Rev Esp Endocrinol Pediatr 2018; 9 (Suppl 1)
10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2018.Apr.474

PÓSTERES OPTAN PREMIOS FSEEP

40 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Bilbao, 16 - 18 de mayo de 2018

Hipotálamo-Hipófisis

PP1/d3-001
ESTUDIO MULTICÉNTRICO NACIONAL DE ADENOMAS HIPOFISARIOS EN EDAD PEDIÁTRICA Y ADULTOS JÓVENES

N. Portillo Nájera, I. Martínez de La Piscina Martín, I. Rica Echevarría, S. Gaztambide Sáenz, L. Castaño González, Grupo colaborativo de Adenomas Hipofisarios

Investigación en Genética y Control de Diabetes y Enfermedades Endocrinas. Instituto de investigación Sanitaria BioCruces, UPV/EHU, CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo

Introducción:
Los tumores hipofisarios en pacientes pediátricos y adultos jóvenes son una patología rara con una prevalencia desconocida. 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 los genes recientemente descritos que codifican para las subunidades de succinato deshidrogenasa. No existen datos descritos de esta patología en nuestro medio.

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.

Objetivos:
Caracterización clínica de niños, adolescentes y adultos jóvenes con diagnóstico de adenoma hipofisario familiar o esporádico, y estudio molecular mediante secuenciación masiva (NGS).

Pacientes y métodos:
Estudio multicéntrico nacional, descriptivo, retrospectivo y de casos nuevos iniciado en 2015. Hemos recogido las características clínicas y analíticas al diagnóstico de pacientes con adenomas hipofisarios menores de 30 años. Se ha realizado estudio molecular en línea germinal, utilizando la NGS en un panel de 9 genes. Los resultados se han confirmado por secuenciación Sanger y se ha realizado

Paciente	Edad (años)	Sexo	Diagnostico	RMN (mm)	Gen alterado
1	14,1	V	Gigantismo	*15*	*AIP*
2	19,0	M	Prolactinoma	*10*	*CDKN1B*
3	10,3	V	Acromegalia	*40*	*AIP*
4	15,9	M	Prolactinoma	*18*	*SDHB*
5	23,0	V	Prolactinoma	*10*	*AIP*
6	15,9	M	Prolactinoma	*13*	*MEN1*
7	16,5	M	Prolactinoma	*18*	*SDHD*
8	13,9	M	Enf. Cushing	*55*	*AIP*
9	10,8	M	No funcionante	*12*	*PRKRA1*
10	28	M	Acromegalia	*8*	*MEN1, SDHD*
11	12,9	V	Prolactinoma	*24*	*AIP, SDHD, PRKRA1*
12	13,1	M	Prolactinoma	*24*	*SDHD*
13	13	V	Prolactinoma	*13*	*SDHD*
14	11,1	M	Prolactinoma	*26*	*PRKR1A*
15	9,9	M	Prolactinoma	*5*	*SDHD*

Tabla 1: Características clínicas y moleculares de los pacientes con variantes identificadas.

un análisis in silico de las variantes identificadas no descritas previamente.

Resultados:
Se han incluido 91 pacientes menores de 30 años (edad diagnóstico: 16,1±6,4 años; mujeres 60,4%). El 57% corresponde a menores de 15 años. El tipo de adenomas más frecuente es el prolactinoma (44%), seguido de los no funcionantes (21%) y Gigantismo/acromegalia (17%). El 60% de los pacientes no presenta clínica local. Se han identificado alteraciones en heterozigosis en 15 pacientes (edad media: 15,1±1,2 años; mujeres 66,7%) de los que el 60% son prolactinomas. Las características clínicas y moleculares se presentan en la tabla 1.

Conclusiones:
- En el 16,5 % de los pacientes estudiados se observó una alteración genética. Este subgrupo tiende a tener menor edad en el diagnóstico y una mayor prevalencia de prolactinoma.

- La mutación p.Arg271Trp se encuentra entre las más frecuentes del gen AIP en casos esporádicos de gigantismo.

Metabolismo y Nutrición

PP1/d3-002
¿SE PUEDE DEFINIR LA OBESIDAD GRAVE EN LA INFANCIA POR EL RIESGO DE COMPLICACIONES METABÓLICAS?

