

PÓSTERES NO EXPUESTOS

40 Congreso de la Sociedad Española
de Endocrinología Pediátrica

Bilbao, 16 - 18 de mayo de 2018

Pósteres

SP1/d2d3-119 Diabetes

DIABETES MONOGENICA POR MUTACION DEL
GEN HNF-1 α DE INICIO MUY PRECOZJ.M. Narváez Echeverri¹, M. Clemente Leon², J.
Oriola Ambròs³⁽¹⁾ Endocrinología pediátrica. Barcelona. Hospital
Vall d'Hebron. ⁽²⁾ Hospital Vall d'Hebron. ⁽³⁾ Hospital
Clínic. Barcelona

Introducción:

La diabetes MODY (maturity onset diabetes of the young) pertenece al grupo de alteraciones monogénicas, la mutación del gen HNF-1 α es la mas frecuente y presenta una herencia autosómica dominante que provoca disfunción de la célula beta pancreática y alteración en la reabsorción de glucosa a nivel renal, con edad de presentación variable, inclusive orientando muchas veces a ser diagnosticada desafortunadamente como diabetes mellitus tipo 1.

Descripción del caso clínico

Se presenta paciente de 3 años de edad que debuta con hiperglucemia sin cetosis siendo catalogada como Diabetes Mellitus tipo 1, por lo que se inició tratamiento con insulino terapia discontinua (pauta basal bolus) a dosis bajas (0.3UI/Kg/día) y sistema de monitorización continua de glucosa, siendo relevante en su historia clínica la presencia de anticuerpos anti-insulina, anti-GAD65 y anti-isletos negativos y los bajos requerimientos de insulina exógena tras 2 años de evolución, con HbA1c 6,5%. El estudio genético mostró una mutación del gen HNF-1 α en heterocigosis c.62 C>G previamente descrita. Con estos hallazgos se inició tratamiento con sulfonilureas a (0.07mg/kg/día) hasta llegar a dosis máxima recomendada (1.5mg/Kg/día) sin respuesta terapéutica esperada

Conclusiones:

Estamos ante un paciente con mutación del gen HNF-1 α ubicada en la región del promotor en heterocigosis c.62 C>G de inicio más precoz, dejando en evidencia que esta entidad tiene una amplia variabilidad, no solo en su edad de inicio sino en la respuesta al tratamiento con sulfonilureas.

SP1/d2d3-120 Crecimiento

MUTACIONES EN AIP COMO CAUSA DE GIGANTISMO HIPOFISARIO EN LA ADOLESCENCIA

M.J. Chueca Guindulain¹, S. Berrade Zubiri Centro¹, T. Durá Trave¹, L. Castaño González², I. Zazpe Ceno³, L. Forga Llenas⁴⁽¹⁾Complejo Hospitalario de Navarra. Pediatría. Pamplona. ⁽²⁾BioCruces. Bilbao. ⁽³⁾Complejo Hospitalario de Navarra. Neurocirugía. Pamplona. ⁽⁴⁾Complejo Hospitalario de Navarra. Endocrinología. Pamplona

Los adenomas productores de GH aparecen en 17-20% de portadores de mutación en gen AIP y segregan GH o PRL. Producen gigantismo en los casos que las epífisis están abiertas.

Material y métodos:

Presentamos 2 casos de macroadenoma hipofisario productor de GH, no familiares, con la misma alteración genética; uno tratado con octeotrido-LAR tras cirugía no curativa, y el otro controlado tras cirugía curativa.

Resultados:

Caso 1:

Joven, 12 9/12 años, con astenia, anorexia de 7 meses de evolución. En consulta endocrino: EF normal, talla 178,5cm (P>97 +2SDS), TH 184. Tanner 2. Analítica: TSH 0.71mu/l, T4 0.58ng/dl, LH 0.1UI/L, FSH 0.4UI/L, ACTH 21.6ng/l, Cortisol 3.4ug/dl, IGF-1: 399ug/L y prolactina 135ug/l. RNM craneal: masa

Tabla 1. Sobrecarga de glucemia para determinar Hormona de crecimiento (GH)

Paciente 1. SOG						
	Al diagnóstico IGF-1: 399 ug/l		Tras 2 meses Tto Q IGF-1: 500 ug/l		Tras 4 meses Tto Q IGF-1: 500 ug/l	
tiempo	Insulina mU/l	HGH ug/l	Insulina mU/l	HGH ug/l	Insulina mU/l	HGH ug/l
0'	26	227	9,2	5,22	12,6	7,14
60'	331	192	23	2,08	25,3	4,4
120'	35	187	63	1,99	55	4,55
Paciente 2. SOG						
	Al diagnóstico IGF-1: 1252 ug/l		Tras 3 meses Tto Q IGF-1: 770 ug/l		Tras 14 años Tto Q IGF-1: 425 ug/l	
tiempo	Insulina mU/l	HGH ug/l	Insulina mU/l	HGH ug/l	Insulina mU/l	HGH ug/l
0'	-	24,8	-	12,4	-	0,08
60'	-	19,7	-	2,7	-	1,47
120'	-	17	-	0,83	-	0,13

homogénea, 1,9x3x2,2 cms, extensión al seno cavernoso derecho y a fosa supraselar. DD prolactinoma vs T. productor GH. Tratamiento sustitutivo hormonal (tiroxina e hidrocortisona). Test de SOG: HGH basal elevada (227ug/l), que no suprime tras SOG (Tabla 1). Diagnóstico: macroadenoma productor de GH. Tratamiento: cirugía transesfenoidal. Las SOG posteriores, detectan GH >1, por lo que se trata con octeotrido. Genética: alteración en heterozigosis en gen AIP, c.811C>T;p.Arg271Trp. Su padre porta la mutación.

Caso 2:

Joven, 14 años, consulta por talla alta desde siempre y estirón puberal reciente. Tallas altas en ambas familias (TH 184cm). EF: Peso 94 kg(+3,7SDS) Talla 1,97(+4,15SDS). No rasgos acromegálicos. Tanner 5. Edad ósea 14 6/12 y PT 2,08m. A los 9 meses VC>P97 Talla 2,04mts (+4,86 SDS). GH basal 22,6ug/l; IGF-1 = 1252ug/l. Test de SOG sin supresión de GH (tabla 1). Resto hormonas normales. RNM hipofisis: masa 1,8 cm de diámetro, hipointensa en región selar. Diagnóstico: macroadenoma hipofisario secretor GH. Se reseca vía transesfenoidal, con posterior GH <1 en SOG e IGF-1 799 ug/L. Genética: misma alteración en gen AIP que caso 1. Madre y hermana portan la mutación.

Conclusión:

La talla alta, con componente familiar, no es habitualmente motivo de estudio endocrinológico.

La presencia de adenomas productores de GH nos debe hacer sospechar la alteración genética en AIP, lo que va a permitir identificar a familiares portadores de mutaciones en AIP para diagnóstico precoz y tratamiento que mejore los resultados.

SP1/d2d3-121 *Misceláneas*

CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES DERIVADOS A UNA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA. EVOLUCIÓN DE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

S.I. de la Torre Santos, S. Martín Armentia, E. Maldonado Ruíz, S. Corral Hospita, G. Javaloyes Soler, J.M. Andrés de Llano

Complejo Asistencial Universitario de Palencia

Introducción:

Conocer los motivos de consulta más frecuentes y las características de los pacientes derivados a una Consulta de Endocrinología Pediátrica plantea una reflexión sobre los recursos humanos y materiales de que disponemos, así como los circuitos de relación entre diferentes niveles asistenciales.

Población y métodos:

Estudio de cohortes retrospectivo de los últimos 10 años de los pacientes menores de 14 años derivados a la Unidad de Endocrinología Pediátrica de un Área Sanitaria cerrada. La población está constituida por 1.486 pacientes (población diana a mitad de periodo 19.000 niños). Se han recogido edad, sexo y motivo de consulta, agrupándose en las categorías: Sobrepeso/obesidad, talla baja, pubertad, suprarrenales, tiroides, diabetes/alteración hidratos de carbono, lípidos y miscelánea. Se ha realizado análisis de regresión loglineal de joinpoint para calcular el porcentaje anual de cambio (PAC) de la tasa de derivaciones/100.000 niños ajustada por edad.

Resultados:

La media de edad fue 8,3 años $\pm$ 3,5 DE, existiendo diferencias entre grupos ($p < 0,001$). La relación varón/mujer fue 1/2. Los motivos de consulta más frecuentes globalmente correspondieron a: pubertad (22,9%), sobrepeso/obesidad (21%) y talla baja (18,6%). En varones sobrepeso/obesidad (31,6%) y talla baja (26,2%) fueron las más frecuentes, y en mujeres pubertad (35,6%). Existe predominio del sexo femenino en pubertad (95,8%), suprarrenales (75%) y tiroides (62,1%), y masculino en diabetes/alteración hidratos de carbono (60,9%), ($p < 0,001$). La tendencia ajustada por población muestra un ascenso estadísticamente significativo con un PAC del 3,4% ($p < 0,05$), para situarse al final del estudio en 760 consultas/100.000 niños. Este ascenso ocurre fundamentalmente a expensas de la población masculina con un PAC del 5% ($p < 0,05$). La tasa de sobrepeso/obesidad global en los 10 años estudiados presenta tendencia ascendente con un PAC del 11,7% ($p < 0,05$), siendo mayor en varones (PAC 14,1% ($p < 0,05$)), que en mujeres (PAC 8,6% ($p < 0,05$)).

Conclusiones:

-Los motivos de derivación más frecuentes fueron

pubertad, obesidad/sobrepeso y talla baja. Las mujeres consultaron fundamentalmente por pubertad y los varones por sobrepeso/obesidad.

-Existe una tendencia ascendente para el global de la población, a expensas de varones y sobrepeso/obesidad. Esto subraya la necesidad de establecer programas de intervención para su prevención y control en niveles asistenciales previos.

SP1/d2d3-122 Hipotálamo-Hipófisis

IDENTIFICACIÓN DE SÍNDROME DE DAVID MEDIANTE PANEL DE SECUENCIACIÓN MASIVA EN UN CASO DE HIPOCRECIMIENTO SEVERO

A.C. Barreda Bonis¹, R. Rodríguez Peña², A. Ferreira Cerdán², J. Rodríguez Contreras³, A. del Pozo⁴, E. Vallespín⁴, I. González Casado¹, A. Campos Barros⁴

⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁽²⁾ Unidad de Inmunología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁽³⁾ INGEMM, IdiPAZ. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁽⁴⁾ INGEMM. IdiPAZ. Hospital Universitario La Paz. Madrid. CIBERER (U⁷⁵³), ISCIII. Madrid

Introducción:

Los paneles de secuenciación masiva han mejorado la aproximación diagnóstica de tallas bajas de origen incierto. Recientemente ha sido descrito el Síndrome de DAVID (Deficient Anterior Pituitary with Variable Immune Deficiency), que combina déficits adenohipofisarios e inmunodeficiencia debido a mutaciones en el gen NFKB2.

Materiales y métodos:

Descripción de un caso de hipocrecimiento severo mediante panel de NGS HYPOGROWTH V1 con hallazgo de mutación en NFKB2 (S. DAVID) asociado a haplotipo hipomórfico H4 del promotor proximal de GH1.

Caso:

Varón remitido por talla baja a los 5 años. Fruto de primer embarazo de padres no consanguíneos con peso y longitud al nacimiento normales (P:3200 gr (-0.43DE), L:49 cm (-0.76DE). Diagnóstico de enfermedad granulomatosa crónica a los 13 meses de vida en tratamiento con itraconazol y cotrimoxazol y retraso ponderoestatural desde entonces. No infecciones intercurrentes destacables. EF: Peso 16.5Kg (-1.47DE), talla 102.6cm (-2.8DE) (talla diana 168cm (-1.48DE), IMC 15.67 Kg/m² (-0.23DE), PC 53.5cm (1.23DE). Pruebas complementarias: estudio basal de talla baja normal (IGF1 47 ng/ml (p2), IGFBP3 2.96 ug/ml (p59), edad ósea: retraso de un año. Evolutivamente empeoramiento de talla (10.8 años: -3.95DE) proporcionada con descenso de somatomedinas (IGF1 54 ng/ml (Resultados del estudio genético (pa-

nel NGS HYPOGROWTH V1): variante de cambio de sentido NM_001077494.3(NFKB2):c.607G>A, p.(Gly203Ser) en el exón 8 de NFKB2 en heterocigosis, clasificada como patogénica por 6/6 predictores bioinformáticos de patogenicidad (S. DAVID) y haplotipo H4 hipomórfico del promotor proximal de GH1 (actividad transcripcional muy disminuida <55%).

Conclusiones:

Se presenta un caso con S. DAVID con hipocrecimiento severo proporcionado, enfermedad granulomatosa crónica y déficit de ejes tiroideo y somatotro, diagnosticado mediante secuenciación masiva. Ello ha permitido su reciente inclusión para tratamiento con rhGH. Otros casos de S. DAVID presentaron déficit de ACTH y neuroimagen alterada, que se vigilarán evolutivamente.

SP1/d2d3-123 Misceláneas

ALTERACIONES ENDOCRINOLÓGICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS

M.E. Álvaro Toquero¹, R. Gastón Téllez², C. Mingo Alemany², F. Moreno Macián², S. León Cariñena², A. A. Cañete Nieto²

⁽¹⁾ Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia. ⁽²⁾ Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia.

Introducción:

La Histiocitosis de Células de Langerhans (HCL) consistente en una proliferación de células del sistema mononuclear fagocítico en cualquier órgano o sistema, afectando por orden de frecuencia a hueso, piel, ganglios, hígado, bazo, mucosa oral, pulmones y SNC. Puede aparecer de forma localizada o multisistémica. La incidencia es baja aunque predomina en la edad infantil entre el primer y el tercer año de vida. Constituye un modelo de relación entre el sistema inmunitario y endocrino siendo la diabetes insípida (DI) la endocrinopatía más frecuente, seguida del déficit de GH, el hipogonadismo hipogonadotropo, las alteraciones tiroideas y del metabolismo de carbohidratos. Entre los factores predisponentes de padecer una endocrinopatía en pacientes con HCL destaca la afectación craneofacial y cerebral.

Material y métodos:

Estudio descriptivo de todos los casos de HCL seguidos en un hospital terciario entre los años 2000 y 2016 con el objetivo de caracterizar las alteraciones endocrinológicas.

Resultados:

45 pacientes con edad entre 0 y 15 años con HCL, de los cuales 9 (3 mujeres, 6 varones) tienen en-

	Pcte. 1	Pcte. 2	Pcte. 3	Pcte. 4	Pcte. 5	Pcte. 6	Pcte. 7	Pcte. 8	Pcte. 9
Diagnóstico HCL(años)	5	2	6	0.6	1	11	0.1	4	1
Sexo	Mujer	Mujer	Varón	Varón	Varón	Varón	Varón	Varón	Mujer
Tipo endocrinopatía (años al diagnóstico)	T.Hashimoto (15)	Hipotiroidismo Central (2)	DI (14)	DI (3)	DI (3)	DI (12) + Déficit de GH(13)	DI (1)	DI (2)	DI (15)
Afectación ósea	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
- Cráneo			Esfenoides y Parietal	Parietal	Parietal		Sí Frontal, peñasco y oído medio		
- Otro	Vértebra, húmero y esternón		Fémur y Pelvis		Fémur	Maxilar, escápula y costilla		Costilla, húmero y vértebra	
Cutánea	No	Sí cuero cabelludo	No	No	No	Sí Cuero cabelludo	Sí	No	No
Ganglionar	No	No	No	No	No	No	Sí	No	No
Mucosa oral	No	Sí	No	No	No	No	No	No	No
Hepatoesplénica	No	No	No	No	No	No	Sí	No	Sí
Pulmonar	No	No	No	No	No	Sí	No	No	No
Afect. Neuroimagen	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
-Pérdida de hiperintensidad de neurohipofisis		Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
-Engrosamiento tallo hipofisario		Sí	No	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí
-Elevación suelo silla turca		No	Sí	No	No	No	No	No	No
-Adenohipofisioplasia		Sí	No	No	No	No	No	No	No

docrinopatía. La mediana de edad al diagnóstico de HCL es de 3.5 años, y de DI 3 años. El resto de datos se exponen en la tabla anexa.

Conclusiones:

La HCL y las manifestaciones endocrinológicas predominan en la edad pediátrica. La DI es la endocrinopatía más frecuente, aparece próxima al diagnóstico de HCL y, aunque puede existir sin alteración en la neuroimagen, todos nuestros pacientes presentaban alteración en la RM. Es frecuente la asociación de lesiones en oído, cráneo, cuero cabelludo y mucosa oral, junto con afectación hipofisaria. Esta asociación también se observa en nuestra muestra. La HCL multisistémica, asocia frecuentemente afectación de la función hipofisaria y es por ello que ésta debe evaluarse tanto en el diagnóstico como en el seguimiento de esta enfermedad.

SP1/d2d3-124 Crecimiento

PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO EN PRESENCIA DE ALTERACIONES HORMONALES

M.A. Santos Mata¹, M. Aza Carmona², L. Sentchordi Montané³, A. Pereda Aguirre⁴, K. E Heath², G. Perez Nancíaes Leal⁴

⁽¹⁾ UGC Pediatría. Hospital SAS Jerez. Jerez de la Frontera. Cádiz. ⁽²⁾Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) y Unidad multidisciplinar de displasias esqueléticas (UMDE). Hospital Universitario la Paz. Universidad Autónoma de Madrid. IdiPAZ. Madrid. CIBERER. ISCIII. Madrid. ⁽³⁾Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) y Unidad multidisciplinar de displasias esqueléticas (UMDE). Hospital Universitario la Paz. Universidad Autónoma de Madrid. IdiPAZ. ⁽⁴⁾Laboratorio de epigenética molecular. Instituto de Investigación BioAraba. OSI Araba-Txagorritxu. Vitoria-Gasteiz.

El pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP) es una entidad infrecuente, de herencia autosómica dominante bajo fenómeno de impronta caracterizada

por fenotipo de osteodistrofia hereditaria de Albright (AHO) y ausencia de resistencia hormonal. Está causado por mutaciones inactivantes en heterocigosis en el alelo paterno del gen GNAS. Las mismas mutaciones, si se heredan por vía materna, causan pseudohipoparatiroidismo tipo IA (PHP1A), que además de AHO cursa con resistencia multi-hormonal.

Caso clínico:

Niña de 11 años que es derivada por baja talla. AP: EG: 35sem, PRN: 2200g (-0,33SD), longitud: 46cm (0,23SD).PC: 34cm (p50), CIR leve. AF: talla materna: 160cm, talla paterna: 182cm; sin rasgos dismórficos. Examen Físico: Edad: 11,7 años, peso: 29,5kg (-1SDS), talla: 123cm (-4,1SDS), IMC: 20,4kg/m² (+0,45SDS), TS/TB: 0,59. Frente amplia, dientes separados e hipoesmaltados, paladar ojival. Incurvación radiocubital, manos y pies pequeños con pulgar mano derecha mayor, implantación anómala ungueal. Genu valgo. Tanner 1.

Resultados:

Calcio: 9,4ng/dl, fósforo: 4,3ng/dl, PTH: 58pg/ml, 25OH-vitamina-D: 28ng/ml, TSH: 18μU/ml, T4 libre: 1ng/ml, anticuerpos antitiroideos negativos. HGH: 0,2ng/ml, IGF1: 107ng/ml, IGFBP3: 3,3μg/ml. Ca/Cr: 0,1. Función gonadal y suprarrenal normal. Mapa Óseo: Húmeros toscos, radio incurvado, orientación oblicua de la epífisis radial, que provoca deformidad en cúpula con un vértice de la articulación radiocarpiana formada por el semilunar. Metacarpos y falanges cortas en 2º, 3º y 4º dedo de ambas manos. Test de liberación de GH con glucagón: GH basal: 0,1 y pico 120':3ng/ml y con Propanolol: GH basal: 0,1 y pico: 4ng/ml. Cariotipo: 46,XX; aCGH: normal. Mediante el panel de NGS de displasias se detectó una mutación en heterocigosis en GNAS, [c.779A>T (p.Glu260Val)], confirmando por RT-PCR específica de alelo que la variante se encuentra en el alelo paterno, asociándose por tanto a PPHP.

En la actualidad recibe tratamiento con L-tiroxina y GH y suplementos de vitamina D. Tras 18 meses, la talla ha mejorado en +0,91SDS, sin aceleración de la edad ósea, siendo la velocidad de crecimiento previa al tratamiento con GH de -3,6SDS

Conclusiones:

El estudio genético ha permitido el correcto diagnóstico clínico de la paciente como PPHP a pesar de las alteraciones hormonales. La paciente presenta una buena respuesta al tratamiento con GH.

SP1/d2d3-125 *Misceláneas***INSULINOMA AISLADO EN UN PREADOLESCENTE COMO CAUSA RARA DE HIPOGLUCEMIA**

C. Monterde Pedra¹, R. Escartín Martínez², N. Brun Lozano², J. Pérez Sánchez², B. Núñez García², R. Corripio Collado²

⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica. Parc Tauli Sabadell. Hospital Universitari. Sabadell. ⁽²⁾ Parc Tauli. Hospital Universitari. Sabadell

Introducción:

La hipoglucemia se manifiesta por síntomas muchas veces inespecíficos que pueden demorar su diagnóstico por lo que es importante tener una alta sospecha clínica. El insulinoma es un tumor pancreático neuroendocrino causante de hipoglucemia no cetósica. Es una enfermedad poco frecuente especialmente en la edad pediátrica.

Caso clínico:

Presentamos el caso de un niño de 11 años con episodios presíncopales autolimitados y cambios de comportamiento de 3 meses de evolución atribuidos inicialmente a aspectos psicosociales del paciente. En una de las visitas a Urgencias se objetiva una hipoglucemia no cetósica. En la analítica de estudio durante la hipoglucemia se detectan unos niveles elevados de insulina, B-hidroxibutirato indetectable, péptido C normal, anticuerpos anti-insulina y antidiabéticos orales negativos. El test de glucagón tuvo una respuesta positiva. GH, ACTH y metabolismo fosfocálcico fueron normales. El TC abdominal con contraste detectó una imagen pancreática compatible con insulinoma. Se le realizó una PAAF ecoguiada por endoscopia transesofágica que mostró una lesión homogénea en la unión entre cuerpo y cola pancreática compatible con neoplasia neuroendocrina. El paciente siguió una dieta fraccionada y baja en azúcares de absorción rápida hasta la cirugía, manteniendo niveles normales de glucemia. La cirugía consistió en una resección de cuerpo y cola pancreáticos. La anatomía patológica halló un insulinoma benigno bien diferenciado de 15x13 mm. Los estudios epigenéticos están pendientes. Posteriormente se ha mantenido asintomático sin restricciones dietéticas y con glucemias normales.

Comentarios:

Los pacientes con síntomas compatibles con hipoglucemia se benefician de una monitorización de glucemia capilar para confirmarlas

La determinación de cetonemia es fundamental en el diagnóstico diferencial de la hipoglucemia

El diagnóstico y manejo del insulinoma supone un reto multidisciplinar con un pronóstico favorable en la mayoría de los casos.

SP1/d2d3-126 *Metabolismo y Nutrición***ESTUDIO DE POSIBLES DÉFICIT DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL EN PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA EN NUESTRO MEDIO**

Rodríguez Quintana¹, I Díez López², I Lorente Blázquez¹

⁽¹⁾ Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba. OSI Araba. Vitoria. ⁽²⁾ Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba. Endocrinología Pediátrica, OSI Araba. Vitoria. Departamento de Pediatría. UPV-EHU.

El déficit de lipasa ácida lisosomal (LAL) es una patología infrecuente (prevalencia 1:40.000-300.000), autosómico recesiva, monogénica. Puede cursar agresivamente (enfermedad de Wolman): malabsorción y severa dislipemia con supervivencia inferior al año de vida. La enfermedad por almacenamiento de éster colesterol (CESD) cursa con dislipemia, hepatopatía y enfermedad cardiovascular precoz.

Objetivos:

Estudio descriptivo de la prevalencia del déficit LAL y portadores en una submuestra de pacientes con hipercolesterolemia. Comparación con datos ya publicados

Materiales y métodos:

De 42 pacientes controlados en consulta por sospecha de hipercolesterolemia familiar pero estudio genético para HFC negativo, se seleccionaron 12 pacientes con dislipemia persistente a pesar de medidas dietéticas estrictas. Se recogieron muestras de sangre seca en 10 dónde se analizó la actividad enzimática, previo consentimiento informado. Se consideraron valores de referencia para LAL 0,61 -2,79 nmol/punch/h. Para valores de actividad de LAL con valores próximos al mínimo del rango en la población de referencia, se estudió la variante genética c.894G>A (p.delS275_Q298) ["Exon 8 Splice Junction Mutation", E8SJM].

Se analizaron: edad, sexo, tiempo desde el diagnóstico, IMC, estado nutricional, colesterol total, HDL-colesterol, LDL-colesterol, triglicéridos, tratamiento con estatinas/resinas; antecedentes familiares de obesidad, dislipemia y enfermedad cardiovascular precoz. Procesamiento de datos con SPSS-19.0.

