación masiva de displasias, SKELETAL.SEQV4-V6 (327-368 genes). Se confirmaron variantes encontradas en el probando y sus familiares mediante secuenciación Sanger.

Resultados:
Se han encontrado 20 variantes (ACAN (n=9), IHH (6),COL2A1, CREBBP, EXT1, NPR2 y PTPN11) en 21 pacientes con edad media 7.9 años. De las variantes encontradas 6 se clasifican como patogénicas y 14 como variantes de significado incierto (VUS). Cuatro de las variantes han aparecido de novo (19%) y en 13 (61%) se ha podido demostrar herencia parental. En los 21 pacientes diagnosticados observamos: talla media -3 DE (-4.6/-2.1), desproporción corporal 52%, anomalías esqueléticas leves 90%, dismorfia leve 23%, antecedente de pequeño para edad gestacional 28% y al menos un progenitor con talla baja 76%. La paciente con mutación en CREBBP presentaba un síndrome de Rubinstein Taybi atípico y la paciente con mutación conocida en PTPN11 presentaba un síndrome de Noonan oligosintomático.

Conclusiones:
1. Hemos detectado el defecto molecular causante de talla baja en 21% de los pacientes estudiados. La prevalencia de displasias esqueléticas leves en la cohorte estudiada es elevada siendo los genes ACAN e IHH responsables del 76% de los casos positivos.
2. La secuenciación masiva es una herramienta útil en el diagnóstico de pacientes con formas atípicas, atenuadas o en estadios precoces de enfermedades conocidas.
3. El estudio detallado del fenotipo esquelético y la historia familiar aportan datos clave para sospechar una displasia esquelética leve.
4. El diagnóstico precoz de la etiología de la talla baja supone un mejor seguimiento del paciente.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.473

O4/d3-032 *Tiroides*
ESTUDIO DE LA FUNCIÓN TIROIDEA DE LOS RECIÉN NACIDOS HIJOS DE MADRES CON TIROIDITIS CRÓNICA AUTOINMUNE

M.M. Hawkins Solís, J. Yebra Yebra, A. Alcalde de Alvaré, B. Pérez Seoane, M. De la Serna, A. Cañete

Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. Madrid

Introducción:
La Tiroiditis Crónica Autoinmune (TCA) se caracteriza por infiltración linfocitaria tiroidea y producción de autoanticuerpos antitiroglobulina (AcTG) y antiperoxidasa (AcTPO). Dichos anticuerpos atraviesan barrera placentaria y algunos autores consideran que debe realizarse analítica adicional a estos niños, mientras otros consideran suficiente el cribado neonatal rutinario.

Material y métodos. Objetivos:
Describir la frecuencia de patología tiroidea, positividad de anticuerpos antitiroideos y tratamiento con levotiroxina en los recién nacidos hijos de madres con TCA, con cribado neonatal negativo. Estudio observacional, descriptivo, longitudinal, de 181 recién nacidos. Se utilizó el inmunoanalizador Advia Centaur XP de Siemens (valores de referencia Kapelari 2008 de dicho método). Programa SPSS para análisis estadístico.

Resultados:
Seguimiento 89 días (máximo 575 días). 4 pacientes presentaron TSH >10 mU/L, 2 con < 48 horas de vida y otros 2 con < 50 días de vida (se comprobó normalidad posterior). Elevaciones leves de TSH 4,42% pacientes (8/181), 2 en el primer mes de