A. M. Lechuga Sancho[1], M. Gil Campos[2], M.G. Bueno Lozano[3], M.R. Leis Trabazo[4], M.A. Fuentes Castelló[5], E. Palomo Atance[6], P. Bahillo Curieses[7], M.J. Rivero Martín[8], C. Sánchez Garre[9], F.J. Núñez Rodríguez[10], P. Ruiz Ocaña[11], M.J. Ferrández Berenguer[5], S. Grau Montero[9], J.P. Novalbos Ruiz[12]

[(1)]Departamento Materno Infantil y Radiología. Facultad de Medicina. Universidad de Cádiz/UGC de Pediatría. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. [(2)]Hospital Reina Sofía. Córdoba. [(3)]Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. [(4)]Hospital Cllínico Universitario de Santigao. A Coruña. [(5)]Hospital General Universitario de Elche. Alicante. [(6)]Hospital General Universitario de Ciudad Real. Ciudad Real. [(7)] Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid. [(8)] Hospital de Fuenlabrada. Madrid. [(9)] Hospital de Terrassa. Consorci Sanitari de Terrassa. Terrassa. [(10)] Hospital Universitario de Basurto. Bilbao. [(11)] Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz [(12)] Facultad de Medicina, Universidad de Cádiz. Cádiz

Introducción:
No existe consenso para definir obesidad grave en la infancia. Algunos autores proponen definirla a partir de un IMC > a + 3 DE para edad y sexo; otros a partir de IMC > al 140% del percentil 50, y finalmente, se ha propuesto que se debe considerar obesidad mórbida en la infancia y adolescencia a aquellos con un IMC superior a +3.5 DE, lo que se correspondería con un IMC > 40 kg/m2, a los 18 años. Nuestra hipótesis es que se puede definir como obesidad grave en la infancia, a partir de un valor de IMC que presente un riesgo aumentado de complicaciones metabólicas.

Objetivos:
Encontrar una cifra de IMC (DE), a partir de la cual aumente claramente el riesgo de presentar comorbilidades metabólicas, entendiendo como tales las que reconoce la International Diabetes Federation para la definición de síndrome metabólico, es decir: alteración del metabolismo hidrocarbonado, dislipemia, e hipertensión arterial.

Pacientes y metodos:
Estudio multicéntrico nacional, transversal de carácter retrospectivo, de un total de 1030 obesos de entre 6 y 12 años de edad, procedentes de 10 provincias diferentes. Como variables de resultado analizamos la presencia de complicaciones metabólicas (según los criterios diagnósticos de Síndrome Metabólico de la Federación Internacional de Diabetes, IDF), en relación con el grado de obesidad (IMC), estratificados por estadios de Tanner y sexo. Determinamos el valor del Z-Score de IMC a partir del cual la probabilidad de presentar al menos dos complicaciones metabólicas superaba el 50%, empleando una curva ROC.

Resultados:
El punto de corte del IMC en Z-Score, a partir del cual los varones prepuberales presentan una probabilidad > 50% para tener al menos 2 complicaciones metabólicas es + 2,736, mientras que en las niñas prepuberales con valores superiores a + 2,802 tendrán probabilidades de sufrir complicaciones metabólicas superiores al 66%.

Conclusiones:
Valores de Z-Score de + 2,7 en varones prepuberales y + 2,8 en niñas prepuberales, pueden ser útiles como puntos de corte a partir del que realizar screening de complicaciones metabólicas en obesos de 6 a 12 años en nuestro país.

Tiroides

PP1/d3-003
ESTUDIO DE LA FUNCIÓN TIROIDEA EN 525 PREMATUROS DE 24-30 SEMANAS DE GESTACIÓN: EVALUACIÓN DEL PROTOCOLO TRAS 6 AÑOS DESDE SU IMPLEMENTACIÓN