Resultados:

Se estudiaron 10 pacientes, 60% varones, edad media al diagnóstico 8±2.5 años, tiempo medio desde el diagnóstico 4,5±1.2 años. IMC medio 20,2±3.1Kg/m², sobrepeso 20%, obesidad 10%. Valores medios de: colesterol total 225±29mg/dl, HDL-colesterol 50±18 mg/dl, LDL-colesterol 161±27mg/dl, triglicéridos 101±72 mg/dl. Eco hepática 2/10 esteatosis leves.

Tratamiento con estatinas: 20%, ezetrol 30%, resinas 50%. Antecedentes familiares de: obesidad 2/10, dislipemia 7/10 y enfermedad cardiovascular precoz en el padre de 1 paciente. Valores medios de: LAL $1,32 \pm 0,58$ nmol/punch/h y actividad enzimática $98,1 \pm 52\%$. Valores próximos al mínimo del rango en 2 pacientes, ambos con E8SJM normal y 1 por debajo con genética en heterocigosis mutación.

Conclusiones:

Déficit de LAL es una entidad infrecuente, detectándose un portador (10%). El screening de déficit de LAL puede ser beneficioso en aquellos pacientes con dislipemia. no filiada Coinciden los datos con otras CCAA próximas (Navarra).

SP1/d2d3-127 Diabetes

DIABETES NEONATAL DE COMIENZO PRECOZ

M.M. Romero Pérez, A. Núñez Fernández, L. López Sánchez, M. Losada Machuca, JA. Bermúdez De La Vega

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción:

La incidencia de la Diabetes neonatal(DN) se estima en 1/100.000-300.000 nacidos vivos. En los últimos años el abordaje diagnóstico ha cambiado, recomendándose la solicitud de pruebas genéticas al inicio, el resultado orientará el tratamiento y pronóstico.

Material y método:

Recién nacida que ingresa por sospecha de obstrucción intestinal de diagnóstico prenatal en contexto de polihidramnios.

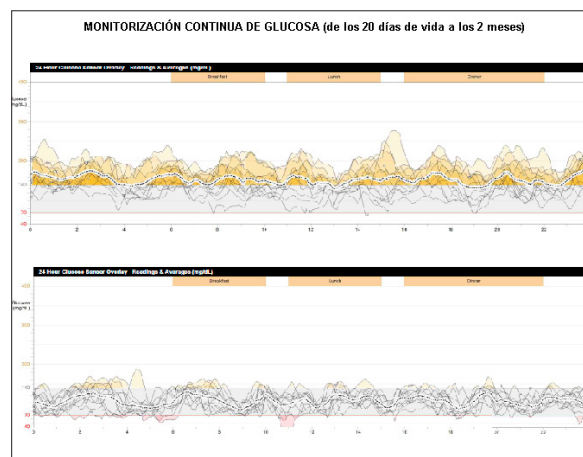
AP: Gestación de 38 semanas controlada en alto riesgo. Peso: 2120grs($p < 1$, -2.38 DE). Longitud: 47cm($p 15$). PC: 34cm($p 51$).

AF: sin interés.

Exploración: Aceptable estado general, aspecto desnutrido. Protusión lingual sin macroglosia. Resto de exploración normal.

A su ingreso se realizan pruebas complementarias que descartan la obstrucción intestinal. Presenta hipoglucemia de 28mg/dl que se resuelve con bolo de suero glucosado y posterior aporte de hidratos de carbono(HC)6.7mg/kg/min. A las 12 horas de vida presenta hiperglucemia de 391mg/dl, que persiste e incluso aumenta(424mg/dl) tras disminuir aportes de HC. Se inicia perfusión de insulina intravenosa, que precisa de forma continua, con necesidades máximas de 0.72UI/kg/día.

Ante la clínica de hiperglucemia persistente se sospecha diabetes neonatal. Se solicita hemograma, bioquímica, perfil hepático, lipídico, TSH que resul-



tan normales, péptido C 0.62 ng/ml, Ac antiTPO, Ac anti IA2 y antiGAD65 negativos y estudio genético molecular, aún pendiente de resultados.

A los 15 días se inicia monitorización continua de glucosa y pauta de insulino terapia subcutánea con AAR (insulina lispro), mejorando los controles glucémicos con aportes de 0.1-0.25UI antes de las tomas. Dos semanas tras alta (1 mes y 5 días), presenta glucemia media de 168 ± 49 mg/dl con 70% de controles > 140 mg/dl.

Progresivamente mejora el control glucémico, con disminución progresiva de las necesidades de insulina, hasta mantener glucemia normal(103 ± 17 mg/dl) sin aporte de insulina desde los 2 meses de edad.

Conclusiones:

La escasa frecuencia de la DN puede dificultar su diagnóstico. En nuestro caso, los antecedentes gestacionales junto con la clínica y hallazgos analíticos, nos hicieron sospecharla.

La monitorización continua de glucosa ha permitido un estrecho control, reduciendo la necesidad de controles capilares.

La disminución progresiva de las necesidades de insulina orienta el cuadro hacia una diabetes neonatal transitoria, que nos hace plantearnos una predisposición a una futura diabetes en la edad juvenil.

SP1/d2d3-128 Crecimiento

PERFIL METABÓLICO Y ÓSEO DE PACIENTES TRATADOS CON HORMONA DE CRECIMIENTO HASTA TALLA FINAL

A. Portela Liste, H. Murjani Barwani, M. Fesco Vilchez, J.M. Rial Rodríguez, Á. Seoane Cea

Hospital Universitario N^o S^a Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Introducción:

Son conocidos los efectos sobre la composición corporal y metabólicos de la hormona de crecimiento. Hemos analizado en una muestra de pacientes cuyo tratamiento ha finalizado, los valores de lípidos plasmáticos, glucosa e insulina, así como la densidad mineral ósea.

Métodos:

Análisis retrospectivo de las historias clínicas de pacientes que iniciaron el tratamiento con hormona de crecimiento entre 2002 y 2011, habiéndolo finalizado al alcanzar talla adulta (edad ósea > 14 años en niñas y > 16 años en niños, velocidad de crecimiento menor de 2cm/año).

Resultados:

La muestra se compone de 46 pacientes, 15 mujeres. Edad de inicio 10,6 (3,3-16) años. Edad al final del tratamiento 16,76 (12,4-20,4).

TAs 119 mm (100-134) TAd 74,6mm (60-87) Peso porcentual para la talla 96,4% (66-135) e IMC 20,3 (14,7-27,8).

Se analizaron lípidos plasmáticos, siendo el Colesterol total 158mg/dl (114-312), un 17% >p95, Triglicéridos 81mg/dl (33-221), un 26% >p95 y LDL 86,2mg/dl (36-215), un 18% > p95. Los valores de glucosa y de HbA1c estaban dentro de la normalidad.

El índice HOMA fue de 0,91 (0,74-4,75), con un 23% >2,5.

En cuanto a la densidad mineral ósea, en 27 pacientes de la muestra los valores fueron de -1,26 (-3 a +0,4) z score. Correlaciones positivas de DMO con edad de la menarquía, la talla final, el incremento de la velocidad de crecimiento en el primer año de tratamiento y con el aumento de IGF1 respecto al valor basal.

SP1/d2d3-129 Suprarrenales**HIRSUTISMO Y AMENORREA, ¿CUÁL ES EL DIAGNÓSTICO?**

M.J Álcázar Villar¹, N. Mayo Artuch¹, L. Garzón Lorenzo², M.J Rivero Martín¹, D. Montes Bentura¹

⁽¹⁾Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. ⁽²⁾Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

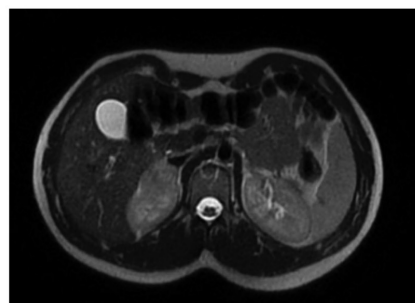
Introducción:

Las manifestaciones clínicas y el origen del hiperandrogenismo varían según la edad. En mujeres adolescentes generalmente es secundario a un exceso de síntesis de andrógenos ováricos y/o suprarrenales. Sólo en una minoría existe un trastorno específico responsable, siendo muy infrecuentes a esta edad los tumores suprarrenales. Clínicamente encontraremos virilización y clitoromegalia.

Caso clínico:

Adolescente de 13 años remitida por hirsutismo de 2 años de evolución con incremento más llamativo en los últimos 3 meses. Pubarquia desde los 8 años y telarquia desde los 9 años. No menarquía. Exploración física: Peso: 63,1 (1,05 DE) Talla: 160,5 (0,44 DE) IMC: 24,5%(0,97 DE). Ferriman de 11 y acné pustuloso facial. Tanner IV, genitales externos normales con clitoromegalia, destacando vello púbico extendido hacia muslos. Analítica: importante elevación de testosterona (272 ng/dl), DHEAs (976 mcg/dl) y androstendiona 21ng/ml (N: 0,3-3,7). 17OHP: 10,7 ng/dl. Test de ACTH (0,25mg): respuesta plana (60 minutos: 10,9 ng/l). Cortisol basal: 24,7 mg/dl. Ecografía pélvica: normal. Tras los resultados se sospecha un tumor suprarrenal realizándose RMN abdominal en la que se objetiva una masa sólida adrenal derecha de 4 cm, sin características de adenoma (imagen 1). Se deriva al hospital de referencia (Oncología Pediátrica). Previo a la cirugía se realiza test de Nugent: normal. Rastreo corporal total y SPECT-TAC abdominal: no captación de la lesión. Se realiza suprarrenalectomía, extirpándose un nódulo delimitado y encapsulado de 3.5x3 cm compatible con adenoma cortical productor de hormonas sexuales. En analítica control a los 4 días de la cirugía se objetiva normalización de hormonas suprarrenales: testosterona (15 ng/dl) DHEAs (85 mcg/dl), androstendiona 2,18 ng/ml y 17OHP basal: 1,92 ng/dl. La menarquía aconteció a los 6 días de la cirugía.

Imagen 1



Comentarios:

El hirsutismo es una patología frecuente en mujeres adolescentes.

En el diagnóstico diferencial además de pensar en el origen ovárico, suprarrenal y la sensibilidad cutánea a andrógenos, no debemos olvidar la patología tumoral suprarrenal si el hiperandrogenismo es de inicio brusco y rápida progresión.

Cifras de DHEAs superiores a 700 obligan descartar patología tumoral suprarrenal.

La amenorrea de nuestra paciente estaba condicionada por el hiperandrogenismo, resolviéndose tras la normalización de la función suprarrenal.

SP1/d2d3-130 Suprarrenales**SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE EN ADOLESCENTE CON TRASTORNO DE LA CONDUCTA ALIMENTARIA**

L. Miñones Suárez, V. Díez Bayona, L. Troyas Fernández de Garayalde, P. Floristán Resa

Hospital Reina Sofía Tudela Navarra. Tudela. Navarra

Introducción:

La insuficiencia suprarrenal primaria de origen autoinmune es una entidad infrecuente y de prevalencia desconocida en edad pediátrica. Sus manifestaciones clínicas son a menudo insidiosas, lo que contribuye a una demora en el diagnóstico e inicio de tratamiento.

Caso clínico:

Paciente de 14 años remitida por sospecha de trastorno de la conducta alimentaria tipo purgativo. Refería anorexia, rechazo de la alimentación y pérdida del 11% del peso corporal durante los dos meses previos, asociando dolor abdominal, vómitos postprandiales y astenia en la última semana. La evaluación psiquiátrica no evidenció alteración de la percepción de la imagen corporal, rechazo ni temor a ganar peso. Presentaba moderada afectación del estado general, delgadez (IMC:15.9;-1.44 SDS), hipotensión (TA:91/52 mmHg), deshidratación hiponatrémica (glucosa: 84 mg/dl, urea: 49 mg/dl, sodio 131 mmol/l, osmolaridad: 291 mosm/kg). Se confirmó el diagnóstico de insuficiencia suprarrenal primaria de origen autoinmune (cortisol am:0.43 mcg/dL; ACTH:2273 ng/L; actividad de renina plasmática:101 ng/ml; anticuerpos 21-hidroxilasa: 741.7 UI/L). El estudio ampliado reveló anticuerpos antigliadina:13.01 kU/L, antitransglutaminasa total IgA-Ig G: 383.89 kU/L, hipertiropinemia (TSH:6.63 mU/mL, t4I:1.14 ng/dL), con marcadores de autoinmunidad negativos. Se descartó autoinmunidad pancreática y paratiroidea. La

ecografía tiroidea y abdominal fueron normales, la biopsia duodenal mostró atrofia leve-moderada de la mucosa con patrón celiaco. Se inició tratamiento con hidrocortisona 12 mg/m² y fludrocortisona 10 mcg, junto con dieta exenta de gluten. Seis meses después, la paciente estaba asintomática, había recuperado el 15% de su peso corporal (IMC: 19,11 (-0,46 SDS)) y mantenía equilibrio metabólico estable (TA: 112/73 mmHg; sodio: 136 mmol/L, potasio 3,8 mmol/L, ACTH: 662 ng/L, renina: 5,4 ng/dL, aldosterona:3.63 ng/L). Se confirmó hipertiropinemia moderada (TSH 9,8 mU/mL) con anticuerpos antiperoxidasa de 285 UI/mL. Se estableció el diagnóstico de síndrome poliglandular autoinmune.

Conclusiones:

La adrenalitis autoinmune se manifiesta con frecuencia asociada a otras enfermedades autoinmunes, que pueden aparecer simultáneamente o años más tarde del diagnóstico inicial, por lo que debe realizarse despistaje periódico.

SP1/d2d3-131 Displasias óseas**VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE MUTACIONES EN HETEROCIGOSIS EN NPR2. TRATAMIENTO CON rhGH**

A.C. Barreda Bonis¹, J. Guerrero Fernández², L. Salamanca Fresno², A. Hisado Oliva³, K.E. Heath³, I. González Casado Centro¹

⁽¹⁾Servicio de Endocrinología Infantil. Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE). Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁽²⁾ Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁽³⁾ Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) y Unidad Multidisciplinar Displasias Esqueléticas (UMDE). Hospital Universitario La Paz. UAM, IdiPAZ y CIBERER. ISCIII. Madrid.

Introducción:

El gen NPR2 (receptor del péptido natriurético tipo B) está involucrado en la regulación del crecimiento. Mutaciones en homocigosis se asocian a displasia acromesomélica de Maroteaux y en heterocigosis a talla baja desproporcionada e idiopática. Presentamos el caso de una familia con mutación en heterocigosis de NPR2 y su respuesta a tratamiento con rhGH hasta talla adulta en uno de sus miembros.

Casos:

Familia de tres hijos con mutación en heterocigosis en NPR2 heredada vía materna (p.Glu991Gly). Madre 155.5 cm(-1.44DE) con ratios braza/talla(B/T):1.01, talla sentado/talla(TS/T):0.529. Padre 169.8 cm(-1.2DE).

Caso índice: remitida a los 6.4 años por talla baja. Parto a término (PRN-0.82DE, LRN 0.72DE). EF:

peso -1.03DE, talla -2.32DE (TD:-1.32DE). Aspecto musculado, paladar ojival. Estudio de talla baja normal, incluyendo cariotipo y gen SHOX. Edad ósea acorde, con braquifalanga del 5º dedo y epífisis en cono. Panel de displasias detectó mutación en heterocigosis en NPR2. Inicia rhGH a los 7.75 años con pronóstico inicial de talla en 144.6 cm(-3.27DE) (duración 6 años a dosis 0.04mg/kg/día). Talla adulta (15.3 años): 154.7 cm(-1.16DE), B/T:1.00; TS/T:0.533.

Hermano mediano: remitido por talla baja familiar. Embarazo: diabetes gestacional, PRN -0.38DE, LRN-0.23DE. EF: peso -1.3DE, talla -2.49DE. Aspecto musculado, paladar ojival. B/T:98.3%; TS/T 0.522. Edad ósea: -1año, braquifalanga. Pronóstico de talla 160 cm(-2.7DE), inicia rhGH (dosis 0.04 mg/kg/día). Última visita (12 años): talla -1.58DE, Tanner II. Edad ósea 13 años.

Hermana menor: remitida para estudio de NPR2. Con 7.75 años: talla -0.68DE; B/T:0.979; TS/T 0.514. Edad ósea acorde.

Conclusiones:

Se presenta un caso de talla baja con mutación en heterocigosis en NPR2 con buena respuesta al tratamiento con rhGH. La experiencia hasta la fecha es limitada. La distinta evolución en sus hermanos hace pensar en la variabilidad en expresión de NPR2 o en la coexistencia de otros factores desconocidos que interrelacionen con él.

SP1/d2d3-132 Gónadas

RESULTADOS INICIALES DE UN PROGRAMA DE DILATACIONES VAGINALES EN PACIENTES CON ANOMALIAS DE LA DIFERENCIACION SEXUAL

I. González Casado¹, M. Dore Reyes Centro², P. Triana Junco², A. Sánchez-Galán², J. Guerrero-Fernández², L. Martínez Martínez²

⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid. ⁽²⁾ Hospital Infantil La Paz. Madrid

Introducción:

La dilatación vaginal (DV) progresiva es la primera línea de tratamiento de la hipoplasia vaginal. Su éxito necesita de una paciente psicológicamente preparada y comprometida con el tratamiento.

Objetivo:

Presentar un programa de DV y sus resultados a medio plazo.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo de pacientes con hipoplasia/agenesia vaginal registradas en el programa de DV en el período comprendido entre 2014-2017. Se in-

cluyeron aquellas que aceptaron iniciar el protocolo y acudieron a revisiones periódicas. Se consideró éxito anatómico una longitud vaginal de 7 cm y diámetro de 28 mm. El éxito funcional se estableció en aquellas pacientes sexualmente activas sin dificultades. Se excluyeron pacientes con vaginoplastias quirúrgicas.

Resultados:

Se registran 7 pacientes con una mediana de 17 años (15-17 años) en el programa de DV. El diagnóstico primario más frecuente fue la insensibilidad completa a andrógenos (5/7). Durante la primera exploración se identificó una fosita mucosa con una mediana de 3 cm (1-5) de longitud y 14 mm (11-17) de diámetro. La adherencia se consideró satisfactoria en 6/7 pacientes de las cuales 5 alcanzaron el éxito anatómico en 1.3 años (0.8-3) y 2 manifestaron ser sexualmente activas. La mediana de seguimiento fue 1.6 años (0.5-3.2) sin identificarse complicaciones durante el mismo.

Conclusiones:

La DV es una técnica inocua, segura y efectiva para lograr el éxito anatómico en pacientes con hipoplasia vaginal. Se requieren programas que faciliten el cumplimiento y motiven a la paciente para alcanzar su objetivo.

SP1/d2d3-133 Crecimiento

TALLAS FINALES TRAS EL TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO. CORRELACIONES CON CARACTERÍSTICAS BASALES, DOSIS Y RESPUESTA INICIAL

A. Portela Liste, María Fresco Vilches, Hima Murjani Barwani, Ángela Seoane Cea, José Manuel Rial Rodríguez

Hospital Universitario N^º S^º Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

Pese a la contrastada eficacia de la hormona de crecimiento en las diferentes indicaciones existentes, persiste el debate sobre la adecuación de las dosis a la respuesta individual. Se analizan las características basales y la correlación de la talla final con éstas, la dosis empleada y la respuesta inicial.

Métodos:

Análisis retrospectivo de los tratamientos iniciados durante la década 2002-2011 y finalizados al completar su crecimiento (edad ósea > 14 años en niñas y > 16 años en niños, velocidad de crecimiento < 2cm/año).

Resultados:

La muestra se compone de 46 pacientes, 15 mujeres. Edad de inicio 10,6 (3,3-16) años. Tallas al inicio del tratamiento -2,57 (-0,8 a -4,8) DE. Fueron

tratados durante 5,8 (2,17-12,7) años. Dosis inicial 31 (25-41) mcg/Kg/día. Dosis sucesivas 34 (21-46) mcg/kg/día.

Tallas finales -1,29 (-4 a 0,38)DE. Edad al final del tratamiento 16,76 (12,4-20,4) años.

Diferencia Talla diana - talla final 0,08 (-2,2 a 3,3)DE. Se analizan las correlaciones de la talla final con los datos basales y antecedentes, hallando significación con peso y longitud al nacer, talla diana, edad al inicio de la pubertad, duración del tratamiento y edad al final del mismo. Las correlaciones más importantes se dan con el incremento de la velocidad de crecimiento el primer año de tratamiento e inversamente con el valor basal de IGF1. La media de dosis utilizada no muestra correlación significativa con las tallas finales.(Tabla)

CORRELACIONES CON TALLA FINAL	
PARÁMETRO	CORRELACIÓN
Edad finalización	0.24
Talla diana	0.14
Duración del tratamiento	0.14
IGF1 basal	-0.47
Dosis	0.09
Incremento de VC	0.23

Discusión:

Se analiza una muestra de pacientes tratados dentro de las indicaciones aprobadas por EMA, en el rango de dosis usual, observando tallas finales cercanas a la talla diana, pero con notable dispersión de valores, así como en la edad de inicio y duración del tratamiento. Las correlaciones más importantes se dan con el valor basal de IGF1 (inversa) y con la respuesta inicial, expresada en delta de la velocidad de crecimiento. El resto de las correlaciones son débiles, acaso por el tamaño reducido de la muestra. Entre ellas destaca la escasa significación de las dosis, que puede atribuirse al estrecho rango de variación de las mismas.

SP1/d2d3-134 Crecimiento ESTUDIO DE NIÑOS PEG EN TRATAMIENTO CON GH EN BALEARES

M. Riol Diego¹, M. Caimari Jaume², R. Bermejo Arrieta³, B. Breinberg⁴, S. Yeste González⁴, P. Sánchez Cortés⁵

⁽¹⁾Servicio de Pediatría. Hospital Comarcal de Inca. Palma de Mallorca. Baleares. ⁽²⁾Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. ⁽³⁾Hospital Son LLàtzer. Palma de Mallorca. ⁽⁴⁾Hospital de Manacor. Manacor. ⁽⁵⁾Institut d'Investigació Sanitària de les Illes Balears. Palma de Mallorca

Introducción y objetivos:

En el año 2003 la Agencia Europea del Medica-

mento autorizó el uso de la hormona de crecimiento (GH) en los niños pequeños para la edad gestacional (PEG) sin recuperación espontánea de la talla. A fin de valorar su efectividad se realiza estudio retrospectivo multicéntrico de los dos primeros años de tratamiento con GH en los niños PEG en las Islas Baleares, entre el 01/01/2003 y el 31/12/2015.

Material y métodos:

Los datos antropométricos de la muestra de estudio se recogieron de los Protocolos de solicitud de tratamiento con GH remitidos al Comité Asesor de Baleares y del Registro de los Servicios de Farmacia hospitalarios.

Se analizaron 94 niños PEG en tratamiento con GH al inicio, al año y a los dos años de tratamiento. Los datos auxológicos obtenidos fueron unificados según patrón de los Estudios Españoles de 2010 y 1978/2000.

Resultados:

94 pacientes (53 niñas y 41 niños) con edad de 6,95±2,95 años y talla de -3,09±0,91 DE iniciaron tratamiento con GH a una dosis de 0,035±0,005 mcg/kg/día. Se observó al año de tratamiento una talla de -2,35±0,68 DE (n=93 con edad: 8,01±2,98 años) y a los dos años una talla de -1,92±0,71 DE (n=92 con edad: 8,79±3,16 años). Existe un incremento significativo entre la talla de inicio, la del 1er y la del 2º año (p<0.001). El porcentaje de pacientes que tuvieron un incremento de +0.5DE al año y a los 2 años fue de 74,2% y 83,5%, respectivamente.

Conclusiones:

La respuesta a la GH en nuestro grupo de estudio muestra una mejoría progresiva de la talla similar a las de otras series publicadas.

SP1/d2d3-135 Displasias óseas

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LOS CASOS DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN EL COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATERNAL INFANTIL DE G.C.

M.F. Cabrera Guedes, Y. Nóvoa Medina, Á. Domínguez García, S. Quinteiro González, L. García Cruz, C. Rodríguez Hernández

Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil. Las Palmas

Introducción:

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad hereditaria, de expresividad variable, caracterizada por baja densidad y fragilidad ósea, generando fracturas de repetición. Más del 90% de afectos presenta alteraciones en los genes COL1A1 y COL1A2.

	Sexo	Longitud R.N. (DE)	Edad 1 ^a fx Localización	N° fx previas a bifosfonatos	Tiempo (años) de bifosfonatos	N° fx tras tto Tiempo desde tto	DEXA (Z-score L2-L4) previa a tto	DEXA (Z-score L2-L4 tras > 2 a tto	Gen afecto	Mutación aminoácido	AF
Paciente 1	Varón	1,79 DE	2 años MMII	3	2,8	1 3 años	-3,5	-2,4	COL1A1	c.1583G>A	Padre
Paciente 2	Mujer	----	2 meses MMSS	5	3,6	0	-3,21	-1,9	COL1A1	c.2451+5G>A	Madre
Paciente 3	Mujer	-1,09 DE	1,5 meses Costales	4	1,5	0	----	----	COL1A1	c.1583G>A en heterocigosis p.R528H	Padre
Paciente 4	Mujer	----	R.N. Pelvis	5	3,5	1 1,5 años	----	----	COL1A1	c.1678G>A en heterocigosis p.Gly560Ser	No
Paciente 5	Varón	-0,88 DE	2,5 años MMII	4	3,5	2 3,5 años	-5,53	-1,7	COL1A1	c.IVS35 + 5G>A en heterocigosis	Madre
Paciente 6	Varón	-0,97 DE	1,5 meses MMII	1	7	8 1,1 años	0,9	-0,04	----	----	No
Paciente 7	Mujer	0,57 DE	4,8 años ----	1	0	0	-3,14	-1,9	COL1A1	c.IVS20-8 C>G en heterocigosis	Padre
Paciente 8	Mujer	----	----	----	----	----	----	----	COL1A1	c.607G>C p.G203R	No
Paciente 9	Mujer	----	----	----	----	----	----	----	COL1A1	c.3008delC p.Pro1003LeuX1107	Padre
Paciente 10	Varón	----	----	----	----	----	----	----	COL1A1	c.1688delG p.V579Y	No

Material y métodos:

- Estudio retrospectivo que analiza la caracterización clínica y genética de pacientes diagnosticados de OI en la provincia de Las Palmas entre 2001-2016.

- El estudio genético se realizó mediante la secuenciación de ADN obtenido de sangre periférica valorando alteraciones en los genes COL1A1 y COL1A2.

Resultados:

Se siguieron 7 pacientes en consulta (57% mujeres), 5 tenían un familiar afecto y 2 fueron casos esporádicos. La edad media al diagnóstico fue de 2,9 años. 6 fueron tratados con Pamidronato endovenoso durante una media de 3,6 años.

Se obtuvieron datos antropométricos neonatales en 5 niños, presentando longitud al nacimiento adecuada, sin evidenciarse talla baja posterior.

Los 7 tuvieron audiometrías normales, 6 tenían escleras azules y ninguno presentó alteración de la dentinogénesis. Un paciente presentó callos óseos costales y otro incurvación femoral bilateral. La media de fracturas al diagnóstico fue de 4 (50% en miembros inferiores), reduciéndose a una media de 1,8 tras bifosfonatos, tras un mínimo de 1,5 años de tratamiento.

No hubo alteraciones analíticas (calcio, fósforo, FA, PTH y 25-OH-vitamina D).

La densitometría ósea (DEXA) se realizó al diagnóstico en 4 pacientes. Se objetivaron cambios pre/post tratamiento con una Z-score media (L2-L4) al diagnóstico de -2,8 y tras un mínimo de 2 años de tratamiento de -1,51. Un paciente partía de DEXA normal, no mostró cambios post-tratamiento y presentó 8 fracturas durante el seguimiento.

El estudio genético se realizó en 10 pacientes, detectándose en todos una mutación en el gen COL1A1. En dos casos (22,2%) se trataba de variantes no descritas consideradas probablemente patogénicas.

Conclusiones:

- El pamidronato endovenoso supuso una reducción de fracturas en nuestros pacientes y un aumento de la densidad mineral ósea.
- Convendría analizar si pacientes que parten de DEXA normal se benefician de los bifosfonatos.
- Un 22,2% de los pacientes presentaban mutaciones no descritas.

SP1/d2d3-136 Crecimiento

DIAGNÓSTICO FINAL INESPERADO EN UN DÉFICIT AISLADO DE GH NO RESPONDEDOR

L. Cánovas Sánchez¹, M. De Toro Codes², G. Martínez Moya², C. Sierra Córcoles², J. De La Cruz Moreno²

⁽¹⁾Hospital San Juan De La Cruz. Úbeda, Jaén. ⁽²⁾Hospital Materno-Infantil De Jaén

Introducción:

La deficiencia aislada de GH (DAGH) presenta una buena respuesta al tratamiento con hormona exógena. En caso de mala respuesta se debe descartar mal cumplimiento terapéutico, enfermedades intercurrentes que aumenten el catabolismo de la hormona, hipotiroidismo, presencia de anticuerpos anti-GH, además de anomalías hipotalámico-cerebrales que puedan aparecer en el contexto de un síndrome más complejo, como ocurre en el síndrome de Kearns-Sayre (SKS); enfermedad mitocondrial neuromuscular que puede asociar talla baja, hipoparatiroidismo, fallo gonadal, diabetes mellitus...; caracterizada por presentarse en menores de 20 años, con oftalmoplejía externa progresiva (OEP) y retinitis pigmentaria (RP), entre otras; originada por una delección o duplicación de ADN mitocondrial, normalmente esporádica, que precisa un abordaje multifactorial e interdisciplinario, con una esperanza de vida de 30-40 años.

Caso clínico:

Niña de 3 años con fallo de medro desde los 18 meses. Selectiva pero con aporte calórico adecuado. AP: no CIR, desarrollo psicomotor normal. AF: Dos hermanos talla normal, talla diana -2DS. Antropometría: talla baja armónica grave -4.37DS. EF: destaca pabellones auriculares grandes y posteriores, escaso panículo adiposo, resto normal. Estudio de talla baja: déficit de IGF-1 (17.5ng/ml), ferropenia, resto normal. Se trató con hierro oral. A los 6 meses talla -4.59DS y velocidad de crecimiento -2.71DS; control de ferropenia normalizado, persistía déficit IGF-1. Se realizan dos test de estímulo de GH que confirman déficit de GH. RMN hipofisaria normal.

Edad ósea retrasada. Con 5 años comienza tratamiento con hormona de crecimiento (rhGH) con mala respuesta pese a buena adherencia (controles sucesivos talla -4.6 a -4.8DS). Con 7 años se detecta déficit visual, RP, OEP, ptosis palpebral y fatigabilidad muscular. Se sospecha SKS, se suspende rhGH y se completa estudio de posibles complicaciones asociadas. Finalmente la presencia de delección 8470-13447 de ADN mitocondrial, confirma el diagnóstico. Actualmente en tratamiento con Coenzima Q10 y ácido fólico.

Comentarios:

Es importante investigar aquellos casos de déficit de GH que no responden al tratamiento, porque puede existir una patología de base que lo justifique, como en nuestro caso. Ante la asociación de hipotonía, RP y OEP en pacientes menores de 20 años se debe descartar el SKS. El diagnóstico resulta primordial para el manejo multidisciplinar.

SP1/d2d3-137 Misceláneas

PATOLOGÍA ENDOCRINOLÓGICA EN PACIENTES CON SÍNDROME DE CHARGE

A.D. Hidalgo Santos¹, MC. De Mingo Alemany², F. Moreno Macian², S. Leon Carriñena², E. Alvaro Toquero², R. Gaston Tellez²

⁽¹⁾Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Y Politécnico La Fe, Valencia. ⁽²⁾Hospital Universitario Y Politécnico La Fe. Valencia

Introducción:

El síndrome de CHARGE es un trastorno genético que asocia patología endocrinológica como talla baja, hipogonadismo, hipoparatiroidismo e hipotiroidismo. El acrónimo obedece a los signos que se identifican originalmente como son: coloboma ocular, defectos cardíacos, atresia coanal, retraso en el crecimiento y desarrollo, anomalías genitales y/o urológicas, del oído y pérdida de la audición. El gen CHD7 ha sido identificado en su etiología y su incidencia en pacientes con CHARGE oscila entre el 60 y 70%. Las anomalías del bulbo y tracto olfatorio son un hallazgo sugerido como nuevo criterio diagnóstico.

Materiales y métodos:

Realizamos un estudio descriptivo en pacientes con síndrome CHARGE controlados en consultas de endocrinología infantil en un hospital terciario.

Resultados:

Las características clínicas y datos endocrinológicos de los pacientes (5 varones y 2 mujeres) se muestran en la tabla adjunta. En 5 de 7 pacientes en los que se realizó el estudio genético se identificó mutación en CHD7. Se detectó hipoplasia genital en cuatro varones, todos presentaron micropene

	1	2	3	4	5	6	7
Sexo	Varón	Varón	Varón	Varón	Mujer	Varón	Mujer
Edad actual (años)	12	19	19	9	17	4	9
Tanner	I	IV	I	I	I	I	I
Genética	ND	c.7743_7748 delG CHD7	c.4856G>T CHD7	c.6973 G>T CHD7	c.600delT CHD7	c.5534+1G>T CHD7	ND
Talla actual (cm/DS)	133,6 (-2,83)	168,5 (-1,31)	179,1 (0,76)	113,4 (-2,1)	150 (-2,02)	76 (-6,5)	112,5 (-3,42)
LH basal (mU/mL)	<0,1	0,2	0,5	<0,1	<0,1	<0,1	ND
Pico	ND	2,4	0,5	ND	0,3	ND	ND
FSH Basal (mU/mL)	0,3	0,5	0,3	0,2	0,2	<0,1	ND
Pico	ND	0,5	1,8	ND	1	ND	ND
Estrógeno (pg/mL)/Testosterona (ng/mL)	T: <0,025	T: <0,08	T: 0,44	ND	E: 7	T: 0,06	ND
TSH (mU/L)	6	1,42	2,64	1,8	ND	0,14	4,03
T4 Libre (ng/dL)	1,19	1,37	0,95	1,18	1,23	1,04	1,37
Calcio (mg/dL)	9	9,8	9,5	10	9,7	9,6	6,3
Fósforo (mg/dL)	5,3	4,3	5,5	5	4,1	4	6,3
PTH (pg/mL)	23,3	33,5	38,5	32,1	ND	ND	<5
GH estímulo	5,29	ND	6,62	ND	ND	ND	ND
IGF-1 (ng/mL)	121	366	400	58	357	36	221
Cortisol (basal) (microg/dL)	19,69	11	19	10,5	10	24,9	13,12
RNM	Variante Dandy Walker: -Cisterna magna amplia -Elevación vermis cerebeloso inferior	SHP	Hipoplasia bulbo olfatorio dcho y agenesia izqdo	SHP	SHP	Neurohipofisis ectópica Displasia cerebelosa	Agenesia bilateral de canales semicirculares.
Coloboma	No	Si	Si	No	Si	Si	Si
Cardiopatía	Si	No	Si	Si	Si	Si	Si
Anomalia/atresia coanal	Si	Si	Si	Si	Si	No	Si
Retraso psicomotor	No	No	Si	No	No	No	Si
Patología genital	Si	Si	Si	No	Si	Si	No
Sordera	No	Si	Si	No	No	Si	Si

*ND: No determinado. SHP: Sin hallazgos patológicos.

y criptorquidia uni o bilateral. Cinco pacientes desarrollaron hipogonadismo hipogonadotropo. Seis pacientes presentan talla baja (dos siguen tratamiento con hormona de crecimiento) y otro de ellos hipotiroidismo central. La resonancia magnética de la región hipotálamo-hipofisaria mostró en todos los casos una estructura normal de la adenohipofisis. Solo un paciente presentó alteraciones en el bulbo olfatorio y otro de ellos anomalías graves del oído interno.

Conclusiones:

Dada la frecuencia de patología endocrinológica en estos pacientes, se debe realizar el seguimiento a largo plazo por endocrinología infantil para valorar si existe patología e iniciar tratamiento de manera temprana. El espectro fenotípico del síndrome CHARGE es heterogéneo. En aquellos casos en los que el diagnóstico clínico no sea sencillo dado que no reúnen todos los criterios clínicos, el estudio genético puede ser de ayuda para realizar un adecuado diagnóstico de la enfermedad.

SP1/d2d3-138 Crecimiento

EXPERIENCIA DEL TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO EN PACIENTES CON DÉFICIT DE GH

N. López Barrena, B. Sagastizabal Cardelús, M. Esquivias Asenjo, A. Berzosa Sánchez, A. Alcaraz Romero

Hospital Universitario de Getafe. Madrid

Introducción y objetivos:

El déficit de hormona de crecimiento (GH) constituye un 5% de las causas de talla baja siendo indi-

cación de tratamiento con hormona de crecimiento recombinante (rhGH). Objetivo: analizar la evolución y respuesta del crecimiento durante los años de tratamiento con rhGH.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo de 17 pacientes diagnosticados de déficit de GH en un Hospital terciario durante los años 1991-2017. Se recogieron variables epidemiológicas, auxológicas, hormonales, edad ósea y resonancia magnética craneal (RMc). Los datos se analizaron con el programa estadístico SPSS 23.0 y se expresan en porcentajes (%) o mediana (rango intercuartílico).

Resultados:

Se estudiaron 17 pacientes, 82,4% varones. La mediana de años al diagnóstico fue de 4,5 (3,1-7,4) con una talla en -2,5 DS (-3,2/-1,8) y una velocidad de crecimiento (VC) de -1,7 DS (-2,4/-0,5). La mediana del pico de estimulación de GH fue de 5,4 (0,6-8,6). Asociaron panhipopituitarismo con déficit de TSH y LH/FSH cuatro pacientes y dos pacientes deficiencias aisladas de prolactina y ADH. Se encontraron alteraciones en la RMc en el 84,6% de los pacientes: un 76,9% presentó hipoplasia de hipófisis anterior, un 53,8% ectopia de hipófisis posterior y un 53,8% hipoplasia o disrupción de tallo. La triada completa la cumplían el 38,5%.

La evolución durante el tratamiento fue favorable alcanzando su talla diana todos los pacientes estudiados menos uno (tabla) con una mediana de años de tratamiento de 8,2 (4,9-11,8).

	Previo inicio de tratamiento	Primer año de tratamiento	Tercer-cuarto año de tratamiento	Quinto año de tratamiento	Final de tratamiento
Edad cronológica (años)	7,7 (4,7/11,6)	8,7 (5,4/12,8)	11,3 (9,4/15,4)	13,4 (10,1/16,2)	17,3 (16,1/19)
Edad ósea (años)	6,6 (3,9/9,6)	8,5 (3,8/11,2)	10,5 (8,5/13,0)	11 (7,9/14,1)	15,5 (14,6/16,6)
Talla (DE)	-2,8 (-2,2/-0,6)	-1,9 (-2,7/-1,3)	-1,2 (-2,7/-0,9)	-0,8 (-1/-0,4)	-0,8 (-1,7/0,4)
Velocidad crecimiento (DE)	-1,7 (-1,1/-2,1)	2,1 (0,1/1,3)	3,9 (0,7/5,2)	1,9 (-0,1/2,7)	2,2 (1,7/4,5)

Tabla 1. Evolución tratamiento con hormona de crecimiento

Conclusiones:

La sospecha diagnóstica del déficit de GH es inicialmente auxológica, siendo el parámetro fundamental la velocidad de crecimiento. A pesar de que los test de estímulo son requeridos para el diagnóstico no siempre son concluyentes. La resonancia magnética craneal continúa siendo una prueba fundamental y es imprescindible realizarla para confirmar o descartar lesiones orgánicas. Pese al número limitado de pacientes debido a la baja incidencia de esta patología, podemos objetivar una evolución de crecimiento muy favorable con el tratamiento.

SP1/d2d3-139 Crecimiento

MÁS ALLÁ DEL CIR: SÍNDROME DE GORDON COMO CAUSA DE BAJA TALLA EN PACIENTE SIN CATCH-UP

R. Esteban Sanz, A. Blanco Barrio, R. Ibáñez Llorente, G. De la Mata Franco, AL. Cilla Lizárraga, L. Puente Ubierna

Servicio de pediatría (Endocrinología infantil). Hospital Universitario de Burgos

Introducción:

El Síndrome de Gordon o Pseudohipoaldosteronismo tipo II (PHA-II) se caracteriza por la presencia de acidosis metabólica hiperclorémica, hiperkalemia, HTA, talla baja, hiporreninemia e hipoaldosteronismo. El defecto primario parece estar constituido por una hiperreabsorción de cloro y sodio a nivel del túbulo contorneado distal, lo que ocasiona una expansión del espacio extracelular con hipertensión arterial e inhibición del sistema renina-angiotensina-aldosterona. Se transmite de forma autosómica dominante y es debido a mutaciones en los genes WKN1 y WKN4, que regulan el transporte tubular de sodio y cloro en el túbulo contorneado distal. Puede haber mutaciones también en el gen KLHL3 y CUL3. Presentamos un caso pediátrico de PHA-II en el cual el diagnóstico fue confirmado mediante la identificación de la mutación de CUL3, un gen recientemente relacionado con la enfermedad de inicio juvenil.

Caso clínico:

Niño con antecedente CIR en seguimiento por talla baja desde los 17 meses de edad con inadecuado catch-up. A los 4 años y medio de vida, pendiente de valorar solicitud de tratamiento con GH, se realiza estudio hormonal para descartar una insuficiencia suprarrenal en contexto de acidosis metabólica hiperclorémica e hiperkalemia, constatándose un déficit mineralocorticoide aislado a modo de hipoaldosteronismo hiporreninémico. Se inicia tratamiento sustitutivo con fludrocortisona apareciendo HTA. Ante la sospecha de PHA-II, se realiza estudio genético y se modifica el tratamiento a un diurético tiazídico, normalizándose la tensión arterial, los niveles de potasio y el equilibrio ácido-base y mejorando de manera franca la velocidad de crecimiento. Los resultados del estudio genético revelan una mutación en heterocigosis en el gen CUL3, confirmándose el diagnóstico.

Conclusiones:

Ante una talla baja patológica se debe descartar etiología orgánica; en nuestro paciente se observó una clara relación causal entre la talla baja y el PHA-II, pese a que el antecedente de CIR pareció inicialmente justificarla. Según la bibliografía la aparición de PHA-II causada por mutación en el gen CUL3 es más temprana y la enfermedad es más grave que

en el resto de mutaciones. El PHA-II no responde a los mineralocorticoides exógenos, siendo los diuréticos tiazídicos el tratamiento más efectivo.

SP1/d2d3-140 Suprarrenales

HIPERPOTASEMIA ASINTOMÁTICA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE PSEUDOHIPOTALDOSTERONISMO TIPO 2

I. Leiva Leiva¹, M. Álvarez Casaño¹, E. Pueyo Agudo², M. de Damas Medina¹, J.J. Hinojosa¹, J.P. López Siguero¹

⁽¹⁾ Hospital Regional de Málaga. ⁽²⁾ Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén

Introducción:

La prevalencia del Síndrome de Gordon es desconocida, aunque se han descrito más de 180 familias afectas. La edad media al diagnóstico es 26 ± 14 años, lo que muestra un infradiagnóstico de esta entidad en edad pediátrica. El patrón de herencia es autosómico dominante salvo algunas variantes del Pseudohipotaldosteronismo (PHA) IID (causados por mutación del gen KLHL3) que pueden heredarse de forma autosómico recesiva siendo algunas mutaciones del gen CUL3 (PHAI-E) de novo. Caso clínico: Niño de 5 años y 2 meses con antecedentes de DM1 y Obesidad. Exploración: IMC: 21.52 kg/m² (+2.7DE) sin otros hallazgos de interés. Antecedentes familiares: Padre con HTA y litiasis renal.

Durante su seguimiento se evidencian controles de potasio elevados de forma mantenida (K: 6.8 mEq/l). Las cifras elevadas de potasio se asocian a un gradiente transtubular de potasio (GTTK) bajo (1.8) con función renal normal (Cr: 0.3mg/dl, FG: 142 mL/min/1.73 m²) y sin clínica pierde sal (Na+: 135 mEq/L, TA: 106/67 mmHg). Los niveles de aldosterona (18.8 ng/dl) y ARP (5.44 ng/ml/h) fueron normales. Mostrando un aumento de calciuria (349 mg/día). Los datos analíticos fueron compatibles con un Pseudohipotaldosteronismo.

Los estudios de Biología molecular realizados de secuenciación masiva de 8 genes asociados a pseudohipotaldosteronismo detectaron la presencia de mutación patogénica en heterocigosis c.1583GSe inició tratamiento con hidroclorotiazida consiguiendo la normalización de controles de potasio y un descenso de peso con disminución de hasta 1 SDS en los primeros 6 meses de tratamiento asociado a una vida menos sedentaria que la descrita previamente.

Conclusiones:

La hiperpotasemia en edad pediátrica suele presentarse de forma asintomática y derivar en un infradiagnóstico. El caso presentado presenta cifras

normales de TA. Se desconoce el efecto que tiene el diagnóstico y abordaje precoz con hidroclorotiazidas en evitar la HTA que se asocia al Síndrome de Gordon que tanta morbilidad podría condicionar en un paciente con antecedente de DM1.

El aumento de actividad tras la normalización de la hiperpotasemia pone de manifiesto una sintomatológica no verbalizada pero que condicionaba su actividad y como consecuencia su sobrepeso.

SP1/d2d3-141 Paratiroides

ADENOMA PARATIROIDEO: A PROPÓSITO DE UN CASO

B. Floriano Ramos, I. Baquedano Lobera, L. Lahilla Cuello, M. Ferrer Lozano, M. Ferrer Lozano, JI. Labarta Aizpún

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Introducción:

Existen numerosas causas de hipercalcemia que exigen un amplio diagnóstico diferencial. El adenoma paratiroideo es una entidad rara en la edad pediátrica que produce un incremento de PTH desencadenando hipercalcemia por un aumento de la absorción gastrointestinal y tubular renal de calcio, y mayor resorción ósea.

Resumen del caso:

Paciente de 10 años con hallazgo de hipercalcemia en estudio de dolor abdominal de larga evolución, asociado a vómitos, anorexia, poliuria y polidipsia en los últimos 15 días. La analítica muestra además de hipercalcemia, elevación de PTH, fosfatasa alcalina aumentada, hipofosforemia, hipovitaminosis D e hipercalciuria.

Radiológicamente se aparecía desmineralización ósea generalizada por lo que se amplía el estudio con otras pruebas de imagen incluyendo la realización de ecografía cervical, RM cervical y gammagrafía paratiroidea, demostrando la presencia de un adenoma paratiroideo derecho. Además se realiza densitometría ósea y estudio genético del gen MEN1 y MEN2A.

A su ingreso se inicia tratamiento para la hipercalcemia con hiperhidratación y diuréticos, ante la ausencia de respuesta se asocia tratamiento con corticoides iv y posteriormente se añaden bifosfonatos.

A pesar de la buena respuesta inicial al pamidronato, se produce un nuevo incremento de la calcemia, por lo que finalmente se decide la exéresis quirúrgica del adenoma. Tras la intervención descienden los niveles de PTH y de calcio, precisando tratamiento con fósforo y vitamina D de forma transitoria. El estudio genético es negativo.

Comentarios:

La clínica de hipercalcemia es muy inespecífica, y en la mayoría de los casos es un hallazgo casual. Ante clínica de poliuria, polidipsia y anorexia, además de diabetes mellitus, es importante pensar en patología del metabolismo fosfocálcico. El hiperparatiroidismo primario es una entidad rara en la edad pediátrica, siendo el adenoma paratiroideo responsable del 80% de los casos en niños. Se trata de una tumoración benigna que puede aparecer aislada o asociada a síndromes poliglandulares. Sus síntomas son inespecíficos, pudiendo aparecer manifestaciones gastrointestinales, renales, neuromusculares, musculoesqueléticas, cardiovasculares, y ponderoestaturales.

El tratamiento definitivo consiste en la exéresis quirúrgica del adenoma paratiroideo, ayudada de monitorización de niveles intraoperatorios de PTH.

SP1/d2d3-142 Metabolismo y Nutrición**IMPACTO DE LA EDUCACIÓN NUTRICIONAL SOBRE LOS PACIENTES OBESOS DE EDAD PEDIÁTRICA**

N. Buero Fernández¹, M. Damas Medina², A. M García Miguel³, M.C. Fernández Tenreiro⁴, M.J. Martínez-Aedo⁴, J.P. López Siguero⁴

⁽¹⁾Hospital universitario Puerta del Mar. Cádiz. ⁽²⁾Complejo hospitalario de Jaén. Jaén. ⁽³⁾Hospital Fracesc de Borja. Gandía. ⁽⁴⁾Hospital Materno-infantil. Málaga

Introducción:

La obesidad infantil es uno de los problemas de salud pública más graves del siglo XXI. Las opciones terapéuticas disponibles son muy limitadas en este grupo de edad, siendo la educación nutricional la herramienta fundamental tanto en la prevención como en el tratamiento de la misma.

Objetivo:

Evaluar el impacto que tiene sobre el Índice de Masa Corporal (IMC) la intervención mediante un curso de educación nutricional impartido a pacientes obesos en edad pediátrica.

Métodos:

Análisis descriptivo retrospectivo de 148 pacientes obesos seguidos en consulta de Endocrinología Pediátrica, en el periodo de 2009 a 2016. Seleccionamos a 74 pacientes que habían recibido un curso de 20 horas impartido por una Técnico Especialista en Nutrición y revisiones periódicas de refuerzo (grupo intervención) y lo comparamos con un grupo control (n: 74) al que se dieron recomendaciones nutricionales habituales en consulta. Se comparan datos de IMC al inicio del seguimiento, a los 6 meses y al año. Los criterios de inclusión al curso fue-

ron: IMC mayor o igual a +2DS, la edad mayor o igual a 10 años, haber descartado comorbilidades importantes mediante valoración previa por endocrinología pediátrica y la disponibilidad de los padres. Análisis estadístico mediante T de Student y Chi Cuadrado.