A. Campos Martorell, M. Clemente Leon, D. Yeste Fernandez, E. Mogas Viñals, S. Hernandez Perez, A. Montaner Ramon

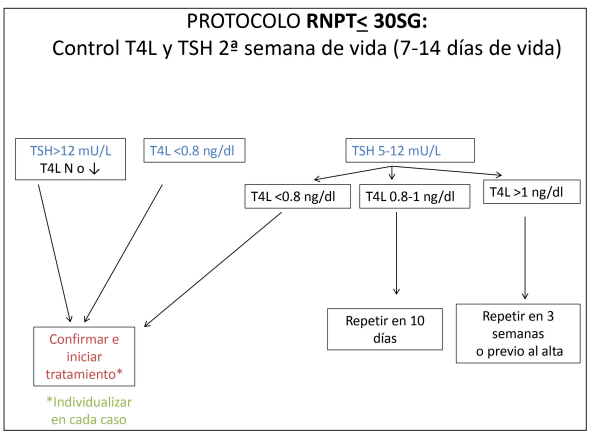
Hospital Vall Hebron. Barcelona

Introducción:
El recién nacido pretérmino (RNPT) presenta una función tiroidea disminuida en relación a los neonatos a término, debido a esto desde 2011 estamos aplicando un protocolo en nuestro hospital para valorar la función tiroidea de estos pacientes.

Objetivo:
Conocer 1) la prevalencia de los trastornos de la función tiroidea (hipotiroxinemia de la prematuridad[HP], hipotiroidismo periférico y hipertirotropinemia), 2) número de pacientes tratados y su evolución y 3) la posible relación entre HP y ser Pequeño para Edad Gestacional (PEG).

Pacientes y métodos:
Estudio descriptivo, longitudinal y retrospectivo de la función tiroidea de 525 prematuros <30SG. Se realiza determinación venosa de T4L y TSH en la segunda semana de vida. Ver imagen. HP si T4L<0.8ng/dl y TSH normal. Todos los pacientes que siguen con tratamiento a los 3 años son valorados con test de perclorato y estudio genético de dishormonogénesis.

Resultados:
Los RNPT<26SG(n=72) presentaron T4L inferior que los RNPT>26SG(n=452) (T4L 1.03±0.2ng/dl vs 1.20±0.2ng/dl p0.000). 14 pacientes presentan HP, sólo 1 recibió tratamiento. Se encontró correlación positiva y significativa (r20.037,p0.00) entre T4L y peso al nacimiento. 22 pacientes presentaron TSH>12mU/L de los cuales se trataron 19 (13 con T4L normal-5 de ellos son PEG- y 6 con T4L disminuida). Los pacientes tratados recibieron levotiroxina una media de 24 meses, todos ellos, menos 1, con cribado de hipotiroidismo congénito normal. En 4 pacientes tratados con TSH 12-15mU/L y T4L normal se pudo retirar el tratamiento antes de los 6 meses. Actualmente, 5 pacientes siguen en tratamiento (edad media 30 meses). Los pacientes PEG tienen más riesgo de recibir tratamiento por TSH aumentada y T4L normal (p 0.00), pero no de presentar HP.



Conclusión:
- No todos los RNPT presentan HP, aunque T4L es inferior en los de menor edad gestacional
- Los pacientes PEG no tienen más riesgo de HP pero sí más incidencia de TSH elevada con T4L normal
- El presente protocolo permite detectar pacientes susceptibles de tratamiento que pasarían desapercibidos al cribado neonatal (HP, hipertirotropinemia leve, hipotiroidismo periférico).
- Aumentar el punto de corte a TSH>15 no incrementaría los falsos negativos y disminuiría los falsos positivos.

Crecimiento

PP1/d3-004
IDENTIFICACIÓN DE MIRNAS CIRCULANTES EN NIÑOS PREPÚBERES NACIDOS PEQUEÑOS PARA LA EDAD GESTACIONAL: RELACIÓN CON EL CATCH-UP POSTNATAL

A. López Bermejo[1], A. Cabacas[2], F. Díaz Roldán[3], JM. Martínez Calcerrada[4], S. Xargay Torrent[5], E. Lizarraga Mollinedo[5], B. Mas Parés[5], LL. Mayol[3], L. Ibáñez[6], J. Bassols[5]

[(1)]Institut d Investigació Biomèdica de Girona (IDIBGI) - Hospital Dr Josep Trueta. Girona. [(2)]Fundació Salut Empordà. Figueres. [(3)] Hospital Dr Josep Trueta. Girona [(4)]Institut de Medicina Legal de Catalunya. Girona. [(5)]Institut d Investigació Biomèdica de Girona (IDIBGI). Salt, Girona. [(6)]Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Introducción:
La gran mayoría de los niños nacidos pequeños para la edad gestacional (PEG) realizan un crecimiento recuperador espontáneo (catch-up) postnatal que se asocia con un mayor riesgo de padecer problemas metabólicos como obesidad, diabetes tipo 2 y enfermedades cardiovasculares. Los mecanismos que regulan el catch-up en los niños SGA son poco conocidos.