Resultados:

Clasificados en dos grupos: Grupo intervención (A): n: 74, varones 47,3%, edad media de 11,05 años e IMC de media +3.67 DS; y el grupo control (B): n: 74, varones 54.1%; edad media 10.36 años e IMC de media +3.64 DS. No encontramos diferencias significativas entre ambos grupos en cuanto a edad, sexo e IMC de inicio. Encontramos una reducción de -1.09 DS (p<0.001) del IMC al año en el grupo intervención con respecto al grupo control. (Tabla 1). La pérdida de pacientes al año de seguimiento fue mayor en el grupo control (38% del total) respecto al de intervención (25% del total).

COMPARACIÓN DE GRUPOS:

	INTERVENCIÓN (A)		CONTROL (B)		p
Edad (años)	11,05		10,36		0,07
Sexo	Varón: 35 (46,7%)	Mujer: 39 (53,4%)	Varón: 40 (53,3%)	Mujer: 34 (46,6%)	0,41
IMC (DS) inicio	3,67		3,64		0,90
IMC (DS) al año	2,3		3,36		0,001
Diferencia IMC (DS) al año de seguimiento	-1,37		-0,28		<0,001
DS al año	1,19		1,37		

Conclusiones:

Según los datos de nuestro estudio, la intervención mediante educación nutricional reglada e impartida por profesional especializado consigue reducciones del IMC significativas a corto plazo, en comparación con el consejo nutricional estándar ofrecido en consulta.

SP1/d2d3-143 Misceláneas**HIPOGLUCEMIAS SECUNDARIAS A HIPERINSULINISMO EN PACIENTE CON SÍNDROME DE SCHAFF-YANG**

L. Salamanca Fresno¹, C. Mora Palma¹, A.C. Barreda Bonis¹, M. Palomares Bralo², F. Santos Simarro², I. González Casado¹

⁽¹⁾Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁽²⁾Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz. Madrid

Introducción:

El síndrome de Schaaf-Yang es una entidad recientemente caracterizada por la variabilidad de sus manifestaciones, pudiendo comprender hipotonía neonatal, problemas de alimentación, contracturas, discapacidad intelectual, hipogonadismo, estreñimiento, anomalías de la termorregulación y en menor frecuencia hipoglucemias.

Caso clínico:

Se presenta el caso de un varón de 8 meses fruto de embarazo por inseminación artificial que ingresa por crisis convulsiva en contexto de hipoglucemias de repetición (mínima de 20 mg/dL). Seguimiento desde el período neonatal por cuadro sindrómico sin filiar con artrogriposis distal, hipertermia, diabetes insípida transitoria, dificultad para la deglución, retraso psicomotor, rasgos dismórficos y ceguera bilateral. A la exploración destaca IMC en p87 con distribución grasa de predominio prepúbica y abdominal, testes retráctiles y pene de tamaño límite. Estudio analítico con IGF1 en -4.24 DE y BP3 en -0.96 DE. Estudio de hipoglucemia demuestra cetonemia de 0.1, con hiperrespuesta en test de Glucagón (basal: 29 mg/dL y a los 20 minutos de 122 mg/dL). Durante el ingreso a pesar de aportes elevados de glucosa (6 mg/Kg/min IV + dieta), repite varias hipoglucemias hipocetósicas con hiperrespuesta al mismo test por lo que se inicia Diazóxido que precisa aumento de dosis hasta 15 mg/Kg/día asociado a Hidroclorotiazida (3 mg/Kg/día), con buen control posterior de glucemias. El PET-TC 18 F Dopa no muestra hipercaptación focal por lo que no se considera el tratamiento quirúrgico. El estudio de secuenciación masiva detecta el cambio en heterocigosis c.1996_1997dup(p.Gln666Profs*37) en el gen MAGEL2 (NM_019066.4) descrita en el síndrome de Schaaf-Yang. Se confirma al padre como portador de la variante. En la actualidad con 3 años y 2 meses mantiene glucemias con Diazóxido a 6 mg/Kg/día y presenta IMC en P96.

Conclusiones:

Se trata de una entidad que podría considerarse un síndrome muy parecido al Prader-Willi (PWS), dado que uno de los genes típicamente inactivados en el PWS es el MAGEL2 y es expresado intensamente en el hipotálamo.

Hay estudios que demuestran tendencia a las hipoglucemias por alteración en la respuesta contrarregulatoria hipotalámica, pero no hay casos de hipoglucemias secundarias a hiperinsulinismo y respondedoras a Diazóxido como en nuestro paciente.

SP1/d2d3-144 Metabolismo y Nutrición
SÍNDROME DE APNEA HIPOPNIA DEL SUEÑO EN UN GRUPO DE NIÑOS OBESOS Y SU RELACION CON ALTERACIONES METABÓLICAS

A.M. Calero Polanco, D. Lozano Cartagena, A. Ascaso Matamala, J. Costán Galicia, M. Llorente Cereza, G. Bueno Lozano

Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza

Introducción:

El Síndrome de Apnea-Hipopnea del sueño (SAHS), es una entidad frecuente en niños, siendo la prin-

cipal causa la hipertrofia adenoamigdal. El incremento de la obesidad infantil ofrece un nuevo grupo de riesgo, cuyo patrón recuerda al del adulto, constituyendo una importante causa de morbilidad y un factor de riesgo cardiovascular a corto y largo plazo.

Material y método:

Estudio prospectivo, incluyó 25 pacientes, con diagnóstico de obesidad, en seguimiento en la consulta de Endocrinología Pediátrica. Independientemente de presentar clínica sugestiva de SAHS.

Criterios de selección: Edad >8años, IMC>2DE para P50 según tablas estudio español de crecimiento 2010, no presentar otros factores predisponentes para SAHS.

Se realizó a todos: Anamnesis, Exploración física, Analítica y Poligrafía Cardiorespiratoria (PR), con polígrafo Alice PDX-Respironics, considerándose válida si el tiempo de registro fue mayor a 4h; la lectura final se llevó a cabo por neumólogo mediante análisis manual, según parámetros de la normativa del grupo español de sueño 2011.

Resultados:

Se analizaron 25 pacientes; 13 Niños (52%), 12 Niñas (48%); con edad media: 12,90 años (8,80-16,80); IMC Medio: 32,50 Kg/m² (26,22-41,67), +3,56DE para P50 (+2,05-6,22).

Positivos para SAHS 28% (n=7), negativos 72% (n=18), de los cuales fueron de gravedad leve 24% (n=6), Moderado el 4% (n=1), ninguno severo.

Al relacionar SAHS y el IMC por DE, en el grupo de 2-3 DE no se encontraron casos de SAHS, en el de 3-4 DE se encontró 3 leves y 1 moderado y en el de >4 DE 3 leves.

El IMC de los afectados de SAHS fue superior al de los no afectados (p= 0,03) y la FC media nocturna fue superior en el grupo IMC>4DE (p=0,01), al igual que el Índice desaturación/hora 3% (p=0,02). La TA fue mayor en el grupo de IMC>4DE.

En el resto de variables antropométricas, metabólicas y respiratorias no se encontró diferencias estadísticamente significativas.

Conclusiones:

La presencia de SAHS está relacionada con el grado de obesidad (IMC> +3 DE). El SAHS no parece contribuir significativamente sobre las alteraciones metabólicas en este grupo de pacientes. Estos resultados permiten aconsejar la realización de PR a todos los niños con IMC >+3 DE.

SP1/d2d3-145 Suprarrenales**HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA FORMA CLÁSICA: UNA PRESENTACIÓN INESPERADA**

S. Carriquí Arenas, R. Resola Camacho, J.L. Gómez Llorente, J.J. Momblán De Cabo, J. Díez Delgado-Rubio, A. Bonillo Perales

UGC Pediatría, C.H. Torrecárdenas, Almería

Introducción:

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una enfermedad AR, siendo el déficit de 21-hidroxilasa la causa más frecuente (95%). En el varón el diagnóstico suele ser más tardío, al no presentar genitales ambiguos, presentado síntomas de pérdida salina clásicamente entre los 7 y 14 días de vida.

Caso clínico:

Lactante varón de 42 días de vida derivado por hiponatremia grave. Consulta por vómitos y pérdida ponderal del 10% desde el nacimiento, sin otra sintomatología. Exploración: mediano estado general, aspecto distrófico, desnutrición calórica, deshidratación grave con pliegue cutáneo positivo. Fontanela deprimida, llanto vigoroso sin lágrimas (Gorelick 5). Genitales masculinos normoconfigurados sin hiperpigmentación, neurológico normal.

Analítica: sodio 93mEq/L, potasio 7.2mEq/L, urea 62mg/dl, cloro, creatinina, glucosa normal, gasometría: pH 7.39, EB -7.2mmol/l, bicarbonato 16.3mmol/l, se descarta hipertrofia de píloro con ecografía.

Ante sospecha de crisis adrenal se inicia tratamiento con bolos SSH 3% y bicarbonato 1/6M para corregir hiponatremia, hiperkaliemia y acidosis metabólica. Tratamiento empírico: hidrocortisona 20mg/m²/día IV asociando al tercer día fluorhidrocortisona 0.1mcgr/12h oral. Desde su ingreso no presenta hipoglucemias, ni hipotensión.

Al cuarto día inicia fiebre y poliuria de hasta 19ml/kg/día secundario a tubulopatía por sepsis a K. Pneumoniae de origen urinario. Bioquímica Urinaria: hipernatriuria, hiperpotasuria, proteinuria (lpr/Cr:4), hipercalciuria (lca/Cr:1,14) y B2microglobulinuria elevada, leucocitos y nitritos positivos. Elevación de PCR 3,82mg/dl PCT 9,9ng/dl, inició antibioterapia con cefotaxima IV según antibiograma. Ecografía renal normal.

Control analítico: mejoría parámetros infecciosos, desaparición de proteinuria, hipernatriuria e hiperpotasuria manteniendo B2-microglobulinuria, disminución RTP y leve calciuria compatible con tubulopatía secundaria a ITU.

Estudio hormonal inicial 17-OH-progesterona >140 ng/ml, 11-desoxicortisol 48,3ng/mL, androstendio-

na elevada, aldosterona 814pg/ml y cortisol 15pg/ml. Estudio genético HSC: homocigosis mutación i2 Splice. Tratamiento mantenimiento: fluorhidrocortisona 0.1mcgr/12h, hidrocortisona 15mg/m²/día y NaCl20% oral 2mg/kg/día.

Conclusiones:

Destaca el debut tardío para una forma clásica de HSC, presentando mineralcorticoides y cortisol en rango de normalidad previo tratamiento. A pesar de lo tardío de su diagnóstico se presentó sin desarrollo de hipoglucemia ni hipotensión. A pesar de una hiponatremia tan severa no apareció clínica neurológica.

SP1/d2d3-146 Metabolismo y Nutrición**¿ES EFECTIVA LA PROMOCIÓN DE LA ACTIVIDAD FÍSICA EN UN PROGRAMA DE INTERVENCIÓN INTEGRAL EN NIÑOS CON OBESIDAD ABDOMINAL?**

M.C. Azcona San Julián¹, L. Morell Azanza², A. Ochotorena Elícegi¹, A. Ojeda Rodríguez², M. Prados Ruiz de Almirón¹, M.J. Chueca Guindulain³, A. Martí del Moral² y resto del Grupo GENOI

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

Introducción:

la actividad física (AF) es uno de los tratamientos utilizados para promover la pérdida de peso en niños con obesidad. La OMS aconseja realizar diariamente 60 minutos de AF moderada vigorosa (AFMV). Es necesario utilizar determinaciones objetivas de AF para cuantificar el efecto del aumento de AF y la adherencia al tratamiento.

Objetivos:

evaluar la AF mediante acelerometría al inicio y tras 8 semanas de tratamiento mediante intervención nutricional y aumento de AF.

Pacientes, material y métodos:

122 niños y adolescentes (edad 7-16 años) diagnosticados de obesidad abdominal (perímetro cintura >p90) fueron incluidos en un ensayo clínico randomizado y controlado (NCT03147261). Datos antropométricos: peso, talla, IMC, cintura (PC), cadera (PCa) y porcentaje de masa grasa. Los pacientes fueron aleatorizados en dos grupos: control, tratado con las recomendaciones convencionales y grupo intervención, tratado con restricción calórica moderada según IMC-SDS. Ambos grupos fueron instruidos para aumentar su AF en 200 minutos semanales. La AF se determinó mediante acelerometría durante 4 días incluyendo el fin de semana (acelerómetro Actigraph GT3X, programa Actilife6).

Resultados:

se obtuvieron datos completos de acelerometría en 106 pacientes (40 niños), con una edad media de 11,31 (2,47DS). La actividad física fue superior durante la semana que durante el fin de semana ($p<0,001$) y se observó lo contrario en el tiempo de sedentarismo ($p<0,001$). Al inicio del estudio 25% de los niños cumplía las recomendaciones de la OMS (32% durante la semana y 16% el fin de semana) y 28% al final. En el grupo control aumentó el tiempo de sedentarismo ($p=0,007$) y disminuyó la AF ligera (AFL) ($p=0,003$). El grupo intervención incrementó la AFMV ($p=0,024$) y redujo la AFL ($p=0,04$). En ambos grupos se constató una disminución ($p<0,005$) en peso, IMC-SDS, PC, índice cintura/cadera y en los niveles de leptina y glucosa. En el grupo intervención también disminuyeron ($p<0,05$) la insulina y el HOMA.

Conclusiones:

la cuantificación de AF por acelerometría indica que sólo el grupo intervención mejora su AFMV. Los pacientes incluidos en este estudio realizan más AF durante la semana que en el fin de semana.

SP1/d2d3-147 Crecimiento**HIPOCONDROPLASIA Y ACANTOSIS NIGRICANS EN UNA FAMILIA CON LA RARA MUTACIÓN (P.Lys650Thr) EN EL GEN FGFR3**

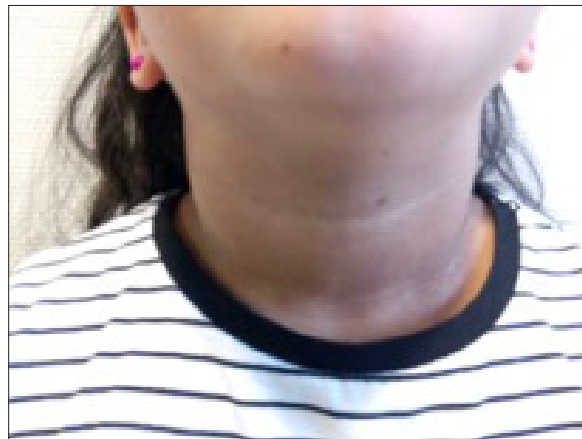
C. Temboury Molina¹, R. Villamor Martín¹, M. Aza-Carmona², K. E. Heath², L. Sentchord³

⁽¹⁾ Hospital del Sureste. Arganda del Rey, Madrid. ⁽²⁾ Hospital La Paz. Madrid. ⁽³⁾ Hospital Infanta Leonor. Madrid

La hipocondroplasia es una displasia esquelética producida por mutaciones del gen FGFR3, que es un regulador negativo del crecimiento de los condrocitos. Las mutaciones activadoras exacerbaban su acción inhibitoria produciendo en la línea germinal displasias óseas de severidad variable (hipocondroplasia, acondroplasia, displasia tanatofórica) y en la somática alteraciones de la piel (nevus epidérmico, queratosis seborreica y acantosis nigricans) o tumores malignos.

Se presenta una niña remitida con 7.5 años a endocrinología pediátrica por sobrepeso: peso 37.5 kg (+2.08 DS), talla 124 cm (-0.33DS). IMC (+2.93DS) Tanner I. Durante el seguimiento se observó acantosis nigricans, insulinoresistencia y velocidad de crecimiento lenta con aceleración de edad ósea. Su constitución era robusta, tenía la frente abombada, discreto acortamiento proximal de miembros e hiperlordosis lumbar. La madre, la tía materna y varios familiares de cuatro generaciones también tenían talla baja (140-147cm), constitución robusta y acantosis nigricans.

En el estudio genético se encontró una mutación en heterocigosis en FGFR3: c.1949A>C (p.Lys650Thr). En el estudio de seis familiares encontramos esta mutación en la madre y la tía materna de fenotipo similar a la niña, que no presentaban los de fenotipo normal.



Sólo se han descrito cuatro familias con esta mutación (p.Lys650Thr) en el exón 14 del gen FGFR3. Dos de ellas asociaban hipocondroplasia y acantosis nigricans, mientras que en las otras dos sólo se describe acantosis nigricans generalizada.

La asociación de acantosis e hipocondroplasia es excepcional, si bien la acantosis se ha descrito en algunas displasias óseas más severas causadas por mutaciones del FGFR3.

Presentamos las características clínicas, radiológicas y analíticas de la familia.

SP1/d2d3-148 Crecimiento**¿EL TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO MODIFICA LA EVOLUCIÓN DE LA MALFORMACIÓN DE CHIARI 1?**

M. Torrabías Rodas, T.F. Nunes Cabrera, P. Domech Terricabras, A. Costa Ramirez, E. Sellarès Casas, N. Roca Saladrígues

Hospital Universitari de Vic. Vic

Introducción:

Los efectos del tratamiento con hormona de crecimiento (GH) sobre la malformación de Chiari 1 no están bien aclarados. Presentamos el caso de 2 niñas.

Casos:

Caso 1. Niña de 11 años con talla baja por déficit de GH. La RMN muestra adenohipófisis hipoplásica y malformación de Chiari 1. Exploración neurológica con reflejos osteotendinosos aumentados. Recibe tratamiento con GH durante 4 años normalizándose

la exploración neurológica y la neuroimagen hasta la actualidad que tiene 18 años.

Caso 2. Niña de 5 años con síndrome de kabuki y talla baja por GH biológicamente inactiva. RMN con adenohipófisis hipoplásica,iringomielia y malformación Chiari 1. Exploración neurológica con ataxia y debilidad de extremidad superior derecha. Recibe tratamiento con GH y a los 6 meses empeora y se interviene quirúrgicamente presentando hidrocefalia como complicación postquirúrgica retirándose la GH durante 1 año. Se reinicia GH y a los 6 meses nuevo empeoramiento de la iringomielia con reintervención quirúrgica y nueva retirada de GH. Al año, y ante la desaceleración de la velocidad de crecimiento, se reinicia GH hasta la actualidad que tiene 10 años manteniéndose estable neurológicamente.

Conclusiones:

El tratamiento con GH en pacientes con déficit de GH y malformación de Chiari 1 no afecta su progresión de forma uniforme. Por lo que si se requiere tratamiento con GH es necesario hacer un seguimiento muy estrecho del desarrollo de síntomas neurológicos y de neuroimagen.

Son necesarios estudios con mayor número de pacientes para poder determinar los posibles factores pronósticos.

SP1/d2d3-149 Metabolismo y Nutrición SCREENING POBLACIONAL DE HIPOFOSFATASIA. UNA METABALOPATÍA A CONSIDERAR

K. Aldámiz-Echevarria Azuara¹, I Diez Lopez², L Arranz Arana³, MJ García Barcina⁴

⁽¹⁾Unidad de metabolopatías. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces Departamento de Pediatría. UPV-EHU. Barakaldo, ⁽²⁾ Endocrinología Pediátrica, Servicio de Pediatría. HU Araba. OSI Araba. Vitoria. Departamento de Pediatría. UPV-EHU, ⁽³⁾ Servicio de Pediatría. HU Donosti. Departamento de Pediatría. UPV-EHU, ⁽⁴⁾ Servicio de Pediatría. HU Basurto. Bilbao. Departamento de Pediatría. UPV-EHU

La hipofosfatasa es una enfermedad congénita, caracterizada por un defecto en la mineralización ósea y dentaria, secundario a una deficiencia en la biosíntesis de la isoenzima tisular inespecífica de la fosfatasa alcalina ósea, hepática y renal (TNSALP).

Fenotipo clínico varía con la edad y su de expresión clínica en ocasiones es muy larvada.

Los valores de fosfatasa bajas pueden pasar desapercibidas en la práctica clínica habitual y podrían beneficiar de un posible tratamiento que evitase la progresión de los síntomas.

Objetivo:

Identificar aquellos pacientes que dieron unos valores por debajo de la normalidad (HIPOFOSFATASIA) y valorar si dichos valores pueden ser biomarcadores de enfermedad rara. Primer estudio de screening poblacional de estas características realizadas en la región y a nivel nacional.

Establecer puntos de corte ajustados por edad y sexo para los niveles de fosfatasa alcalina en relación a enfermedad rara metabólica.

Evaluar la utilidad de los estudios retrospectivos en el diagnóstico de enfermedades raras.

Material y métodos:

Búsqueda retrospectiva 1 año de valores muy bajos de fosfatasa alcalina en edad pediátrica en bases de datos de las analíticas realizadas en los Hospitales del estudio. Se comprobará presentan también niveles bajos en las analíticas realizadas en otras fechas para descartar, ya que los niveles de fosfatasa alcalina.

Se consideró valores normales (UI/I) – Estudio Clinical Chemistry 58:5 (2012)

Edad	hombres	mujeres
<30 d	65-247	
1m-1a	84-342	
1a-12a	91-312	
12a-15a	114-418	76-266
>15a	37-114	30-106

Resultados:

Tamaño de la población: 16.555 Proporción esperada: 0,0005%.

Nivel de confianza: 95,0%.

Casos estudiados PA+iniciales 3.480, casos potenciales confirmados 102. Mandados a estudio genético y CCEE de Metabolopatías 14.

Datos de exclusión: Anorexia nerviosa, Oncología / hematología, Enfermedad neuromuscular.

Patología psiquiátrica, Obesidad, Traumatología, Cardiología compleja Endocrinología (ovario poli, retraso crecimiento).

Casos estudiados (14): 8 casos asociado a escoliosis (traumatología), 1 caso asociado a pubertad precoz, 1 caso de baja talla, 1 caso hepatopatía y miastenia, 1 caso de problemas de dentición.

Conclusiones:

Pendiente de confirmación genética, presentamos el 1º estudio de estas características en nuestro territorio. En muchos casos son transitorios.

Debería valorarse la clínica, de cara a seleccionar los casos posibles.

La HPP con poco fenotipo clínico puede estar más a nivel de traumatología.

Se podría valorar alerta informáticas, en valores inferiores al 20% al límite de normalidad ajustados a sexo y edad

SP1/d2d3-150 Displasias óseas**DISPLASIA TORÁCICA DE COSTILLA CORTA (DTCC) POR MUTACIÓN EN IFT172 EN HETEROCIGOSIS COMPUESTA**

R. Girón del Río¹, B. Corredor Andrés², J. Pozo Román², M. Ortega Navaridas², G.A. Martos Moreno², J. Argente³

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid,

⁽²⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid, ⁽³⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Universidad Autónoma de Madrid. CIBEROBN, Instituto de Salud Carlos III, Madrid.

Introducción:

Las DTCC constituyen un espectro heterogéneo de osteocondrodisplasias, de herencia autosómica recesiva, caracterizadas por acortamiento de huesos largos y costillas, con estrechamiento torácico y compromiso respiratorio variable, asociado frecuentemente a otras alteraciones esqueléticas (polidactilia, craneofaciales...) y extraesqueléticas (renales, oculares, hepáticas, cardíacas, cerebrales...). Están causadas por defectos en la función de los cilios (ciliopatías), habitualmente, por mutaciones en genes que regulan el transporte intraflagelar. Mutaciones en IFT172 (Intraflagellar Transport 172) dan lugar a manifestaciones clínicas muy variables: distrofia torácica asfixiante de Jeune (JATD), síndromes de Mainzer-Saldino (MZSDS) y Bardet-Biedl (BBS), retinitis pigmentaria aislada y un caso de hipoplasia hipofisaria y neurohipófisis ectópica (HH-NE) con deficiencia de hormona de crecimiento (GH).

Objetivo:

Presentar un caso de DTCC por mutación en heterocigosis compuesta en IFT172, no descrita previamente, con manifestaciones clínicas que se solapan entre estas entidades.

Paciente:

Niña de 9 años derivada por talla baja y sospecha de displasia ósea. Sin antecedentes familiares ni personales de interés, ni consanguinidad paterna.

Talla:-2,37 SDS, talla-sentado/bipedestación:0,55 (p3); IMC:+2,51 SDS; y PC:+4,4 SDS para edad-talla. Hábito disarmónico con: tórax largo, estrecho y campaniforme, frente abombada, hipoplasia mediofacial, acortamiento rizomélico de extremidades, manos toscas con braquidactilia y adiposidad troncular, en "masa de pan", con adipomastia.

La radiología mostró: costillas cortas, acortamiento de miembros y metatarso-falanges, falanges coniformes, cuellos femorales cortos y acetábulo en "tridente". Se descartó patología renal, hepática, ocular y cardíaca. La RM craneal puso de manifiesto: leve ventriculomegalia supratentorial con atrofia cortical fronto-parietal e HH-NE, sin déficits hormonales asociados. El estudio del exoma identificó dos mutaciones en heterocigosis compuesta en IFT172: una nonsense (p.R846X; exón 24) y otra missense (p.R264W; exón 9), presentes en madre y padre, respectivamente.

Comentarios:

Nuestra paciente presenta un fenotipo sugerente de JATD, aunque con rasgos de MZSDS (falanges coniformes y escasa repercusión respiratoria) y de BBS (obesidad), junto a alteraciones craneofaciales y cerebrales, poniendo de manifiesto el marcado solapamiento fenotípico y genético entre los distintos cuadros clínicos. Este solapamiento determina que la secuenciación del exoma completo y no la secuenciación iterativa Saenger de genes individualizados sea la metodología más adecuada para el diagnóstico molecular de estas entidades.

SP1/d2d3-151 Hipotálamo-Hipófisis**SÍNDROME DE PALLISTER HALL. UN CASO INUSUAL DE PUBERTAD PRECOZ CENTRAL, CRISIS GELÁSTICAS, SANGRADO VAGINA PROLONGADO Y POLIDACTILIA EN UNA LACTANTE DE 7 MESES DE EDAD**

L. Arciniegas Vallejo, B. Iglesias Gonzáles, M. Clemente León, A. Campos Martorell, F. Lopez, A. Sanchez Montañez

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

Introducción:

La pubertad precoz central a una edad muy temprana, suele ser a causa de una lesión orgánica, la más frecuente es el hamartoma hipotalámico, que asociado a polidactilia en manos y pies, paladar hendido y crisis gelásticas sugieren el diagnóstico de Síndrome de Pallister Hall.

Caso:

Lactante mujer de 7 meses, sin antecedentes familiares. Desde el segundo trimestre de gestación se evidencia polidactilia en manos y pies. Nace a las 41 semanas. Peso 3330g longitud 52cm perímetro

cefálico 33cm. Fisura palatina posterior, y polidactilia en manos y pies. La ecocardiografía evidencia comunicación inter auricular tipo ostium secundum. Desde los primeros meses de vida refiere episodios estereotipados de cambio de expresión facial tipo mueca de risa o llanto de unos 4-5 segundos. A los 6 meses de edad consulta por sangrado vaginal presente desde el nacimiento, con frecuencias de 1-2 veces al mes. Se objetiva tejido mamario bilateral, areolas hiperpigmentadas, meato urinario visible e introito vaginal donde protruye pared vaginal, ante dicho hallazgo, se deriva para valoración y seguimiento por urología. Realizamos test de estimulación de GnRH pico máximo de LH 79 U/L y FSH de 16.26 U/L, estradiol 116.47 pg/mL compatible con pubertad precoz central. La RMN evidencia hamartoma hipotálamico pediculado, supraselar de 20 x 18 x 13 mm de diámetro. En RMN pélvica útero aumentado de tamaño, relación cérvix/fundus mayor de 1 con marcado engrosamiento endometrial. Iniciamos tratamiento con análogos de GNRH, dosis inicial de 1.875mg: 0, 14, 28 días y luego con 1.875mg cada 28 días. Con los hallazgos antes descritos y la sospecha de Sd Pallister Hall, se realiza estudio genético con resultado GEN GLI3: mutación patogénica no descrita: exon 15 c.3439G>T que confirma el diagnóstico. Se empezó el tratamiento de las crisis gelásticas con oxcarbamazepina, y se espera resolución quirúrgica de fisura palatina y polidactilia.

Conclusión:

La pubertad precoz a muy temprana edad con sangrado vaginal prolongado puede ser de causa orgánica. Las anomalías fenotípicas con crisis gelásticas nos orientan a un síndrome de Pallister Hall.

SP1/d2d3-152 Hipotálamo-Hipófisis

PUBERTAD ADELANTADA RÁPIDAMENTE PROGRESIVA DE CAUSA ORGÁNICA PESE A NO SER UNA PUBERTAD PRECOZ

C. López Fernández, C. Zapata Cejas, A. Pascual Archilla, L. Murcia Clemente, M.A. Fuentes Castelló, J. Pastor Rosado

Hospital General Universitario de Elche. Elche. Alicante

Introducción:

La "pubertad precoz" en el varón implica aparición de caracteres sexuales secundarios antes de los 9 años y la "pubertad adelantada" entre los 9 y los 10 años. Al contrario que en la niña, que casi siempre es idiopática, en el varón es necesario descartar causas orgánicas, como tumores productores de GnRH o de β HCG (sustancia LH-like), cuya localización más frecuente es la pineal, pudiendo causar síntomas endocrinos, hipertensión intracraneal y/o alteraciones visuales. Nuestro caso ejemplifica la

necesidad de descartar estos tumores en el varón no sólo ante la precocidad puberal sino ante una pubertad que progrese anormalmente rápido pese a no ser precoz.

Resumen del caso:

Varón de 10,3 años con cefalea frontal opresiva de varios días de evolución, más intensa en los últimos cuatro días. Asocia sonofobia y fotofobia, náuseas y vómitos predominantemente matutinos. La madre refiere pubertad brusca con timbre de voz adulto, bigote, pubarquia con cambio en el volumen testicular y tamaño del pene. Aumento de cuatro tallas de calzado, ganancia de masa magra y cambios de carácter propios de la adolescencia... ¡todo ello en sólo 6 meses! (muestra fotos que así lo acreditan). A la exploración presenta un estadio de Tanner IV (pubarquia en IV, pene muy engrosado y testículos de "sólo" 8-10 cc). Edad Ósea de 13 años. Ante pubertad adelantada, pero muy atípica por su curso tan acelerado, se realiza ingreso y analítica hormonal incluyendo testosterona, β HCG, Estradiol 17-beta, DHEAS y alfafetoproteína. Todas llegan elevadas, con FSH y LH en niveles prepuberales. La resonancia magnética nuclear de cráneo muestra tumoración pineal de tres centímetros que provoca hidrocefalia, por lo que se deriva al servicio de Neurocirugía para tratamiento.

Conclusiones:

Toda pubertad rápidamente progresiva en varones, nos debe hacer sospechar un tumor intracraneal, incluso aunque no sea de inicio precoz y esto último no lo recalca suficientemente la bibliografía. Toda pubertad con una evolución en el tiempo fuera de los plazos fisiológicos y/o con incoherencias entre el desarrollo testicular y el resto de desarrollo sexual secundario, obliga a descartar una secreción suprafisiológica, autónoma y descontrolada de gonadotropinas o de sustancias "gonadotropinas-like".

SP1/d2d3-153 Metabolismo y Nutrición

SITOSTEROLEMIA COMO CAUSA DE XANTOMAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

J.M. Vaquer Santamaría¹, A. Herrero García², J. Sánchez Zahonero², JM. Martín Hernández³, A. Cuesta Peredo⁴, C. Martínez-Costa²

⁽¹⁾ Servicio de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia, ⁽²⁾ Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia, ⁽³⁾ Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario de Valencia, ⁽⁴⁾ Servicio de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Laboratorio de Citogenética. Hospital Clínico Universitario de Valencia

Introducción:

La sitosterolemia es un trastorno del metabolismo

lipídico caracterizado por un defecto en la excreción intestinal y hepática de esteroides vegetales absorbidos a nivel intestinal. Está asociada a mutaciones en los genes ABCG5 y ABCG8. Los pacientes presentan niveles muy altos de esteroides vegetales en plasma y desarrollan xantomas tuberosos y tendinosos, arteroesclerosis acelerada y enfermedad arterial coronaria prematura.

Caso clínico:

Niña de 2 años con lesiones en la piel del talón izquierdo, surco interglúteo y pierna derecha, de entre 0,2 y 3 cm de longitud. Exploración clínica: Peso +0,12 SDS; Talla -0,19 SDS e IMC +0,38 SDS, en límites normales. Las siguientes pruebas complementarias: hemograma, hormonas tiroideas, inmunoglobulinas, cribado de celiaquía, y sedimento urinario fueron normales. Las determinaciones de colesterol total fueron: 688 (140-200 mg/dL) y de LDL-colesterol: 546 (<130 mg/dL), HDL-colesterol: 71 (>35 mg/dL) y Triglicéridos: 75 (40-160 mg/dL). En la valoración ecocardiográfica de carótidas, ecografía abdominal y electrocardiograma no se observaron alteraciones.



El estudio histopatológico de las lesiones, las determinó como xantomas.

Los padres y hermano, presentaron un perfil lipídico normal.

Se derivó a la paciente al Hospital para control por Pediatría y Dermatología. Se estableció el diagnóstico diferencial entre los tipos de xantomas (tendinosos) y se procedió al estudio genético para descartar Hipercolesterolemia Familiar (genes LDLR y PCSK9) que resultó negativo. También se analizó el gen ABCG8, que mostró una mutación en homocigosis y confirmó el diagnóstico de sitosterolemia. Asimismo, se descartó la xantomatosis cerebrotendinosa.

En el frotis sanguíneo se observaron macrotrombocitos.

A la paciente se le practicó exéresis de los xantomas, y se inició tratamiento con ezetimiba 5 mg y dieta restrictiva en esteroides vegetales.

Se controla cada tres meses y las cifras de colesterol total y LDL-colesterol se han normalizado, sin presentar efectos secundarios.

Conclusiones:

Ante la presencia de xantomas con niveles altos de colesterol, y macrotrombocitos, cabe sospechar sitosterolemia y solicitar el estudio genético.

Es importante el consejo genético en familiares en edad reproductiva, ya que sigue un patrón de herencia autosómica recesiva.

El tratamiento con ezetimiba ha sido efectivo en la paciente y no ha condicionado ningún efecto secundario.

SP1/d2d3-154 Gónadas

QUISTES OVÁRICOS FUNCIONANTES: A PROPOSITO DE 2 PACIENTES CON PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA CON DIFERENTE EVOLUCIÓN

M. López Capapé¹, M.J. Cuscó Fernández², A. Martínez-Villasante Alemán², I. Tarjuelo García², H. Gonzalo Pascual², J. Jiménez Martínez²

⁽¹⁾Servicio de Pediatría. Unidad de Endocrinología. Hospital Universitario La Moraleja. Madrid, ⁽²⁾Hospital Universitario La Moraleja. Madrid

Introducción:

Los quistes ováricos pueden ser hormonalmente activos y debemos sospecharlos en niñas con pubertad precoz periférica. El diagnóstico se realiza por ecografía y el tratamiento suele ser conservador. Presentamos dos pacientes con pubertad precoz periférica secundaria a quistes ováricos funcionantes, que precisaron diferente manejo.

Caso clínico 1:

Niña de 4 años de edad, sin antecedentes de interés, que presenta menarquia reciente y botón mamario bilateral de un mes de evolución. No cefalea ni dolor abdominal. No signos de adrenarquia ni discromías. Talla acorde con T.Diana sin aumento en velocidad de crecimiento. Edad ósea adelantada un año. Analítica general y perfil tiroideo normal. LH<0.1U/L, FSH<0.3U/L con 17-B-Estradiol 62pg/ml. Se realiza Test LHRH con respuesta plana. Marcadores tumorales negativos. Ecografía abdominopélvica sin hallazgos por lo que se solicita resonancia magnética donde se identifican cambios puberales en útero y quiste anexial izquierdo de 3cm. La paciente mantiene sangrado vaginal 4días. Se realizan controles analíticos y de imagen con evolución favorable, descenso de nivel de es-

trógenos y tamaño de quiste con regresión de signos puberales en la exploración en dos semanas.

Caso clínico 2:

Niña de 5 años que presenta botón mamario bilateral con hipersensibilidad, flujo vaginal y cambios en genitales externos de dos semanas de evolución. No cefalea, aceleración en crecimiento, cambios adrenales ni dolor abdominal. En la exploración destaca hiperpigmentación mamaria y genitales con alta carga estrogénica, talla en p10-25 con talla diana en p50, una mancha café con leche <1cm. Edad ósea retrasada un año. Analítica con importante elevación de estrógenos (1017pg/ml) y supresión de gonadotropinas (LH<0.1 y FSH<0.3UI/L). Función tiroidea normal, marcadores tumorales negativos. En pruebas de imagen (ecografía y resonancia) se visualiza masa anexial derecha quística de 6cm con útero premenarquico. Se realiza laparoscopia con salpingooforectomía con diagnóstico anatomopatológico de quiste folicular luteinizado. Descenso brusco de estrógenos tras 24h de cirugía, sangrado vaginal de 5 días con evolución clínica favorable posterior y regresión de signos puberales.

Conclusión:

Los quistes ováricos tienen con frecuencia regresión espontánea pero pueden ser causa de pubertad precoz periférica y requerir tratamiento no conservador por gran tamaño, riesgo de complicaciones o importante repercusión clínica.

SP1/d2d3-155 Gónadas

DISGENESIA GONADAL XY DE PRESENTACIÓN ATÍPICA

L. Camacho Lozano, C. de la Camara Moraño, C. Perez García, R. Cañete Estrada, A.B. Ariza Jimenez

Hospital Reina Sofía, Córdoba

Niña de 10 años en seguimiento en consulta externa de Endocrinología Pediátrica por talla baja y alteración del desarrollo sexual 46XY.

AP: Embarazo gemelar monocorial-biamniótico mediante donación ovocitos, la madre gestante padece Sd Turner. En ecografía prenatal a las 20 semanas se observa discordancia en el sexo fetal. Cesárea a las 36 semanas, siendo ambos recién nacidos de peso adecuado y normoconfigurados, varón y mujer con genitales externos completamente normales.

Ante esta discordancia en gemelos monocoriales se inicia estudio radiológico y genético. La recién nacida presenta útero y ovarios de características normales en ecografía y resonancia pélvica. Cario-

tipo 46, XY, sin anomalías en ambos hermanos. El gen SRY no muestra mutaciones ni delecciones.

Con la sospecha de Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos, se solicita con más edad nuevo estudio pélvico, confirmándose la normalidad e integridad de útero, trompas y ovarios, con folículos apropiados a su edad en ecografía y resonancia pélvicas. Estos hallazgos descartan el diagnóstico inicial donde se hubiera esperado hallar gónadas displásicas y útero rudimentario.

Se repite el cariotipo con el mismo resultado, 46 XY sin anomalías. El gen SRY no muestra mutaciones ni delecciones.

En la actualidad la niña presenta talla baja (-2,9 DE) y estadio prepuberal con genitales externos normoconfigurados a los 10 años de edad.

Se realizan pruebas de estímulo de GH, con resultados normales.

Estudio hormonal basal reciente: LH 0.2 U/L, FSH 4,7 mU/ml, Estradiol <11 pg/ml, Testosterona <0.07 ng/ml, AMH 3.49 ng/ml, eje suprarrenal normal.

Conclusiones:

Nos encontramos ante una paciente con fenotipo femenino, con integridad de genitales externos e internos, con ovarios radiológicamente normales y genotipo masculino. El desarrollo del ovario en lugar de testículo, se ha producido excepcionalmente en presencia de SRY normal. Se conocen otros genes necesarios para la diferenciación sexual. Actualmente sólo hay descrito un caso similar (46 XY con ovarios) por mutación en gen CBX2.

SP1/d2d3-156 Tiroides

FALSO NEGATIVO DE CRIBADO DE HIPOTIROIDISMO EN UN GRAN PREMATURO: RECOMENDACIONES DE REPETICIÓN DE LA MUESTRA

P. Muñoz Martínez¹, A.M. García Miguel², N. Buero Fernández³, M. Álvarez Casano⁴, R. Yayahoui Macías⁵, J.P. López Siguero⁶

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario Santa Lucía. Cartagena. Murcia. ⁽²⁾ Servicio de Pediatría del Hospital Francisc de Borja. Gandía. ⁽³⁾ Servicio de Pediatría del Hospital Puerta del Mar. Cádiz. ⁽⁴⁾ Servicio de Pediatría del Hospital Materno-Infantil. Málaga. ⁽⁵⁾ Unidad de cribado metabólico del Hospital Materno-Infantil. Málaga, ⁽⁶⁾ Unidad de Endocrinología pediátrica del Hospital Materno-Infantil. Málaga

Introducción:

Los falsos negativos del cribado de hipotiroidismo congénito pueden implicar el padecimiento de

secuelas irreversibles. En los grandes prematuros (<1500 g o <32 semanas) es frecuente un patrón de elevación tardía de TSH, que no es detectado en el cribado metabólico a las 48 horas. Por esta razón, se realizan una o dos muestras en las semanas posteriores a aquellos prematuros de riesgo. Sin embargo, la realización de estas sucesivas muestras difiere mucho entre áreas de salud, e incluso se llega a cuestionar su utilidad, debido a que la mayoría de hipotiroidismos detectados son transitorios.

Resumen del caso:

Prematuro de 25+5 semanas de gestación, nacido por cesárea debido a preeclampsia. Durante 3 meses y dos días de ingreso hospitalario, presenta una evolución tórpida en la que destacan un distrés respiratorio de la prematuridad, así como varios procesos sépticos. Es dado de alta domiciliaria con una edad gestacional corregida de 39+5 semanas, y un peso de 2290g, con tratamiento de oxigenoterapia por displasia broncopulmonar, así como alimentación por sonda nasogástrica.

Los cribados metabólicos realizados a las 48 horas, y a las 2 semanas de vida, presentaron un resultado normal. Se realiza un tercer cribado al alta, que muestra un valor de TSH superior al máximo valor estándar. Se confirman en suero unos valores de TSH de 933mIU/mL (Normalidad: 0.2-5), T4L 2.9pmol/L (N: 12-22), tiroglobulina 767ng/mL (N: 2-20), y anticuerpos antitiroideos negativos. Se inicia tratamiento con 10mcg/kg/día de levotiroxina. No se dispone de gammagrafía. No ha recibido ningún tratamiento que pueda explicar las alteraciones tiroideas que presenta.

Conclusiones:

Este caso ejemplifica la necesidad de repetición de la muestra de TSH en prematuros de riesgo. Un posible protocolo para evitar casos como el que se presenta, podría ser el cribado de TSH a las 2, 6 y 10 semanas de edad y/o hasta alcanzar los 1500g.

SP1/d2d3-157 *Misceláneas*

SÍNDROME DE AARSKOG-SCOTT: REPORTE DE 6 CASOS

M.J. Mena Huarte, I. Mulero Collantes, C. Escribano García, A. Librán Peña, R. Cancho Candela

Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid

Introducción:

Descripción de las características genéticas y clínicas de los pacientes con síndrome de Aarskog-Scott de nuestro área de salud.

Material y métodos:

Análisis descriptivo, retrospectivo de los pacientes

menores de 16 años con Síndrome de Aarskog-Scott en nuestro hospital.

Resultados:

Se diagnosticaron 6 casos, 5 varones y 1 mujer. La edad media al diagnóstico fue de 6.1 años (DE 3.7). En la actualidad presentan una edad comprendida entre 15 años y 1 mes, y 18 meses. Las mutaciones halladas en el gen FDG1 han sido en cuatro pacientes c.1903 G>A (tres hermanos y una prima materna) y c.1328 G>A y c.2580 G>C en los otros dos. Todos presentaban el fenotipo característico en diferente grado, destacando hipertelorismo, raíz nasal ancha, craneosinostosis metópica y braquidactilia. La talla al diagnóstico se encontraba entre -1.06 DE y -4.06 DE, con adecuada velocidad de crecimiento hasta el momento y edad ósea acorde. Todos los varones presentan criptorquidia y el 50% de los pacientes hernia inguinal. Los 4 familiares afectos, a pesar de compartir la misma mutación, presentan diferente grado de afectación neurológica, los 4 presentan trastornos conductuales, 1 discapacidad intelectual y los otros 3 diferentes grados de afectación del lenguaje. Los otros 2 pacientes hasta el momento no presentan sintomatología neurológica.

Conclusiones:

El síndrome de Aarskog-Scott o displasia faciogenital, se produce por mutaciones en el gen FGD1, localizado en el cromosoma X, en la región p11.21. Presentan rasgos faciales característicos (hipertelorismo, puente nasal ancho, filum largo y ancho), braquidactilia y anomalías genitales (escroto en chal y criptorquidia), pudiendo asociar manifestaciones neurológicas variables. A nivel endocrinológico presentan talla baja disarmónica, con velocidad de crecimiento y factores de crecimiento normales, pero con talla final baja. El amplio espectro clínico que pueden presentar estos pacientes, dificulta su diagnóstico. De la muestra descrita, destaca que la paciente mujer presente un fenotipo marcado, así como la madre de uno de los pacientes varones, ya que al ser portadoras de la mutación suelen presentar formas atenuadas. También destaca la variabilidad en la expresividad clínica, sobre todo a nivel neurológico, en los 4 pacientes con la misma mutación.

SP1/d2d3-158 *Metabolismo y Nutrición*

¿LLEGANDO TARDE EN MATERIA DE OBESIDAD? ¿NO MERECE LA OBESIDAD INFANTIL UNA INTERVENCIÓN MÁS PRECOZ?

M.A. Fuentes Castelló, A. Pascual Archilla, C. Zapata Cejas, J. Lozano González, M. Alberola Chazara, J. Pastor Rosado

Hospital General Universitario de Elche. Elche. Alicante

Introducción:

La obesidad incide cada vez a edades más tempranas. Aunque la prevención es multifactorial, el pediatra de AP constituye su eje principal. Cuando ésta fracasa una demora en su remisión a A. Especializada mínima podría facilitar su tratamiento.

Objetivos:

Cuantificar en nuestro medio la demora media desde que un niño cumple criterios de obesidad hasta que su pediatra detecta el problema y solicita una valoración.

Material y métodos:

Se incluyeron aleatorizadamente 277 pacientes obesos (48% varones / 52% mujeres), de entre 1 y 15 años de edad, derivados a nuestra unidad entre 2012 y 2017. Se excluyeron 84 por ausencia de datos auxológicos que permitieran determinar el momento en que por primera vez cruzaron el p97 de IMC. Se clasificaron según Z Score de IMC en 1ª visita en: leves (+2 a +3DE), moderados (+3 a +4DE), graves (+4 a +5DE) y muy graves (>+5DE). Se calculó la demora media en años desde que el paciente superaba el p97 de IMC hasta su derivación a nosotros, así como el incremento del IMC durante ese plazo en fracciones de desviaciones estándar y por cada año de demora.

Resultados:

62% de las niñas presentaban obesidad leve-moderada y 28.4% grave-muy grave. En varones, 52% presentaban obesidad leve-moderada y 30.7% grave-muy grave. La demora media fue de 5.12 años para la remisión a Especializada sin diferencias entre los casos más leves y los más graves, pese a que en pacientes graves y muy graves se estimó por cada año de demora un incremento de IMC de +0.78 DE en niñas y de +1.4 DE en niños (por uno de 0,2 DE y 0,3 DE en niñas y niños en casos leves-moderados). Ver tabla adjunta.

Conclusiones:

A la vista de este análisis, la velocidad de engorde de nuestros obesos permite predecir su gravedad futura, la demora en la derivación es ajena a ello e impresiona de excesiva, dejando margen a que se instauren complicaciones secundarias y a que se dificulte el tratamiento. Cabría considerar instaurar

modificaciones en atención primaria que permitan intervenir más precozmente en esta grave enfermedad.

SP1/d2d3-159 Paratiroides**HIPERPARATIROIDISMO: DOLOR ABDOMINAL RECURRENTE. UN HALLAZGO POCO FRECUENTE**

B. Moral Thomas, D. Gómez Díaz, R. Molina Suárez, R. Ternero Asenjo, E. González Carrillo, J.P. González Díaz

Pediatría. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna. Santa Cruz de Tenerife

Introducción:

El hiperparatiroidismo primario es una patología rara en pediatría que puede aparecer en diferentes etapas: periodo neonatal, secundario a hiperplasia del tejido paratiroideo y posteriormente, a cualquier edad secundario a adenomas.

Caso clínico:

Mujer de 14 años que acude a urgencias de forma recurrente por episodios recurrentes de dolor abdominal, de localización difusa, sin otra sintomatología asociada. En la exploración física presenta fascies de dolor, flexión de tronco, palidez cutánea y dolor a la palpación profunda generalizada, sin otros signos de irritación peritoneal. Puño percusión renal sin alteración.