Objetivo:
Determinar el perfil de miRNAs circulantes en niños prepúberes PEG y su relación con el catch-up postnatal.

Materiales y métodos:
Se comparó el perfil de miRNAs en plasma de 16 niños prepúberes PEG con (CU-PEG) y sin (nonCU-PEG) catch-up postnatal, y de 8 niños controles [aquellos nacidos con peso adecuado para la edad gestacional (AEG) (todos 3-6 años de edad) mediante microRNA PCR Human Panels.

Resultados:
9 miRNAs se expresaron diferencialmente entre

niños CU-PEG y nonCU-PEG (miR-30b-5p, miR-29c-3p, let-7b-3p, miR-99a-5p, miR-100-5p, miR-122 -5p, miR-425-3p, miR-18a-5p, miR-125b-5p) (p <0.05). De todos estos miRNAs, los miR-122-5p y let-7b-3p también se expresaron diferencialmente entre niños CU-SGA y AEG. Los análisis in silico mostraron que, excluyendo las vías del cáncer, estos 9 miRNAs comparten targets de diversas rutas metabólicas relacionadas con la supervivencia celular y proliferación celular.

Conclusión:
Se han identificado 9 miRNA circulantes desregulados en plasma de niños prepúberes PEG con catch-up postnatal. Estos miRNAs podrían participar en la mediación del crecimiento recuperador post-natal en niños SGA y ser nuevos biomarcadores para la detección precoz del catch-up postnatal.

Diabetes

PP1/d3-005
PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE DIABETES TIPO 1 Y AUTOINMUNIDAD NEGATIVA AL DEBUT, ¿PUEDE TRATARSE DE UNA DIABETES MONOGÉNICA?

I.M. Urrutia Etxebarria[1], R. Martínez Salazar[1], A. Aguayo Cálcena[1], I. Rica Echevarria[1], L. Castaño González[1], R. Barrio Castellanos[2], M. Caimari Jaume[3], A. Campos Martorell[4], M. Clemente León[4], C. Fernandez Ramos[5], A. García Castaño[6], B. García Cuartero[7], AL. Gomez Gila[8], T. González Frutos[6], G. Grau Bolado[6], G. Lou Francés[9], M. Martín Frías[2], I. Martínez de LaPiscina Martín[6], J. Nuñez Rodríguez[5], A. Rodríguez Estevez[6], D. de Sotto Esteban[3] A. Vela Desojo[6]

[(1)]Grupo de Investigación en Endocrinología y Diabetes, Hospital Universitario Cruces-ISS Biocruces, CIBERDEM, CIBERER, UPV-EHU. Barakaldo, Bizkaia. [(2)] Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. [(3)] Hospital Universitario Son Espases. Mallorca. [(4)] Hospital Universitario Vall d´Hebron. Barcelona. [(5)] Hospital Universitario Basurto. Bizkaia. [(6)] Hospital Universitario Cruces-IIS Biocruces. Bizkaia. [(7)] Hospital Universitario Severo Ochoa. Madrid. [(8)] Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. [(9)]Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

Introducción:
La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una enfermedad autoinmune caracterizada por la destrucción selectiva de las células beta pancreáticas y la generación de autoanticuerpos que se utilizan como marcadores para el diagnóstico. Un pequeño porcentaje de niños y adolescentes con diagnóstico clínico de DM1 presenta autoinmunidad negativa. La diabetes monogénica es un tipo de diabetes no autoinmune de herencia autosómica dominante y que puede comportarse como una DM1 en niños y adolescentes. Un correcto diagnóstico nos permite optimizar el tratamiento y proporcionar un consejo genético adecuado.

Objetivo:
Establecer la prevalencia de diabetes monogénica en una cohorte de niños y adolescentes con diagnóstico clínico de DM1 y autoinmunidad anti-pancreática negativa.

Pacientes y Métodos:
• Estudio prospectivo y multicéntrico de comienzo en 2012. Incluye 333 pacientes pediátricos (edad 8,6 ± 3,8 años, 51% niños) con debut clínico de DM1 procedentes de 8 hospitales diferentes.