La analítica sanguínea presenta hipercalcemia en todas las ocasiones (total 12.7 mg/dl, iónico 1.58 mg/dL), fósforo sérico bajo (1.9 mg/dl), así como niveles elevados de PTH intacta (58.8 pg/ml), con función renal normal y marcadores tumorales negativos. En ecografía abdominal se objetiva nefrocalcinosis y microlitiasis renal. Se realiza gammagrafía paratiroidea con MIBI-Tc99m, visualizándose adenoma en paratiroides inferior izquierda. Dado el contexto clínico-analítico, se somete a intervención quirúrgica, adenomectomía paratiroidea izquierda, más extirpación de adenopatía ipsilateral. El estudio histológico confirma la existencia de un adenoma paratiroideo de células principales sin características de malignidad. Evolución posterior clínica y analítica normal.

	n		Edad 1ª visita (X ± SD) (Max - Min)		IMC en 1ª visita (X ± SD) (Max - Min)		P. Abdominal en 1ª visita (X ± SD) (Max - Min)		SDS IMC en 1ª visita (X ± SD) (Max - Min)		SDS P. Abdominal (X ± SD) (Max - Min)		Demora en años hasta derivación (X ± SD) (Max - Min)		Progresión, en fracciones de SD (X ± SD) (Max - Min)		Progresión/año de demora, en fracciones de SD (X ± SD) (Max - Min)		TOTAL (n)
	Niños	Niñas	Niños	Niñas	Niños	Niñas	Niños	Niñas	Niños	Niñas	Niños	Niñas	Niños	Niñas	Niños	Niñas	Niños	Niñas	
LEVES (2-3 SDS)	29	34	11,4 ± 2,1 (15 - 7,1)	24,9 ± 2,6 (14,6 - 7)	24,9 ± 2 (28,1 - 20)	25,1 ± 2,5 (29,6 - 21,2)	88,9 ± 8,6 (104 - 72)	86,3 ± 8 (101 - 71)	2,4 ± 0,3 (2,9 - 2)	2,5 ± 0,3 (2,9 - 2)	2,9 ± 0,5 (4 - 1,8)	2,6 ± 0,8 (4 - 0,6)	5,7 ± 3 (11,5 - 1)	4,3 ± 3,2 (13,2 - 0,7)	2,9 ± 0,5 (4 - 1,8)	0,5 ± 0,3 (1 - 0)	0,1 ± 0,1 (0,97 - 0)	0,2 ± 0,2 (0,97 - 0)	63
MODERADOS (3-4 SDS)	27	36	10,9 ± 2,5 (14,8 - 6)	10,7 ± 2,8 (15 - 5,5)	26,8 ± 2,8 (31 - 21)	27,2 ± 3,3 (32,1 - 20)	94,1 ± 12,1 (115 - 69)	89 ± 9,8 (108 - 68)	3,4 ± 0,3 (3,9 - 3)	3,5 ± 0,3 (4 - 3)	4 ± 0,7 (5,2 - 2,6)	3,2 ± 0,9 (5,5 - 1,3)	6,1 ± 2,6 (10,8 - 2)	5,1 ± 2,7 (10,9 - 1,1)	1,4 ± 0,3 (1,9 - 1)	1,5 ± 0,3 (1,9 - 1)	0,3 ± 0,2 (0,9 - 0,1)	0,4 ± 0,2 (1,1 - 0,1)	63
GRAVES (4-5 SDS)	14	17	9,1 ± 3,5 (14,1 - 3,1)	8 ± 2,3 (14 - 4,9)	27,3 ± 4,8 (34 - 20,2)	25,8 ± 3,2 (33,8 - 21,5)	91,8 ± 20,4 (123 - 61,4)	83,8 ± 8,9 (111 - 71)	4,6 ± 0,2 (4,9 - 4)	4,4 ± 0,3 (4,9 - 4)	5,4 ± 0,4 (6,9 - 0,4)	4,5 ± 1 (6,5 - 1,6)	5,8 ± 2,1 (11,1 - 1)	4,9 ± 2,6 (10,6 - 1,3)	2,6 ± 0,2 (2,9 - 2)	2,4 ± 0,3 (2,9 - 2)	0,7 ± 0,2 (2,9 - 0,2)	0,7 ± 0,5 (1,7 - 0,2)	31
MUY GRAVES (> 5 SDS)	21	15	8,2 ± 3,7 (14,4 - 1)	9,6 ± 4 (14,5 - 1,1)	30,3 ± 5,6 (42,6 - 22)	31,7 ± 6,4 (40,7 - 22,4)	94,6 ± 18,2 (130 - 61,4)	94,8 ± 17,3 (118 - 62)	6,9 ± 2,1 (12,5 - 5)	5,8 ± 0,5 (7,1 - 5,2)	7,5 ± 2,3 (13,4 - 4,3)	5 ± 1,3 (7,4 - 2,3)	5,4 ± 3,1 (11,3 - 1)	6,6 ± 3,2 (11,3 - 1)	4,9 ± 2,1 (10,5 - 3)	3,8 ± 0,5 (5,1 - 3,2)	1,6 ± 1,7 (5,7 - 0,2)	0,9 ± 0,8 (3,7 - 0,3)	36
TOTAL	91	102	10,2 ± 3,2 (15 - 1)	10,2 ± 3 (15 - 1,1)	27,1 ± 4,2 (42,6 - 20,2)	26,9 ± 4,2 (40,7 - 20)	93,2 ± 15 (161,6 - 61)	88,1 ± 10,9 (118 - 62)	4,1 ± 2 (12,5 - 2)	3,7 ± 1,2 (7,1 - 2)	5,1 ± 4,7 (14,5 - 1,8)	3,5 ± 1,3 (7,4 - 0,6)	5,8 ± 2,8 (11,5 - 1)	5 ± 3 (13,2 - 0,1)	2,1 ± 2 (10,5 - 0)	1,7 ± 1,1 (5,1 - 0)	0,6 ± 1 (5,7 - 0)	0,5 ± 0,8 (6,9 - 0)	

Conclusiones:

-El dolor abdominal es una rara manifestación del hiperparatiroidismo primario, que se debe sospechar en casos de dolor recurrente, siendo la hipercalcemia la alteración analítica más frecuente.

SP1/d2d3-160 Crecimiento**SÍNDROME DE WIEDEMANN-STEINER: A PROPOSITO DE UN CASO**

J. González Morlà¹, A. Miralles Puigbert¹, F. López Grondona², M. Valenzuela Palafo², T. Vendrel Bayona²

⁽¹⁾ Servicio de pediatría. Hospital de Palamós. Palamós. Girona, ⁽²⁾ Area de genética clínica molecular. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona

Introducción:

Mutaciones en el gen KMT2A/MLL se asocian al síndrome de Wiedemann-Steiner (MIM:605130) caracterizado por aspecto facial distintivo, hipertriosis cubital, discapacidad intelectual y talla baja. Las características faciales incluyen pestañas largas, cejas gruesas y arqueadas. Se identifica por hibridación genómica comparada (Array-GCH) y no mediante cariotipo.

Presentamos el caso de una paciente con talla baja, fenotipo característico y diagnóstico molecular compatible.

Descripción del caso:

A los 4 años se deriva a consulta de endocrinología por talla baja y fenotipo peculiar.

Antecedentes: segunda gestación de 40 semanas de curso normal. Padres sanos no consanguíneos. Talla paterna 179 cm (+0.26DE), talla materna 156 cm (-1.35DE). Hermano de 2 años sano. Tallas bajas en rama materna.

PN 2990 gr (-0.83DE) Longitud 47 cm (-1.61 DE). Retraso global del desarrollo con seguimiento de la evolución en atención temprana y neurología. En la exploración a los 4 años: Peso 14.100 Kg (-1.12DE) Talla 93 cm (-2.36DE) IMC 16.39 (-0.33DE) Tanner 1.

Facies peculiar, con fisuras palpebrales estrechas, pestañas tupidas y hacia abajo, hiperterolismo, leve ptosis palpebral. Vello aumentado en antebrazos, piernas y región lumbosacra. Foseta pilonidal. Dedos algo cortos. Clinodactilea del 5º dedo, leve. Labios menores poco desarrollados.

Analítica: Bioquímica, marcadores de celiaquía, hormonas tiroideas y andrógenos basales normales. IGF1 121ng/ml. Edad ósea = Edad cronológica. Cariotipo 46xx.

Técnica Array -CGH .revela la presencia de una delección de aproximadamente 0.006 Mb a 11q23.3 de significado patológico .La delección 11q23.3 implica el gen KMT2A/MLL. Es una delección intragénica que afecta los exones 17 al 24 de 36 (en los dos transcritos)

Conclusión:

La delección 11q23.3q23.3 puede explicar las alteraciones fenotípicas del paciente.

Se recomienda el estudio con técnica de Array de los progenitores con el fin de descartar un riesgo de recurrencia de la delección parcial intragénica del gen KMT2A/MLL (11q23.3).

SP1/d2d3-161 Metabolismo y Nutrición**DÉFICIT DE GLICEROL KINASA, A PROPOSITO DE 2 CASOS**

N. Portillo Nájera¹, M. Esteban Salán², I. Rica Echevarría³, G. Grau Bolado⁴, A. Rodríguez Estevez⁴, A. Vela de Sojo³

⁽¹⁾Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo. Instituto de Investigación Sanitaria BioCruces, Barakaldo, ⁽²⁾Laboratorio de Hormonas, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, ⁽³⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo. Instituto de Investigación Sanitaria BioCruces, Barakaldo. CIBERER. CIBERDEM, ⁽⁴⁾ Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo. Instituto de Investigación Sanitaria BioCruces, Barakaldo

Introducción:

La deficiencia de Glicerol Kinasa (GK) es un trastorno genético ligado al Cromosoma X debido a una mutación o delección del gen que codifica para la GK. La pérdida de actividad enzimática se caracteriza por aumento de glicerol libre en sangre y orina. Puede ser una alteración aislada o formar parte de un síndrome de delección de genes contiguos (gen de la GK, de distrofina (distrofia muscular de Duchenne) y el DAX (Hipoplasia adrenal). La deficiencia de GK aislada puede ser benigna o ser una enfermedad grave que se manifiesta en edades más tempranas y conlleva un posible riesgo vital ante infecciones o anestesia.

Objetivo:

Presentamos los casos clínicos de dos hermanos gemelos enviados por Hipertrigliceridemia.

Pacientes y Métodos:

Hermanos gemelos de 10 meses de edad que acuden a la consulta por Hipertrigliceridemia. Nacen tras embarazo espontáneo gemelar sin problemas. Parto eutócico con peso y longitud al nacimiento normales. Periodo neonatal sin problemas. Abuelo

materno con Hipertrigliceridemia severa, en tratamiento intensivo durante muchos años. Perfil lipídico: 1º gemelo: Colesterol total: 139 mg/dl; Triglicéridos (TGL): 404 mg/dl; HDLc: 45 mg/dl; LDLc: 75 mg/dl; 2º gemelo: Colesterol total: 143 mg/dl; Triglicéridos: 415 mg/dl; HDLc: 51 mg/dl; LDLc: 82 mg/dl; Ante los niveles elevados de TGL con suero con aspecto claro se sospecha un déficit de Glicerol kinasa y se amplía la analítica. Al objetivarse niveles elevados de Glicerol se realiza el estudio del gen (mediante amplificación genética).

Resultados:

Analítica completa: 1º gemelo: Glicerol: 30.3 mg/dl; CK: 580 U/L; Cortisol: 10.8 mcg/dl; ACTH: 15 pg/ml; 2º gemelo: Glicerol: 29.3 mg/dl; CK: 445 U/L; Cortisol: 9.2 mcg/dl; ACTH: 22 pg/ml.

Estudio genético idéntico en ambos: Estudio del gen Glicerol kinasa (región Xp21.3): Alteración DNA: c.200G>A; Alteración proteica: p.Cys67Tyr. Estudio del gen de distrofina sin alteraciones.

Actualmente tienen 4 años y 8 meses, su desarrollo es normal sin presentar ninguna intercurencia.

Comentarios:

Dado el riesgo de alteraciones clínicas durante la infancia ante infecciones o intervenciones, el hallazgo encontrado tiene gran trascendencia.

La posibilidad de síndrome de genes contiguos que conlleve a desarrollar crisis adrenal grave e inesperada, confiere mayor importancia al diagnóstico.

SP1/d2d3-162 Misceláneas

RAQUITISMO CONGÉNITO SEVERO EN LACTANTES

N. Uribarri Yarza, S. García Valle, N. Portillo Nájera, G. Grau Bolado, A. Vela Desojo, I. Rica Etxebarria

Hospital Universitario Cruces. Endocrinología Pediátrica. BioCruces CIBERER, CIBERDEM. Barakaldo.

Introducción:

La deficiencia de vitamina D (DVD) es común en lactantes de piel oscura y con lactancia materna (LM) exclusiva más allá de los tres meses. La deficiencia intraútero y/o la prematuridad agravan sus consecuencias. La DVD gestacional debe considerarse en madres de piel oscura, con mínima exposición solar y/o con dietas deficitarias.

Objetivos:

Presentar tres casos índice de raquitismo congénito graves. Remarcar aquellas características poco frecuentes.

Casos:

odos los lactantes son de piel oscura y tenían una dieta restrictiva. Uno de ellos era prematuro y dos

madres visten Hiyab. Los niveles de vitamina D (VD) deficitarios se confirmaron en todos salvo en el nacido pretérmino que estaba siendo suplementado con VD por osteopatía de la prematuridad. Todas las madres presentaron valores de VD indetectables sin otras alteraciones analíticas reseñables. Las características clínicas y analíticas se muestran en la tabla 1. Los hallazgos bioquímicos fueron característicos de una DVD en todos los casos a excepción de la fosforemia elevada objetivada en el primer lactante de sólo un mes de vida. Esta discrepancia bioquímica quedaría explicada por la coexistencia de una DVD congénita severa asociada a un pseudohipoparatiroidismo funcional (situación habitual en la etapa neonatal). Radiológicamente sólo se encontró afectación ósea en el segundo y tercer caso. En este último además de los habituales signos de raquitismo se evidenciaron fracturas múltiples sin causa aparente. Las fracturas patológicas aunque raras forman parte del espectro clínico radiológico del raquitismo carencial. Estos hallazgos sin embargo obligaron a ampliar el diagnóstico diferencial en este paciente. A día de hoy, el resultado negativo del estudio molecular de otras patologías ósea (NGS displasias ósea) y nuevamente la adecuada evolución tras el tratamiento con VD avalarían el diagnóstico inicial.

Tabla 1. Características clínicas y analíticas.

Clínica y antecedentes				
	CASO 1		CASO 2	CASO 3
	Caso índice	Caso secundario		
Edad diagnóstico	1 mes	34 meses	7 meses	2 meses
Sexo	Masculino	Femenino	Femenino	Masculino
Forma de presentación	Convulsiones y tetania INGRESO UCIP	Hermana caso 1 Asintomática	Hipocalcemia asintomática Raquitismo radiológico	Fracturas óseas Raquitismo radiológico Ingresado UCIN
Antecedentes Personales	RNT. PAG Sin interés.	RNT. PAG APLV	RNT. PAG Vómitos con introducción de alimentación complementaria	RNPT 32 sem Osteopatía (VD) DBP severa IRC. HTP. HTA. Vasculitis retiniana
Antecedentes Familiares	Sierra Leona Raza negra Madre hiperémesis gravídica		Marruecos Musulmanes	Marruecos Musulmanes Cosanguinidad
Alimentación	LM exclusiva	LM 20 meses No lácteos	LM exclusiva No alimentación complementaria	NPT/AEC/LM
Analítica inicial				
Calcio (mg/dL)	5,3	9,2	6,5	9,3
Ca iónico	2,36 mg/dl (0,59 mmol/L)	4,2 mg/dl	0,7 mmol/L	5,2 mg/dl 1,3 mmol/L
Fosfato (mg/dl)	8,3	4,5	4,1	4
Magnesio (mg/dl)	1,65	2,38	1,97	2,12
PTH (pg/ml)	116	535	528	567
25OH-VD (ng/ml)	< 4	< 7	< 7	33
1,25-VD (pg/ml)	11	28	16	179
25OHD materna (ng/dl)	< 7	-	< 7	< 7
Evolución				
Tratamiento inicio	Calcio iv Colecalciferol 2000 UI/día Rocaltrol 4 días Suplementación materna	Calcio oral Colecalciferol 1000 UI/día Suplementación materna	Calcio iv Colecalciferol 1000 UI/día Suplementación materna	NPT: Ca/P Colecalciferol 1500 UI/día Suplementación materna
Mantenimiento	VD y calcio oral	VD y calcio oral	VD y calcio oral	VD y calcio oral
Resolución	2 meses	2 meses	7 meses	6 meses

Comentarios:

• La DVD congénita es una situación grave que debe sospecharse especialmente en lactantes de riesgo: madres deficientes o en riesgo de deficiencia, piel oscura, prematuridad y LM exclusiva.

- El adecuado estudio del metabolismo fosfocálcico en el lactante debe incluir también el estudio materno del mismo.
- Consideramos adecuado el despistaje de DVD en el embarazo en aquellas gestantes de riesgo (piel oscura, escasa exposición solar y/o dietas restrictivas).

SP1/d2d3-163 Tiroides

AUSENCIA DE CAPTACIÓN DE LA GLÁNDULA TIROIDES EN LA GAMMAGRAFIA EN DOS RECIÉN NACIDOS HIJOS DE MADRE CON HIPOTIROIDISMO AUTOINMUNE

M.J. Alcázar Villar¹, M.J. Rivero Martín¹, E. Llorente Herrero², R. García Rastrilla¹, D. Montes Bentura¹

(¹) Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid, (²) Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid

Introducción:

El hipotiroidismo congénito transitorio por paso transplacentario de anticuerpos bloqueantes puede ocurrir en recién nacidos (RN) hijos de madre con enfermedad tiroidea autoinmune. Representa aproximadamente un 10% de los hipotiroidismos congénitos.

Presentamos las imágenes gammagráficas y evolución de dos RN hijos de madre con hipotiroidismo autoinmune, diagnosticados tras analítica realizada a las 2 semanas de vida, siendo negativo el screening para hipotiroidismo.

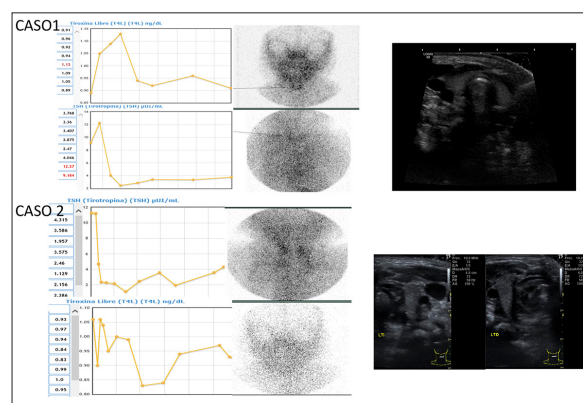
Caso clínico 1:

RNT, niña. PRN: 3020gr (-0.45DE). Longitud: 47.5cm (-1.16DE). P.cefálico: 34 cm (-0.17DE). Antecedente de madre con hipotiroidismo autoinmune y anticuerpos antitiroideos positivos. Función tiroidea (16 días de vida): TSH: 11,272 mcUI/ml, T4L: 1,06 ng/dl, anticuerpos antitiroideos 158 UI/ml (N: 0-9). Control analítico previo a iniciar tratamiento: TSH: 11,226 mcUI/ml, T4L: 0,9 ng/dl. Gammagrafía tiroidea: no se visualiza tejido tiroideo. Ecografía tiroidea: glándula tiroides de tamaño, morfología y localización normales. Se inicia tratamiento con levotiroxina a 3.4 mcg/kg/día (12,5 mg/día) con incremento a 4 mcg/kg/día (16 mcg) tras control al mes de vida, sin precisar modificaciones posteriores (edad actual 15 meses) (figura 1).

Caso clínico 2:

RNT, varón. PRN: 2825 gr (-1.27DE). Longitud: 46.5 cm (-2.15DE). P.cefálico: 34 cm (-0.45DE). Antecedente de madre con hipotiroidismo autoinmune y anticuerpos positivos. Función tiroidea (20 días de vida): TSH: 9,184 mcUI/ml, T4L: 0,89 ng/dl, T3L: 3,52 pg/ml y anticuerpos antitiroideos 10 UI/ml (N:

0-9). Control analítico previo a iniciar tratamiento: TSH: 12,27 mcUI/ml, T4L: 1,05 ng/dl y T3L: 3,58 pg/ml. Gammagrafía: escasa visualización de la glándula tiroides. Ecografía tiroidea: glándula de tamaño y morfología normales. Se inicia tratamiento con levotiroxina a dosis de 3.5 mcg/kg/día (12,5 mcg/día). Control normal a la semana de iniciar el tratamiento, y controles posteriores normales (figura 1) sin precisar modificación de la dosis. Actualmente tiene 6 meses y presenta curva ponderoestatural y desarrollo neurológico normales.



Comentarios:

La ausencia de captación del tiroides en la gammagrafía podría deberse al bloqueo del mismo por anticuerpos maternos.

La estabilidad y dosis menor de levotiroxina, para el control de los niveles de TSH y T4L orientaría a un hipotiroidismo transitorio.

La realización de analítica control a los hijos de madre con hipotiroidismo nos permite diagnosticar pacientes con elevación tardía de TSH que se escapan al screening neonatal.

SP1/d2d3-164 Paratiroides

COMPLEJIDAD DEL DIAGNÓSTICO DE HIPOCALCEMIA EN EDAD PEDIÁTRICA

P. Alonso Rubio, F. Santos Rodríguez, C.J. Blázquez Gómez, B. Huidobro Fernández, B. Mayoral González, I. Riaño Galán

Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo

Introducción:

La paratohormona (PTH) juega un papel fundamental en el metabolismo fosfocálcico. El hipoparatiroidismo cursa con hipocalcemia y puede ser debido a múltiples causas. Estas patologías son raras en edad pediátrica

Objetivos:

Describir epidemiología, etiología y evolución de

pacientes con hipocalcemia persistente de presentación en edad pediátrica.

Metodología: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes que presentaron hipocalcemia en edad pediátrica, seguidos en un hospital de tercer nivel. Revisión de las historias clínicas según sistema informático.

Se excluyeron hipocalcemias secundarias a CATCH-22.

Resultados: Se expone resumen de las características clínicas de cada uno de ellos.

Paciente nº1:

Varón sin antecedentes familiares de interés, hipoparatiroidismo de debut neonatal. Presenta malformaciones esqueléticas y agenesia renal izquierda. Estudio genético hasta el momento sin resultados patológicos. Tratamiento con calcio, colecalciferol, calcitriol, magnesio y sevalamer.

Paciente nº2:

Varón con BPEG sin recanalización. EF: Anomalías pulgares y calcificaciones cutáneas, calcidiol bajo sin otras alteraciones del metabolismo calcio-fósforo. Estudio genético deleción en el exón 7 del gen GNAS, diagnosticado de pseudopseudohipoparatiroidismo. Iniciado a los 8 años tratamiento con rhGH (aprobado uso por el comité asesor de GH por BPEG) con aceptable respuesta y colecalciferol.

Paciente nº3:

Mujer con AP de incoordinación glutoria y broncoaspiraciones desde lactante. DPM y ponderoestatural adecuado. Detección casual hipocalcemia a los 7 años de vida. Genética: cariotipo normal, no microdeleción cromosoma 22, pendiente completar estudio. Diagnosticada de hipoparatiroidismo a estudio. Tratamiento con calcio, colecalciferol y calcitriol.

Paciente nº4:

Neonato mujer que ingresa en neonatología por sepsis vertical. AF: madre diagnosticada de MEN 1 e hiperparatiroidismo. EF: hendidura palatina e hipotonía. PC: Hipoglucemia, hipocalcemia y hiperfosfatemia. Tratamiento periodo neonatal: calcio IV y posteriormente oral con colecalciferol Genética: cariotipo normal, no microdeleción cromosoma 22 ni mutación MEN1. Normalización calcemia. A los 3 años: PTH y calcidiol bajos, calcio normal. Pendiente completar estudio.

En la tabla adjunta se recoge: epidemiología, AF de interés, presentación, fenotipo, anal, patología asociada, estudio genético, tratamiento y evolución.

Conclusiones:

Las alteraciones del metabolismo calcio, fósforo y PTH presentan etiología y evolución variables.