• Hemos realizado autoanticuerpos antipancreáticos anti-IAA, anti-GADA, anti-IA2A y anti-ZnT8A al debut mediante radioinmunoensayo con antígeno recombinante (valores de normalidad establecidos con punto de corte en media ± 3SD del resultado en 100 niños sanos). Ensayos validados en diferentes workshop de la IDS.

• Estudio genético mediante NGS. Diseño de panel de genes incluyendo regiones codificantes y reguladoras de 12 genes relacionados con diabetes monogénica, tanto formas frecuentes (GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS, ABCC8, KCNJ11) como raras (PDX1, NEUROD1, KLF11, PAX4 y BLK). Secuenciación en plataforma PGM Ion Torrent. Los cambios detectados por NGS son validados posteriormente por Sanger.

Resultados:
El 5,4% de los pacientes son negativos para los 4 anticuerpos estudiados. Se ha hecho el estudio genético por NGS a los 18 casos con autoinmunidad negativa. En 2 pacientes se ha encontrado una mutación patogénica en heterozigosis: un caso en el gen INS (c.94G>A, p.Gly32Ser) y otro en el gen HNF1A (c.789_790insT; p.Val264fs). Se han encontrado otras variantes de significado incierto.

Conclusión:
La diabetes monogénica es responsable de al menos el 11% de los casos de diabetes en pacientes pediátricos con diagnóstico clínico de DM1 y autoinmunidad negativa.

Hipotálamo-Hipófisis

PP1/d3-006
HIPERSECRECIÓN DE HORMONA DE CRECIMIENTO EN PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1- GLIOMA VÍAS OPTICAS: ESTUDIO PROSPECTIVO DE 379 PACIENTES: DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

P.X. Molina Giraldo, H. Salvador, J. Prat, P. Casano

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat

Introducción:
La hipersecreción de hormona de crecimiento (HGH) en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y glioma hipotálamo-quiasmático (GVO) ha sido reportada en algunos casos esporádicos. Además de las repercusiones conocidas, la HGH induce hiperplasia tisular en modelos animales de acromegalia por lo que existe una preocupación por su efecto en el crecimiento del tumor. Su evolución espontánea y el tratamiento a largo plazo no está actualmente bien caracterizada.

Objetivo:
Conocer la prevalencia de HGH en niños con NF1-GVO. Evaluar sus características clínico- analíticas y describir la respuesta al tratamiento con Análogo de somatostatina Octreótide.

Población y metodología:
Estudio prospectivo de pacientes con NF1-GOV, controlados en la unidad de NF-1 entre 2008-2017. Recogida de datos clínicos, resonancia, valoración oftalmológica, tratamientos realizados. Se define la hipersecreción de GH por: aceleración del crecimiento y valores >1SD de IGF1 para edad, no supresión de GH <1 ng/dl en test de sobrecarga oral a la glucosa.

Resultados:
En la unidad se controlan 379 pacientes, 21% presentan GOV. Se identifican 7 pacientes con una edad de 4,7 ± 1,9 años; 7 prepuberales y 1 con pubertad precoz central. La velocidad de crecimiento (VC) previa fue de 0.2 ±1.19 SD que aumenta a 4 ± 2.75 SD, con talla 1,42 ± 1,09 DE (0,83 ± 0,76 DS superior a su talla media parental [TMP]) y valores de IGF-1 >1SD (464,1 ± 156,5 ng/mL). El diagnóstico de HGH coincide con el crecimiento del GVO (n=4) y neurofibroma cutáneo (n=1). Los 7 pacientes fueron tratados con Octeotride 10 mg/28 días(5-20 mg). Todos presentaron un descenso de IGF1 y de la VC. Cinco pacientes fueron tratados 15 meses(rango 8-19 meses) y dos continúan en tratamiento. No presentaron efectos secundarios salvo diarreas. Tras la retirada del tratamiento los 5 pacientes permanecieron estables.

Conclusión:
La hipersecreción de GH está presente en 11% de nuestra cohorte. En 5/7 pacientes coincide con fase de crecimiento tumoral, aunque la causalidad es difícil de demostrar dado que 30% de los gliomas precisan tratamiento. Destacamos la buena respuesta al tratamiento, así como la estabilización del tumor y normalización de HGH una vez retirado el tratamiento.

Crecimiento

PP1/d3-007
ESTUDIO DE LA DENSIDAD MINERAL ÓSEA EN MUJERES EN EDAD ADULTA AFECTAS DE PUBERTAD PRECOZ O ADELANTADA: ¿QUÉ IMPACTO TIENE EL TRATAMIENTO CON ANÁLOGOS DE LHRH?

M. López Úbeda, C. Vera Sáez-Benito, A. de Arriba Muñoz, M. Ferrer Lozano, J.I. Labarta Aizpún

Unidad de Endocrinología. Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Introducción:
Este estudio pretende analizar la densidad mineral ósea en mujeres con edad conológica (EC) adulta que presentaron pubertad precoz (PP) o adelantada (PA) en función de si recibieron tratamiento con aLHRH.

Material y métodos:
PP tratadas con aLHRH: n=29, EC inicio pubertad: 6.86±1.6 años (a), EC inicio aLHRH: 8.01±1.6 a, duración del tratamiento: 3.1±1.7 a, EC menarquia: 12.5±1 a, EC estudio: 22.5±3.4 a, talla adulta: 158.3±7.0 cms. PA tratadas con aLHRH: n=35, EC inicio pubertad: 8.7±0.3 a, EC inicio aLHRH: 9.6±0.9 a, duración del tratamiento: 1.8±0.8 a, EC menarquia: 12.7±1 a, EC estudio: 21.6±3.7 a, talla adulta: 156.3±5.5 cms.PP/PA no tratadas: n=30, EC inicio pubertad: 8.1±0.6 a, EC menarquia: 10.0±0.6 a, EC estudio: 23.8±4.7 a, talla adulta: 161.8±5.2 cms. DMO valorada DEXA en región lumbar y cadera. Estudio estadístico mediante sistema SPSS, $p<0.05$ como estadísticamente significativa.

Resultados:
No se encontraron diferencias significativas al comparar los valores densitométricos (lumbar y cadera) en la muestra total y por subgrupos (PP-aLHRH, PA-aLHRH y PP/PA no tratada). En la tabla 1 se exponen los resultados de la DMO valorada en la región lumbar y cadera en función de si recibieron o no tratamiento. El grupo de PP/PA que recibió tratamiento alcanza una T-score lumbar dentro de la normalidad (-0.52±0.9 SDS) pero significativamente inferior al grupo no tratado (-0.01±1.1). La DMO valorada a nivel de la cadera no presenta diferencias entre ambos grupos. En el grupo de PP/PA que recibió tratamiento alcanzaron criterios densitométricos de osteoporosis el 1.8% y de osteopenia el 29.1% de las pacientes, mientras que en el grupo PP/PA no tratado fueron el 0% y el 17.3% respectivamente, sin haber diferencias significativas entre ambos grupos. El estudio de variables predictoras (EC inicio y fin de tratamiento, duración tratamiento, EC menarquia, IMC, peso, talla) solamente mostró que las pacientes con menor talla adulta presentan mayores alteraciones de la DMO ($p<0.05$).

Tabla 1. DMO en el grupo tratado y no tratado.

Región lumbar L1-L4			
	PP/PA tratadas aLHRH	**PP/PA no tratadas**	**p**
CMO (gr)	52.9±8.35	58.92±10.1	0.01
Area (cm2)	47.1±3.9	49.3±4.9	0.04
DMO (gr/cm2)	1.14±0.16	1.18±0.14	ns
DMO v (gr/cm3)	0.39±0.04	0.40±0.05	ns
T-score	-0.52±0.9	-0.01±1.1	0.04
Región cervical femoral			
DMO (gr/cm2) cuello	0.95±0.1	0.97±0.1	ns
T-score cuello	-0.49±1.2	-0.25±1.9	ns
DMO (gr/cm2) wards	0.87±0.1	0.91±0.1	ns
T-score wards	-0.52±1.3	-0.07±0.9	ns
DMO (gr/cm2) trocanter	0.7±0.2	0.76±0.8	ns
T-score trocanter	-1.05±1.1	-0.31±0.8	ns
DMO (gr/cm2) total fémur	0.99±0.1	1.01±0.9	ns
T-score total fémur	-0.39±0.9	0.04±0.82	ns

CMO: contenido mineral óseo. DMO: densidad mineral ósea.
DMO v: DMO volumétrica.