	Paciente nº1	Paciente nº2	Paciente nº3	Paciente nº4
Sexo	Varón	Varón	Mujer	Mujer
Antecedentes familiares de interés	Madre: diabetes mellitus tipo 2 e hipocucusa súbita	No	Hermano detección de PTH elevada a estudio	Madre: MEN 1. (Hiperparatiroidismo, tiroiditis autoinmune) Talla baja: 145cm (-3,2 DE) Nefrolitiasis izquierda. Hendidura palatina
Debut	Detección de hipocalcemia en estudio por ITU de repetición en el 1º año de vida	BPEG sin recanalización	Detección casual de hipocalcemia a los 7 años	Periodo neonatal: -Ingreso por sepsis clínica. -Hipoglucemia -Hipocalcemia -Hiperfosfatemia
Fenotipo y patología asociada	-Malformaciones óseas (cifosis, displasia espondilocostal) -ITU de repetición -Agenesia renal izquierda. -Estenosis traquel -Válvula aórtica bicáspide -Hipospadias -Hipoplasia escrotal -Polioglobulia	-Talla baja <3 DE -Osteopenia -Anomalías pulgares -Calcificaciones cutáneas	-Rágedas bucales, paladar ojival -Maloclusión dental. -Eférides generalizadas -Incoordinación deglutoria -Broncoaspiraciones de repetición -Otitis medias de repetición -Disminución linfocitos CD4 naïve y B memoria	-Hendidura palatina. -Boca en carpa -Retrornatía -Hipotonía neonatal
Alteraciones analíticas	Hipocalcemia. Hipocalciuria. Hiperfosfatemia PTH baja Calcidiol normal	IGF-1 baja. Metabolismo Ca/P normal. Calcitriol normal Calcidiol bajo	Hipocalcemia. Hipocalciuria. Hiperfosfatemia PTH baja Calcidiol: normal	Periodo neonatal: Hipocalcemia Hiperfosfatemia leve. Déficit leve de calcidiol Seguimiento: PTH y calcidiol bajos, calcio normal, hipercalcemia
Diagnóstico	Hipoparatiroidismo	Pseudopseudohipoparatiroidismo con Osteodistrofia Hereditaria de Albright	Hipoparatiroidismo	Periodo neonatal: Hipoparatiroidismo secundario a hiperparatiroidismo materno.
Tratamiento	Calcitriol Colecalciferol y calcio Bromuro de magnesio Sevalamer	RhGH (por BPEG) Colecalciferol	Calcitriol Colecalciferol y calcio.	Periodo neonatal: Suplemento calcio IV y posteriormente oral más colecalciferol
Estudio genético	Cariotipo normal No microdeleción cromosoma 22 Estudio MLPA, array y exoma sin alteraciones detectadas	Deleción en el exón 7 del gen GNAS	Cariotipo: normal No microdeleción cromosoma 22 Pendiente estudio genético	Cariotipo normal No microdeleción cromosoma 22 Análisis mutación familiar gen MEN1: negativa.
Evolución	35 años. -Peso: 68,2Kg (-0,56 DE) -Talla: 158,5 cm (-2,96 DE)	10 años -Peso: 19,6Kg (-1,82DE) -Talla: 120,8cm (-3,1DE) -DPM adecuado -Respuesta aceptable tratamiento con rhGH	9 años -Crisis convulsiva a los 7 años con hipocalcemia. -Peso: 28,3Kg (0,62DE) -Talla: 129,3cm (0,97DE) -DPM adecuado -Pendiente de completar estudio	3 años -Peso: 13,5Kg (-1,23 DE) -Talla: 92,2cm (-2,36 DE) -Normocalcemia -Seguimiento: PTH y calcidiol bajos, calcio normal, hipercalcemia

El diagnóstico etiológico resulta complejo dado que la mayor parte son enfermedades raras que pueden requerir estudio genético.

SP1/d2d3-165 Hipotálamo-Hipófisis

DIABETES INSÍPIDA CENTRAL: ¿QUE HA PASADO EN NUESTRO CENTRO EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS?

R. Quiroga González¹, L. Regueras Santos², A.N. Fernández Rodríguez², A.M. Fernández Villar², J.P. Martínez Badás², M. Fernández Fernández²

⁽¹⁾Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León. León. ⁽²⁾Complejo Asistencial Universitario de León, León

Introducción:

La diabetes insípida central (DIC) se caracteriza por la incapacidad de concentrar la orina, secundaria a deficiencia total o parcial en la liberación de hormona antidiurética. Poliuria y polidipsia son la expresión clínica predominante. Las causas conocidas incluyen patología tumoral, enfermedades inflamatorias locales, autoinmunes o vasculares, traumática (quirúrgico/accidental), sarcoidosis, metastasis y malformaciones craneales.

Objetivo:

Describir características de los pacientes diagnosticados de diabetes insípida central en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo, observacional, descriptivo, revisando historias clínicas de niños diagnosticados de DIC, en los últimos 10 años. Se analizaron datos clínicos, analíticos y pruebas de imagen.

Resultados:

Se diagnosticaron 6 pacientes con DIC. La edad media al diagnóstico fue 6,58 años (desviación estándar 5.34). La patología que motivó la aparición de DIC es variada. 4 casos (66.67%) presentaba tumor hipofisiario. Uno (16.67%) secundario a TCE y el restante DIC idiopática. La clínica inicial fue poliuria-polidipsia en dos casos. Otro presentaba hipocrecimiento y tras anamnesis detallada asociaba clínica de diabetes insípida desde años antes.

El paciente que sufrió un TCE presentó días después del traumatismo un síndrome pierde sal seguido de clínica compatible con diabetes insípida, actualmente establecida. Los otros dos debutaron tras resección de masa tumoral.

En RNM, se hallaron masa hipofisiaria en 4 casos. En tres contamos con diagnóstico histológico: un craneofaringioma, un germinoma metastásico y un teratoma maduro. Uno de los casos, no se ha biopsiado, etiquetado como probable germinoma. El caso tras TCE presenta sección transversal traumática del tallo y en el caso de la DIC idiopática el resultado es normal.

Como tratamiento, todos reciben desmopresina (intranasal u oral) con buen control de la enfermedad. Sólo uno de los casos presentó intoxicaciones acuosas en varias ocasiones con resolución tras suspensión transitoria de la medicación.

Conclusiones:

-La DIC puede aparecer aislada o asociada a otros déficit hipofisarios.

-En las tumorales, puede ser la primera manifestación del propio tumor o aparecer tras la intervención quirúrgica.

O-La DIC puede anteceder en años a otros déficit hipofisarios e inicialmente las pruebas de imagen pueden ser normales por lo que es obligatorio seguimiento clínico y radiológico.

SP1/d2d3-166 Paratiroides**FONTANELA AMPLIA CON HIPOPARATIROIDISMO NORMOCALCÉMICO. ¿PISTAS PARA UNA DISPLASIA CLEIDOCRANEAL?**

C.M. Alfaro Iznaola¹, M. Echeverría Fernández¹, E. Jiménez González¹, M.E. Orós Milián², A.I. Valladares Díaz³, I. Carabaño Aguado¹

⁽¹⁾Hospital Rey Juan Carlos. Madrid, ⁽²⁾Hospital Universitario del Tajo. Madrid, ⁽³⁾Hospital General de Segovia. Segovia

Introducción:

En el estudio de una fontanela anterior (FA) amplia deben descartarse patologías del metabolismo fosfocálcico como el hipoparatiroidismo. Se trata de una enfermedad poco frecuente en pediatría caracterizada por hipocalcemia, hiperfosfatemia y niveles bajos de hormona paratiroidea (PTH).

Caso clínico:

Lactante de 18 meses que, durante estudio por FA amplia y fenotipo peculiar por Neuropediatría, es remitido por PTH baja (7.9pg/mL, N:10-70). Calcio y calcio iónico en límite alto de la normalidad [10.4mg/dL (N:7-10.4) y 5.05mg/dL (N:4.2-5) respectivamente] con calcio corregido, fósforo y vitamina D (vitD) normales [9.8mg/dL (N:7-10.4), 5.1mg/dL (N:4-7) y 46.18ng/mL, (N:20-50), respectivamente]. No espasmos musculares ni convulsiones. Desarrollo psicomotor adecuado. Ecografía transfontanelar normal.

Tratamiento habitual: colecalciferol oral (400UI/día).

Antecedentes familiares de interés: tía paterna con cierre fontanelar a los 8 años (origen marroquí, no estudiada).

Exploración física: Peso: 11.8 kg (p30, -0.54 DE). Talla: 81 cm (p9, -1.4 DE). IMC: 17.99 % (p70, 0.55 DE). P. cefálico: 52 cm (p>99, 2.54 DE). Talla diana: 170.75 ± 5 cm (p15, -1.05 DE). Macrocefalia. FA permeable de 8x7cm. Bossing frontal, sutura metópica abierta. Hipertelorismo. Clinodactilia 5º dedo de ambas manos. Resto normal.

Tras repetir control analítico se objetiva PTH de 5.9pg/mL con vitD elevada (56.99ng/mL), resto sin cambios. Magnesio y FA normales. Se suspenden suplementos de vitD y se amplía estudio con serie ósea (normal) y RMN cerebral (sin alteraciones significativas). No aportan muestra para estudio de orina.

Tabla 1. Analíticas seriadas del paciente

	Enero 2017	Mayo 2017	Julio 2017 (1 mes sin vit D)	Septiembre 2017 (3 meses sin vitD)	Diciembre 2017 (6 meses sin vitD)
PTH	7,9 (10-70pg/mL)	5,9 (10-70pg/mL)	11,3 (18,5-88pg/mL)	5,3 (18,5-88pg/mL)	5,9 (18,5-88pg/mL)
Calcio (8,7-10,4mg/dL)	10,4	10,5	10,3	10,6	10,2
Calcio corregido (8,7-10,4mg/dL)	9,8	9,9	9,4	10	9,8
Calcio iónico (4,2-5mg/dL)	5,05	-	5,01	-	-
Vitamina D 25-hidroxi (20-50ng/mL)	46,18	56,99	53,63	39,23	24,59
Fósforo (4-7mg/dL)	5,1	5	5,1	5,5	5
Magnesio (1,3-2,7mg/dL)	-	-	2,4	2,2	2,1

En controles posteriores impresiona de cierre fontanelar progresivo (6x5cm); persiste PTH baja con vitD en descenso sin asociar nunca hipocalcemia (ver tabla 1). Perfil corticotropo basal y tiroideo normal. Ecografía de paratiroides: no visualizadas.

Estudio genético: delección en 6p21.1 que solapa con gen RUNX2 (relación con displasia cleidocraneal). Pendiente de ampliar estudio.

Comentarios:

Se han descrito numerosas mutaciones en el gen RUNX2(6p21) relacionadas con alteraciones esqueléticas como la FA amplia, característica de la displasia cleidocraneal. Sin embargo, no siempre hay una correlación entre fenotipo y genotipo. En la literatura, no hay casos descritos de alteraciones en el gen RUNX2 relacionados con un hipoparatiroidismo normocalcémico ni que asocien este último con la displasia cleidocraneal.

SP1/d2d3-167 Hipotálamo-Hipófisis RELACIÓN ENTRE EL PICO DE LH EN EL TEST DE ESTÍMULO CON ANÁLOGOS DE GnRH Y EL ÍNDICE DE MASA CORPORAL EN NIÑAS EVALUADAS POR SOSPECHA DE PUBERTAD PRECOZ

C. Monterde Pedra¹, J. Pérez Sánchez², N. Cahís Vela², J. Rivera Luján², R. Corripio Collado²

⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica. Parc Tauli Sabadell. Hospital Universitari. Sabadell, ⁽²⁾ Parc Tauli. Hospital Universitari. Sabadell

Introducción:

La pubertad precoz (PP) se caracteriza por la activación temprana del eje hipofisario-gonadal provocando la aceleración del crecimiento y de los caracteres sexuales. Para su diagnóstico son de utilidad pruebas de estimulación de gonadotrofinas. El sobrepeso puede alterar el patrón de secreción de gonadotrofinas durante el inicio puberal por complejas interacciones hormonales pudiendo influir en el proceso diagnóstico.

Materiales y métodos/Objetivo:

Estudio retrospectivo de todas las pacientes estudiadas con test GnRH (Abril 2013 a Julio 2017) por sospecha de PP. Se recogen datos demográficos, antropométricos, estadio Tanner, picos de LH tras estimulación con GnRH y diagnóstico final: pubertad precoz central idiopática (PPCI) y telarquia precoz. Análisis estadístico en STATA, significación $p < 0.05$.

El objetivo de nuestro estudio es analizar la relación entre el IMC y el pico de LH durante el test de estimulación de GnRH en una población de niñas estudiadas por sospecha de PP.

Resultados:

Hemos analizado los datos de 79 pacientes mujeres con una edad media de 6 años y 6 meses (1 año y 4 meses a 8 años y 9 meses), todas ellas en estadios Tanner 2 y 3. De ellas, 45 diagnosticadas de telarquia: 33 con normopeso ($IMC < 1SD$), 8 con sobrepeso ($IMC 1-2SD$) y 4 con obesidad ($IMC > 2SD$) y 34 diagnosticadas de PPCI: 25 con normopeso, 6 con sobrepeso y 3 con obesidad. El pico de LH entre las diagnosticadas de telarquia fue de: 4.2 ± 1.4 SD en normopeso, 4.2 ± 1.9 SD en sobrepeso y 1.4 ± 1.1 SD IU/L en obesas ($p < 0.05$); y entre las diagnosticadas de PPCI de 13.9 ± 8.8 SD en normopeso, 15.5 ± 11.4 SD en sobrepeso y de 9.5 ± 3.6 SD en obesas (p no significativa).

Conclusiones:

El pico de LH tras la estimulación con GnRH es inferior en las niñas obesas con el diagnóstico inicial de telarquia. Esto podría llevar a infradiagnosticar niñas obesas que estén iniciando una PP. Un estudio con una muestra mayor y con seguimiento evolutivo de la PP de éstas pacientes podría ayudar a evaluar la necesidad de ajustar el punto de corte del pico de LH en el diagnóstico de la PPCI.

SP1/d2d3-168 Metabolismo y Nutrición TRATAMIENTO DE LA DEFICIENCIA E INSUFICIENCIA DE VITAMINA D EN NUESTRO ENTORNO. FACTORES ASOCIADOS A LA RESPUESTA

G. Cirera Santanach¹, N Gallego Mingo¹, C Armero Bujaldón¹, R Segovia Orti¹, D Hervas Masip², L Valiña Amado¹

⁽¹⁾ Hospital Universitari Son Espases, Palma, ⁽²⁾ Hospital Comarcal Inca, Inca

Introducción:

La vitamina D es esencial para la absorción del calcio en el intestino. Su deficiencia se asocia con raquitismo en niños y cada vez toma más importancia por sus implicaciones extraesqueléticas: mayor riesgo de infecciones, enfermedades autoinmunitarias, diabetes, síndrome metabólico, obesidad, asma y ciertas enfermedades neurológicas. Aunque distintas sociedades han elaborado sus recomendaciones, se desconoce cuáles son las dosis óptimas de tratamiento para corregir la deficiencia.

Métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo del tratamiento (administración de colecalciferol o no, dosis según déficit) que han recibido los pacientes de nuestro entorno con déficit de vitamina D ($< 20ng/ml$) y el seguimiento posterior realizado durante el año 2017. Análisis multivariante para determinar los factores de respuesta.

Resultados:

De 301 niños con déficit de vitamina D, 180 (59.8%) recibieron tratamiento. La mediana de dosis de vitamina D recibida fue 607UI (IQR:600UI). La dosis recibida según el déficit de vitamina D ha sido: 4 y 9ng/dl: 833 UI/día (IQR 1400); 10 y 14ng/dl: 600 UI/día (IQR 600); 15 y 19ng/dl: 802,44 UI/día (IQR 600). Los niños sin patología de base recibieron una dosis estadísticamente inferior que aquellos con patología crónica (600UI versus 800UI; Chi2 4.8 ,p <0.05), siendo los individuos con fibrosis quística y con diabetes mellitus los que recibieron mayores dosis. Se realizó un análisis multivariante para determinar los factores asociados a una mayor respuesta. Los niveles postratamiento estaban asociados a: la dosis recibida, la menor edad y la ausencia de patología digestiva. El modelo explicaba el 61% de la respuesta observada (p<0.001).

Conclusiones:

- 1) Las dosis administradas han sido independientes del grado de déficit de vitamina D (los más severos no reciben más dosis) y/o del peso del paciente (los obesos han recibido menor dosis respecto la media).
- 2) Las dosis administradas para el tratamiento han sido muy dispares (400-25.000UI/día).
- 3) Muchos pacientes, a pesar de presentar un déficit de vitamina D, no han recibido tratamiento.
- 4) Los niños con patología crónica recibieron dosis superiores a los que no presentaban patología.
- 5) La respuesta al tratamiento se asoció a la ausencia de patología digestiva, a una menor edad y a la dosis recibida

SP1/d2d3-169 Metabolismo y Nutrición
CAMBIOS EN EL ESTATUS DE VITAMINA D EN
PACIENTES OBESOS INCLUIDOS EN UN PRO-
GRAMA COMBINADO PARA PERDER PESO

T. Durá Travé, F. Gallinas Victoriano, D.M. Peña-fiel Freire, C. Andrés Sesma, S. Berrade Zubiri, M. Chueca Guindalain

Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona

Introducción:

La hipovitaminosis D se ha asociado con la obesidad, habiendo sido considerada como un factor de riesgo metabólico y/o cardiovascular. En esta asociación podrían intervenir tanto factores ambientales como metabólicos; y existe controversia acerca de la biodisponibilidad funcional de la vitamina D en estos pacientes y la oportunidad de su tratamiento.

Objetivos/Material y Métodos:

El objetivo del presente trabajo consiste en analizar los cambios de la prevalencia de hipovitaminosis D en un grupo de pacientes obesos incluidos en un programa combinado para perder peso.

Estudio longitudinal clínico y analítico (calcio, fósforo, 25-OH-D y PTH) en 109 pacientes caucásicos con obesidad (53 niños y 56 niñas), entre 9.1 y 13,9 años de edad, incluidos durante 12 meses en un programa combinado para perder peso (dieta, estilo de vida y actividad física). Se compara con un grupo control (118 niños y 132 niñas), entre 8,1 y 13,9 años de edad, con una situación normal. Ningún paciente había recibido suplementos de vitamina D y/o calcio. La hipovitaminosis D se ha definido según los criterios de la US Endocrine Society.

Resultados:

La prevalencia de hipovitaminosis D era mayor (p<0,05) en los obesos (deficiencia: 33,9% e insuficiencia: 39,4%) respecto al grupo control (deficiencia: 14% e insuficiencia: 44%). Existía una correlación positiva (p<0,05) entre 25-OH-D e índice de masa grasa. Durante el estudio, el 38.5% (n=32) de los obesos disminuyeron su peso corporal/índice de masa grasa. Al término del seguimiento, la prevalencia de hipovitaminosis D en los pacientes sin pérdida ponderal (deficiencia: 38,1% e insuficiencia: 42,9%) era mayor (p<0,05) que la de aquellos que perdieron peso (deficiencia: 45,3% e insuficiencia: 45,7%).

Conclusiones:

La relación entre la hipovitaminosis D y la obesidad, especialmente con el índice de masa grasa, está bien establecida. El aumento en estos pacientes del peso corporal y/o masa grasa incrementa la hipovitaminosis D; mientras que la disminución del peso corporal y/o masa grasa no es suficiente para reducir la hipovitaminosis D; siendo, por tanto, conveniente su tratamiento con vitamina D oral.

SP1/d2d3-170 Metabolismo y Nutrición
e-SALUD EN EL CONTROL DEL CRECIMIENTO Y
ESTADO NUTRICIONAL DURANTE LA INFANCIA:
¿SUEÑO O REALIDAD?

A. Arriba Muñoz¹, I. Martínez Ruiz², A. Giménez Garulo², G. García García², F. González García³, JI. Labarta Aizpún¹

⁽¹⁾Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza,
⁽²⁾Escuela Ingeniería. Zaragoza, España, ⁽³⁾eHWin
 New Technologies. Zaragoza. España

Introducción:

El control del crecimiento y estado nutricional supone un objetivo fundamental de las políticas sanitarias, siendo necesaria una mayor implicación de las familias. E-Salud comprende el conjunto de tecnologías de la información y comunicación (TIC) que se utilizan en el entorno sanitario para la prevención, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de diferentes patologías.

Material y Métodos:

Se ha realizado un estudio del uso de la app growin desde su salida al mercado en junio 2017 a diciembre 2017. Se han evaluado el total de usuarios activos, sexo, datos al nacimiento (edad gestacional, peso, longitud), datos parentales (talla padre, madre y genética), número de medidas introducidas para cada parámetro y posibles tratamientos concomitantes. Por último, se ha estudiado el país/región desde el que se ha realizado la descarga.

Resultados:

Growin permite incorporar medidas de peso, talla, IMC y perímetro abdominal desde el nacimiento a los 18 años. Proporcionar consejos médicos personalizados para cada medida introducida, para fomentar hábitos saludables y tratar de adelantarse al desarrollo de eventualidades como el sobrepeso/obesidad, mediante el estudio de tendencias. Desde junio-diciembre 2017 el número de usuarios activos fue de 2490(56%varones). Los datos descriptivos de los usuarios se pueden observar en la tabla-1. Son niños nacidos en su mayoría a término y adecuados para la edad gestacional. Han introducido una media de 3.5 ± 4.4 pesos y 3.2 ± 3.8 tallas, siendo menores las mediciones de perímetro abdominal (1.15 ± 0.7). El 7% precisan tratamiento con corticoides orales, 6% corticoides inhalados y 3% metilfenidato. El 75% de descargas han sido desde España, 20% Sudamérica (México, Argentina, Colombia, Ecuador, Chile) y 5% desde otros países (USA, Portugal, Alemania). En España, el 65% de las descargas se han realizado en Aragón, 20% Madrid, 10% en Cataluña y el 5% en otras Comunidades.

Tabla 1. Datos descriptivos de los usuarios (N=2490).

	Media	Desviación estándar	Mínimo	Máximo
Edad gestacional (semanas)	38,8	2,4	25	42
Peso RN (kg)	3,2	0,6	0,5	4,6
Longitud RN (cm)	49,1	4,2	25,1	53,5
Talla padre (cm)	177,4	20,6	156	213,5
Talla madre (cm)	164,6	13,8	147	190
Talla genética (cm)	171,8	17,9	139	194,6
Número pesos introducidos	3,5	4,4	1	21
Número tallas introducidas	3,2	3,8	1	19
Número PA introducidos	1,15	0,7	0	10

RN: recién nacidos PA: perímetro abdominal

Conclusiones:

Growin es la primera app basada en estudios longitudinales de crecimiento y desarrollo con modelos de predicción. Ha sido muy bien aceptada en esos primeros meses de implantación y supone una herramienta útil en el control del crecimiento y estado nutricional. El uso de apps basadas en la evidencia científica puede ayudar al seguimiento del crecimiento y prevención y diagnóstico precoz de enfermedades como el sobrepeso/obesidad gracias al estudio de tendencias.

SP1/d2d3-171 Suprarrenales**MACROGENITOSOMÍA Y PUBARQUIA EN PACIENTE CON ANTECEDENTE DE NEUROBLASTOMA: SALTAN LAS ALARMAS**

M. Aiguabella Font¹, A. Fàbregas Martori², M. Clemente León², A. Campos Martorell², D. Yeste Fernández², L. Gros Subías²

⁽¹⁾ Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. ⁽²⁾ Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

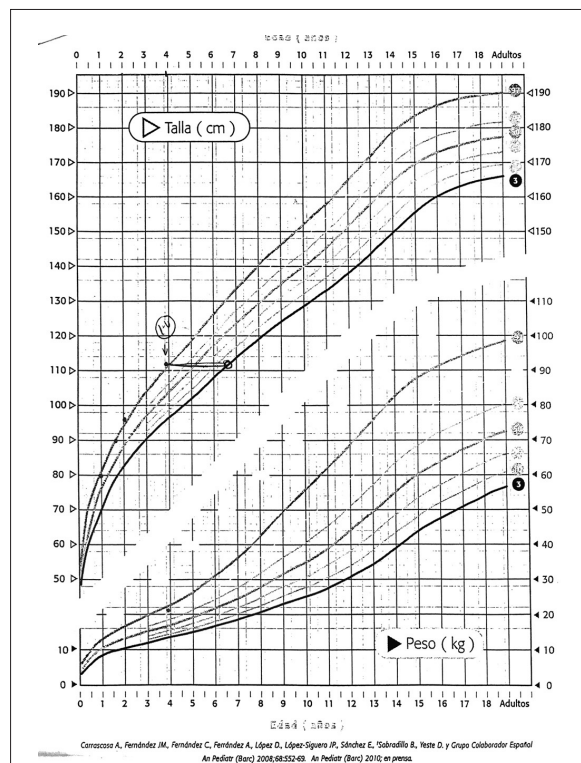
Introducción:

las comorbilidades endocrinológicas en los pacientes supervivientes de cáncer pediátrico constituyen las más frecuentes en este grupo de pacientes. Por otro lado, sabemos que algunos tumores pueden manifestarse con pubertad precoz, feminización o virilización, por lo que siempre forman parte del diagnóstico diferencial especialmente en casos de PP y en algunos casos de hiperandrogenismo.

Caso clínico:

Paciente de 3 años 11 meses en seguimiento por Oncología por antecedente de Neuroblastoma suprarrenal diagnosticado a los 3 años 4 meses. Tratado con quimioterapia, cirugía, radioterapia y auto-trasplante de progenitores hematopoyéticos.

Embarazo controlado, de curso normal. Ecografías prenatales con feto GEG. Parto a las 40SG, PN: 3815 g (P85, +1'04 DS). LN: 52'5 cm (P89, +1'27 DS). Hijo de padres procedentes de Marruecos, sanos, no consanguíneos. Hermanos de 16, 12 y 1 años, sanos.



Remitido por macrogenisotomía y pubarquia. EF: talla 112'5 cm, p>97 +2'25 DS. VC en P50 + 0DS. Pene engrosado, 6 cm de longitud desde la base, 6'5 cm de diámetro. P2-3. Testes 2 mL. EO avanzada (6'5 años). Dentro del diagnóstico diferencial inicial se incluyó la presencia de un tumor virilizante.