Conclusiones:
Las niñas con PP o PA tratadas con aLHRH alcanzan una DMO normal en la edad adulta, si bien las pacientes tratadas alcanzan un pico de masa ósea menor sin existir diferencias en la prevalencia de osteoporosis y osteopenia.

Tiroides

PP1/d3-008
BOCIO FETAL POR MUTACIÓN BIALÉLICA DEL GEN DE TPO (TIROPEROXIDASA) CON DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO INTRAÚTERO

M. Amat Bou[1], P. Casano[1], O. Gomez[2], J. Clotet[3], JC. Moreno[4]

[(1)]Endocrinología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. [(2)] Medicina Materno-Fetal, Clínic-HSJD. Barcelona. [(3)] Neonatología, Clínic-HSJD. Barcelona. [(4)] Laboratorio Molecular de Tiroides, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz. Madrid

Introducción:
El bocio fetal es una entidad rara de la que se han publicado unos 30 casos tratados prenatalmente. Suele deberse a factores maternos (el más frecuente la exposición a antitiroideos, exceso o déficit de yodo o patología autoinmune) e infrecuentemente puede ser secundario a dishormonogénesis. El bocio fetal puede conllevar problemas en el parto por compresión traqueal. El tratamiento intraútero con L-tiroxina disminuye las complicaciones intrauterinas, sin embargo no existe consenso sobre el manejo; se han descrito esquemas terapéuticos muy variables (entre 1-7 inyecciones y dosis entre 70-800 ug/dosis). A pesar del tratamiento prenatal, en la mayoría de casos publicados se reporta que los recién nacidos nacen hipotiroideos.

Caso clínico:
Gestante de 31 años, 3º gestación, presenta a las 24s bocio fetal. Antecedentes: aborto previo con bocio fetal. Se realiza cordocentesis para confirmar hipotiroidismo (TSH 996 mUI/L (0,4-4) y LT4 0,46 ng/dL (0,8-2)) y estudio genético que confirma dishormonogénesis por mutación bialélica en el gen de la tiroperoxidasa, (p.R584Q), siendo los padres portadores asintomáticos. Se inicia tratamiento con L-tiroxina intraamniótica a las 25s administrando un total de 4 dosis cada 2 semanas, con disminución ecográfica del bocio. A las 31s se administra dosis de L-tiroxina intraamniótica combinada con intramuscular fetal y, a los 4 días, se debe inducir el parto ante sospecha de corioamnionitis. Alumbramiento por parto eutócico, APGAR 8-9, PN:1616g (0.21 DE), con función tiroidea normal (TSH 1,2 mUI/L, T4 1,7ng/dL). Inicia tratamiento con L-tiroxina el 1º día de vida. No presenta complicaciones del neurodesarrollo/neurológicas.

Tabla. Manejo intraútero del bocio fetal hipotiroideo

	Edad gestacional								
	24	**25**	**26**	**27**	**28**	**29**	**30**	**31**	**31+6 (Parto)**
Diámetro tiroideo (cm^2)	2.3	3	2.6	2.5	2.1	3.1	1.9	2.6	
Frecuencia cardiaca	150	145	140	150	150	155	160		
Dosis L-Tiroxina intraamniótica, ug		200		400		600		550+50*	
TSH amnion, mUI/L		8.5		3.4		0.8		0.4	
FT4 amnion, ng/dL		1.14		2.2		2		1.3	
TSH cord, mUI/L	966								1.2
FT4 cord, ng/dL	0.46								1.7
T3 cord, ng/mL	0.09								

*intramuscular

Discusión:
Actualmente no existe una pauta consensuada para el tratamiento del bocio fetal. Identificar la mutación prenatalmente, en este caso un defecto total de la organificación del yodo, nos ha ayudado a diseñar un esquema terapéutico adecuado. Además de minimizar el riesgo de asfixia durante el parto, un tratamiento intraútero puede prevenir las alteraciones cognitivas derivadas del hipotiroidismo cerebral fetal, que no son evitables con el tratamiento neonatal precoz del hipotiroidismo congénito. El éxito de la intervención se refleja en la función tiroidea completamente normal del neonato al nacimiento, lo que sugiere una correcta dosificación y vías combinadas de administración de nuestro régimen.