Exámenes complementarios: ecografía abdominal y testicular con resultado normal. Disponía de RMN abdominal y torácica en Julio de 2017 sin signos de recidiva tumoral. Analítica urgente: LH < 0'12 U/L, FSH 1'14 U/L, testosterona 49'72 ng/dL (VN 7-25'91), estradiol y cortisol basal normales. Marcadores tumorales (B-HCG, alfa-fetoproteína, fosfopiruvato-hidratasa y catecolaminas en orina) negativos. Andrógenos basales con 17-OH-progesterona > 20 ng/mL. Ante la sospecha de HSC se inició tratamiento con hidrocortisona 3.5 mg cada 8 horas (12.4 mg/m2/día) y se solicitó estudio genético identificándose una mutación grave y otra leve, cuya combinación en heterocigosis se relaciona con fenotipo virilizante simple.

Conclusiones:

la hiperplasia suprarrenal congénita constituye la principal causa de hiperandrogenismo prenatal. En el niño prepúber, deben considerarse la hiperplasia suprarrenal congénita, la resistencia a los glucocorticoides, los tumores suprarrenales y sobre todo la pubarquia precoz idiopática. La forma virilizante simple sin pérdida salina tiene una prevalencia de 1/40.000 RN. Se caracteriza por una pseudopubertad precoz que se manifiesta con VC y maduración ósea aceleradas.

SP1/d2d3-172 Crecimiento

ESTUDIO DE UN GRUPO DE NIÑOS PEG. SEGUIMIENTO DURANTE LOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA

C. Freijo Martín¹, L. Bertholt Zuber¹, K. Alkadi Fernandez¹, P. Muñoz Cacho²

⁽¹⁾Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander, ⁽²⁾ Unidad de docencia. Servicio Cantabro de Salud

Los niños PEG son aquellos que se desvían al nacer en peso y/o talla >- 2SD con relación a su edad de gestación. Requieren atención especial durante los primeros años de vida para valorar si son capaces de incorporarse a las curvas de crecimiento espontáneamente ó precisaran tratamientos especiales.

Objetivo:

comparar un grupo de 22 niños PEG (R) que recuperaron espontáneamente con otro grupo 18 (NR) no recuperador, valorando su evolución a lo largo de los 4 primeros años.

Material y métodos:

estudio retrospectivo de niños PEG que recuperaron (DS <2.5) a los 4 años y los que no recuperaron (DS >2.5), se comparó sexo, la SD de peso y talla al nacer, al 1- 2-4 años, edad de la madre, talla de la madre, presencia de patología materna y diagnóstico

Resultados:

comparando ambos grupos, la edad materna R 32,64± 3,9 y NR 32,06±5,5, la talla materna para R 156.74±5.3 y NR 153.3±5.3, en cuanto al sexo el 63% R varones versus 37% NR mientras que los NR 61.5% mujeres versus R 38,5%, etiología desconocida era el 64 % R/36% NR mientras que la patología placentaria 66.7% NR/33.3 % R, el crecimiento con relación al peso y talla hasta los 4 años en SD (tabla 1) observando una evolución positiva a los 4 años en los R y negativa en los NR.

SD peso nacimiento. R/NR	SD talla nacimiento. R/NR	SD peso 12 meses R/NR	SD talla 12 meses R/NR	SD peso 2 años R/NR	SD talla 2 años R/NR	SD peso 4 años R/NR	SD talla 4 años R/NR
-1.78±0.6	-2.44±0.6	-1.98±0.6	2.22±0.8	-1.9±0.5	-2.34±0.6	-1.42±0.3	-1.99±0.3
-2.11±0.7	-2.76±0.7	-2.49±0.6	3.16±0.8	-2.56±0.5	-3.42±0.6	-2.24±0.4	-3.33±0.5

Tabla 1.

El diagnóstico fue PEG talla R /NR fue 72% versus 27.8%, PEG peso 60% versus 40% y PEG talla y peso 35.3% versus 64.7%.

Conclusiones:

Los niños PEG que nacen de madres con talla baja, con patología placentaria y con talla >-2.5 SD no serán capaces de recuperar y por tanto requerirán seguimiento y tratamiento con GH para evolucionar de forma satisfactoria.

SP1/d2d3-173 Metabolismo y Nutrición

HIPERCOLESTEROLEMIA GRAVE POR LIPOPROTEÍNA X EN PACIENTE CON COLESTASIS

J. Cruz Rojo, L. Garzón Lorenzo, E. Medina Benitez, S. Belda Hofheinz, M.M. Martínez López, J. Sánchez del Pozo

Hospital 12 de Octubre. Madrid

Introducción:

En las enfermedades colestáticas es frecuente la elevación de las cifras de colesterol sanguíneo. Esto es debido a que en la colestasis aumenta la formación de Lipoproteína X (Lp-X). Esta lipoproteína puede ser confundida con el colesterol-LDL porque ambas comparten la misma densidad. A diferencia de las LDL, la Lp-X no tiene Apo-B100 y la mayoría del colesterol que transporta no está esterificado. El hecho de no contener Apo-B100, hace que sea mucho menos aterogénica que el colesterol-LDL.



Caso Clínico:

Lactante de 4 meses remitido a nuestro hospital por cuadro de ictericia persistente desde el nacimiento. Ante la sospecha de atresia de vías biliares extrahepáticas, se realizó una portoenterostomía de Kasai, que no consiguió revertir la colestasis. A los 2 años y 8 meses dejó de tomar durante 1 mes la medicación para la colestasis. Tras esto presentó elevación progresiva del colesterol hasta 1458 mg/dl (previamente mantenía valores entre 200-350 mg/dl) y disminución del colesterol-HDL (15 mg/dl). El estudio bioquímico y de resonancia magnética de las lipoproteínas, demostró que el 88% del aparente colesterol-LDL, correspondía a colesterol asociado a Lp(x). A los 2 años 10 meses, aparecieron xantomas cutáneos, se realizó una plasmaféresis, que consiguió un descenso del colesterol total a 263 mg/dl. Se realizaron otras 2 plasmaféresis por colesterolemias >1000 mg/dl hasta los 3 años y 4 meses cuando fue trasplantado. Tras el trasplante hepático mantiene cifras de colesterol alrededor de 250 mg/dl.

Conclusiones:

Ante la presencia de valores elevados de colesterol-LDL en las hepatopatías colestáticas, se debe investigar la presencia de Lp(x). Si bien esta lipoproteína podría tener efectos antiaterogénicos, cuando sus niveles son muy elevados y se deposita en piel, no puede descartarse la formación de placas de ateroma, por lo que la mayoría de autores recomiendan tratamientos para su disminución. Esta lipoproteína no se aclara a través del receptor de LDL, por lo que ni las estatinas ni los anticuerpos

monoclonales anti-PCSK9 están indicados. Nuestro caso y los pocos casos descritos de hipercolesterolemia grave por Lp(x) se resolvieron tras el trasplante hepático.

SP1/d2d3-174 *Misceláneas*

DIABETES INSÍPIDA CENTRAL (DIC) FAMILIAR POR NUEVA MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS EN EL GEN DE LA ARGININA VASOPRESINA

M. Ortega Navaridas¹, J. Pozo Román², R. Girón Del Río¹, MT. Muñoz Calvo², J. Argente Oliver²

⁽¹⁾Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid, ⁽²⁾Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Universidad Autónoma de Madrid. CIBEROBN, Instituto de Salud Carlos III, Madrid

Introducción:

La DIC es una enfermedad rara, con una prevalencia estimada de 1/25.000 y con menos del 10% de formas familiares. Estas formas familiares están causadas por mutaciones de herencia, habitualmente, autosómica dominante, en AVP-NP11 (20p13), que condicionan un daño progresivo de las neuronas hipotálamicas productoras de arginina-vasopresina (ADH), con una disminución/ausencia de la secreción de ADH que suele manifestarse entre los 3-6 años de edad.

Objetivo:

Presentar una familia con DIC con una mutación en AVP-NP11 no descrita y que afecta, al menos, a dos generaciones.

Caso clínico:

Niña de 19 meses, con antecedentes de astrocitoma pilocítico del vermis cerebeloso, con resección completa, remitida por poliuria-polidipsia de 2 semanas de evolución. Como antecedentes familiares de interés, la madre, una tía materna, un primo de la madre, la abuela y la bisabuela maternas referían historia de poliuria-polidipsia desde la infancia. La exploración física de la niña fue normal, con peso y talla normales. El test de restricción hídrica mostró un patrón compatible con DIC parcial y respuesta positiva a desmopresina. La RM no mostró alteraciones en el área selar o hipotálamica, ni ausencia de la señal normal de la neurohipófisis. El resto de hormonas hipofisarias fueron normales. El estudio de la madre confirmó, también, el diagnóstico de DIC. La secuenciación del gen AVP evidenció, en la paciente y en su madre, la presencia de una mutación puntual en el exón 2 en heterocigosis en AVP-NP11: c314G>C (p.Cys105.Ser).

Comentario:

La mutación c314G>C (p.Cys105.Ser) se describe por primera vez y debe considerarse una variante

de significado clínico incierto; no obstante, afecta a un aminoácido altamente conservado y el análisis in silico sugiere que se trata probablemente de un cambio patogénico. La cosegregación familiar y el hecho de que, en la posición 105 de la proteína, se hayan descritos dos cambios patogénicos (cisteína por arginina y tirosina, respectivamente) responsables de DIC familiar, es muy sugerente de que esta mutación, heredada con un patrón autosómico dominante, es responsable de la DIC que padece la paciente.

SP1/d2d3-175 *Misceláneas*

TALLA BAJA PATOLÓGICA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DEL RAQUITISMO HIPOSFÁTÉMICO EN LA INFANCIA

E.R. Jiménez Fernández, G. Benítez Moscoso, M. Torres Rico, B. Jiménez Crespo, M. Díaz Suárez, M. Mier Palacios

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

El raquitismo hipofosfatémico (RH) es una alteración de la homeostasis del fósforo que se caracteriza por afectación de la mineralización esquelética, hiperfosfaturia y hipofosfatemia.

Los genes implicados y el modelo de herencia de estos síndromes pueden ser diversos, siendo el mejor caracterizado el RH dominante ligado al cromosoma X, resultante de mutaciones inactivantes en el gen PHEX. Aun así en este subgrupo existe variabilidad clínica y evolutiva.

Caso Clínico:

Paciente de 7 años derivada desde Atención Primaria por talla baja (104.1 cm, $p < 1$, -3,53 DS). AP: Sin antecedentes perinatales de interés. AF: madre fenotipo peculiar (frente amplia, mesomielia), resto sin interés. Exploración inicial normal, no dismorfias. Hemograma, cariotipo y gen SHOX normales. IGF1 e IGF-BP3 normales. Celiaquía negativo. Bioquímica con perfil tiroideo, hepático y férrico normal, excepto fósforo 2.7 mg/dl (3.4-6.2mg/dl). Edad osea 4 años y medio. Para continuar estudio se solicitó test GH de ejercicio, que fue patológico, y test de hipoglucemia, normal. A los 9 años, talla 114,5 cm ($p < 1$, -3,3 DS) y VC 4,9 cm/año. En un control analítico se evidencia: FA 680 U/L, 25-OH-vitD 16 ng/ml, PTH 66,02 pg/ml (9-54) y fósforo 2,8 mg/dl, fosfaturia 65.5 mg/dl y reabsorción tubular de fósforo 91% (inadecuado para la fosforemia). Se solicita mapa óseo donde se observan líneas radiodensas paralelas en la columna dorsolumbar con paradas de crecimiento secundario, compatible con raquitismo. Se inicia tratamiento a dosis altas con vitamina D 2 meses y posteriormente de mantenimiento 4 meses. Sin normalización del fósforo sérico. Se solicita estudio genético: portadora heterocigótica de

exón 18 gen PHEX. Por lo que se añade tratamiento con fósforo y calcio. Mala cumplidora de tratamiento. Actualmente, 11 años y 7 meses, talla 127,2 cm ($p < 1$, -3.48DS).

A partir de los resultados de la paciente, se realizó estudio genético a los familiares, diagnosticando a la madre de la paciente.

Conclusiones:

Los síndromes hipofosfatémicos hereditarios son muy poco frecuentes. El diagnóstico se realiza mediante analítica y genética principalmente. Ante la presencia de enfermedad debemos realizar control y tratamiento estricto, así como vigilancia de la descendencia, para realizar un abordaje precoz.

SP1/d2d3-176 *Misceláneas*

PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1A: A PROPOSITO DE UN CASO

E. Puerto Carranza¹, M.P. Ruiz-Cuevas García¹, E. Heras Martín¹, A. López Bermejo¹, A. Suárez Berrio², E. Moreno Villamil²

⁽¹⁾ Hospital Universitari Doctor Josep Trueta. Girona,

⁽²⁾ Hospital Santa Caterina. Girona

El pseudohipoparatiroidismo (PHP) es un trastorno hereditario caracterizado por la falta de respuesta a la acción de la PTH en los órganos diana (riñón y hueso). Presenta hipocalcemia, hiperfosfatemia y parathormona (PTH) plasmática elevada con función renal normal. El PHP tipo 1a asocia fenotipo osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA) y posible resistencia a otras hormonas (TSH, LHRH, GHRH).

Caso clínico:

Niña de 3 años, sin antecedentes destacables, derivada por presentar nódulos subcutáneos en la rodilla. A la exploración destaca cara redonda, cuello corto, y braquidactilia de manos y pies. Peso: 19 kg (+1,97SD), talla 99 cm (-0,03SD) e IMC 19,59 kg/m² (+2,39SD). Analítica sanguínea: Ca 8,5 mg/dl, P 6,4 mg/dl, FA 352 U/L y PTH 182 pg/ml. TSH 9,04 mU/L, T4L 0,97 ng/dl.

Ante el fenotipo compatible con OHA y la analítica descrita, se sospecha PHP tipo 1a con resistencia a hormonas tiroideas, que se confirma genéticamente con el hallazgo de una mutación en heterocigosis en el exón 7 del gen GNAS. Estudio familiar normal. Se inicia tratamiento con Levotiroxina y Calcitriol normalizándose los parámetros analíticos, a excepción de PTH, que disminuye progresivamente. Durante el seguimiento se descartan calcificaciones cerebrales o en otras localizaciones. Actualmente mantiene un buen control analítico y asocia obesidad (IMC 28,98 kg/m² (+2,28SD)) y talla baja (150,5 cm (-2SD)).

Conclusiones:

Es importante conocer el fenotipo OHA para poder realizar un diagnóstico temprano de PHP, iniciar el tratamiento adecuado y seguir las resistencias hormonales asociadas.

SP1/d2d3-177 Tiroides**RESISTENCIA HEREDITARIA A HORMONAS TIROIDEAS SIMILAR A ALTERACIONES EN RECEPTOR DEL GEN THRB**

De la Cámara Moraño¹, L. Lozano Camacho², A. López Mármo³, A. Ariza Jiménez², C. Pérez García², R. Cañete Estrada⁴

⁽¹⁾ Hospital Universitario Reina Sofía. Pediatría. Córdoba, ⁽²⁾ Hospital Reina Sofía. Córdoba, ⁽³⁾ Centro de Salud, La Carlota. Córdoba, ⁽⁴⁾ Facultad de Medicina Universidad de Córdoba. Córdoba

Niña de 11 años de edad con síntomas de hipertiroidismo de 4 años de evolución, con difícil control. Presenta taquicardia, dificultades de aprendizaje, nerviosismo, insomnio, molestias digestivas y adelgazamiento, hallazgo inconstante de bocio en diferentes exploraciones.

Antecedentes Personales: Embarazo, parto a término y periodo neonatal normales, Peso nacimiento 3900 g. Varicela 2 meses. Asma del lactante, otitis y reflujo gastroesofágico.

Antecedentes Familiares: se desconocían alteraciones tiroideas en familiares al diagnóstico.

Exploración:

11 años y 2 meses

Peso: 31.7 kg (p13, -1.17 DE). Talla: 143.8 cm (p28, -0.59 DE). IMC: 15.33% (p13, -1.16 DE) Tanner 2. Taquicardia 120 latidos/minuto. Bocio difuso grado 2. Estado ansioso.

Pruebas Complementarias:

-Perfil tiroideo TSH 2.65 mU/L (N 0.35-5.50), T4L 2 ng/dL (N 0.86-1.40), T3L 6.10 pg/mL (N 3.30-4.80) Tratada solo con betabloqueantes.

-Autoinmunidad negativo anticuerpos antitiroideos, receptor de TSH y transglutaminasa

-Gammagrafía tiroidea morfología y captación del trazador normales

-Ecografía de Tiroides: aumentado de tamaño, principalmente a expensas de lóbulo tiroideo derecho, sin nódulos ni alteraciones de vascularización.

-Estudio genético secuenciación gen THRB: se descartan mutaciones.

- Se realizó además resonancia craneal, análisis de parathormona, insulina, alfafetoproteína, gonadotropina coriónica, perfiles lipídico y hepático con resultado normal.

-Perfil tiroideo familiar: elevación T3L, T4L con TSH normal en padre y hermano que refieren en interrogatorio dirigido síntomas leves (dificultad atención,

sudoración manos) Abuela paterna diagnosticada 2017 de hipertiroidismo a los 71 años, tratada con radioyodo con mal resultado, perfil hormonal similar.

Evolución y curso clínico:

Permanecen síntomas de hipertiroidismo y valores moderadamente altos de T3L y T4L con TSH normal o elevada. Ha recibido tratamiento con tiamazol, retirado por empeoramiento clínico. El tratamiento con betabloqueantes y ansiolíticos fue insuficiente. Mejora con ácido triyodotiroacético.

Conclusiones:

Compatible con Resistencia Hormonas Tiroideas Non TR-RTH, con bocio, síntomas de hipertiroidismo, palpitaciones y alteración comportamiento.

Perfil tiroideo del caso índice, y familiares de 3 generaciones sugiere herencia dominante.

15% casos similares descritos no presentan mutaciones en receptor.

Destaca variable afectación intrafamiliar y sintomatología importante de la paciente que requiere tratamiento específico.

Interesante asociación con trastornos del aprendizaje.

La frecuente normalidad en valores de TSH puede dificultar el diagnóstico.

SP1/d2d3-178 Crecimiento**TALLA BAJA FAMILIAR Y LA IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO**

L. Bosch i Ara¹, A. Sousa Martins², M. Dattani²

⁽¹⁾Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona, ⁽²⁾Departamento de Endocrinología Pediátrica, Great Ormond Street Hospital for Children, Londres

Introducción:

El déficit congénito de hormona de crecimiento aislado (DCGH) es un trastorno poco frecuente (incidencia 1:4,000-10,000 nacimientos) que en la mayoría de los casos es esporádico pero hasta un 30% puede ser de causa genética (predominantemente mutaciones en los genes GH1 y GHRHR). Según el patrón de herencia se describen 4 formas: IA y IB (autosómica recesiva), II (autosómica dominante) y III (recesiva ligada a X).

Caso clínico:

Paciente varón, caucásico, remitido a los 8 meses a Consultas Externas de Endocrinología Pediátrica por talla baja. Gestación normoevolutiva con peso y talla al nacer acorde para edad. A los pocos meses de vida se evidencia crecimiento enlentecido: a los 8 meses talla En la visita inicial de nuestro caso, destaca marcada hipotonía con hipoplasia medifacial y frente aombada. Ante la sospecha de posible déficit de GH se solicitan niveles de IGF-1

y IGFBP3 que son bajos (resto de hormonas pituitarias normales) y se realiza test de glucagón que lo confirma. Hallazgo de adenohipófisis hipoplásica en RM cerebral. Dado los antecedentes familiares, se realiza test genético que revela mutación tipo splicing en GH1 (misma que el padre) catalogándose de DCGH II. Se inicia tratamiento con GH de forma precoz (a los 10 meses) presentando excelente respuesta tanto a nivel de talla, tono muscular y neurocognición. Se efectúa seguimiento periódico para descartar otros déficits hormonales asociados a este tipo de mutación.

Discusión:

Destacar la importancia del diagnóstico genético en pacientes con DCGH y talla baja severa pues en caso de confirmarse requerirán tratamiento con GH de por vida. Muy importante el seguimiento a largo plazo para descartar otros déficits hormonales (sobre todo ACTH y TSH, más raramente gonadotropinas) que pueden aparecer posteriormente y recordar que tras años de tratamiento con GH al retestar en edad de transición puede aparecer de forma temporal una respuesta positiva al test de estímulo.

SP1/d2d3-179 Hipotálamo-Hipófisis

LESIONES EXPANSIVAS DE LA HIPOFISIS DE CRECIMIENTO LENTO; UN DIAGNOSTICO NO SIEMPRE FACIL

G. Benítez Moscoso, B. Jiménez Crespo, M. Torres Rico, M. Torres Rico, M. Díaz Suárez, M. Mier Palacios

Hospital Juan Ramon Jiménez. Huelva

El retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD) constituye un diagnóstico frecuente en endocrinología pediátrica. Lesiones hipofisarias expansivas de crecimiento lento pueden simular patrones de RCCD. Hay que estar alerta ante crecimientos enlentecidos aunque la talla inicial sea normal

Presentamos dos pacientes con talla límite en los que inicialmente el retraso puberal hizo orientar hacia RCCD

Caso 1:

Varón 13.5 años remitido por retraso puberal. TD: 171cms (p18). Exploración: talla 148 cms (p5), testes 4cc. Estudio inicial: bioquímica, hemograma, tiroides, IGF1 normales. Edad ósea 2 años retrasada. Perfil gonadal prepúber. Se orientó como RCCD con VC y progresión puberal inicialmente normal. Con 15 años presenta detención puberal (testes 6cc) y descenso marcado de crecimiento (1.5 cms/a). La RMN craneal mostró lesión focal supraselar de 22mm sugestivo de craneofaringioma. Ejes hormonales normales salvo perfil gonadal

aplanado. Neurocirugía solicitó control de imagen en 3 meses pero por aumento de la lesión, se decidió cirugía. Actualmente déficits postquirúrgicos en tratamiento.

Caso 2:

Varón 13 años derivado por crecimiento lento de 1 año. TD: 172 (p23). Exploración: talla 144.5 (p4,-1.8ds), prepuberal. Estudio inicial: hemograma, bioquímica, tiroides e IGF1 normal. Edad ósea retrasada 2 años. Perfil gonadal prepúber. Se orientó como RCCD. En seguimiento, crecimiento muy enlentecido (2 cms/a). La RMN selar mostró lesión quística con epicentro selar de 15 mm con extensión supraselar comprimiendo parcialmente neurohipófisis y tallo hipofisario compatible con quiste de Rathke. Neurocirugía decidió actitud expectante por difícil abordaje quirúrgico y seguimiento radiológico. Evolutivamente presenta hipotiroidismo e inicia levotiroxina. Por no inicio puberal comienza testosterona con mejoría del crecimiento. Talla final 165 cms (p3). Eje somatotropo, adrenal y ADH normales.

Discusión:

6-12% de tumores cerebrales pediátricos son lesiones selares. Craneofaringioma y quiste de Rathke son lesiones benignas desde el punto de vista histológico aunque pueden ser localmente agresivos. Cuando ocasionan compresión es de elección cirugía siendo frecuente el hipopituitarismo posttratamiento. Tratar con GH en el craneofaringioma es controvertido por el riesgo de recidiva tumoral asociado a GH.

Conclusiones:

-La auxología es parte prioritaria del seguimiento del retraso de crecimiento y/o puberal.

-Un crecimiento enlentecido mantenido obliga a pruebas de imagen.

SP1/d2d3-180 Hipotálamo-Hipófisis

FORMAS DIFERENTES DE PRESENTACION CLINICA Y ETIOLOGÍA DEL PANHIPOPITUITARISMO CONGÉNITO EN RELACIÓN CON TRES CASOS

L. Regueras Santos, R. Quiroga González, C. Menéndez Arias, C. Ocaña, R. Benavent Torres, A.N. Fernández Rodríguez

Complejo Asistencial Universitario de León. León

Introducción:

El hipopituitarismo congénito es una alteración muy poco frecuente. El objetivo del trabajo es describir las características clínicas al diagnóstico y la etiopatogénicas de tres casos de hipopituitarismo congénito diagnosticados en nuestro hospital.

Caso clínico 1:

Mujer que en periodo neonatal presentó ictericia no en rango de fototerapia e hipoglucemia las primeras 24 horas. A los 2 meses ingresa por persistencia de la ictericia, asociando hipocolia. A la exploración se objetiva ictericia marcada, sin dismorfias. En analítica sanguínea hiperbilirrubinemia con predominio de directa, patrón de colestasis e hipoglucemia. En analítica hormonal en hipoglucemia se objetiva disminución de niveles de hormona de crecimiento, corticotropina y cortisol, con función tiroidea normal. En RMN hipofisaria neurohipófisis ectópica y adenohipófisis laminar con ausencia de tallo hipofisario. Se instaura tratamiento sustitutivo con hidrocortisona y hormona de crecimiento, con mejoría de las hipoglucemias y de la colestasis.

Caso clínico 2:

Mujer que precisó ingreso en el periodo neonatal por convulsión en el contexto de hipoglucemia. Reingresa al mes de vida por rechazo de tomas e hipoactividad con hipoglucemia. En la exploración física no dismorfias. Extracción de analítica en hipoglucemia con perfil hepatorenal e iones normales con cortisol, T4 libre y hormona de crecimiento compatible con panhipopituitarismo, en RMN cerebral se observa masa en región hipofisaria. Se inicia tratamiento sustitutivo con hidrocortisona y levotiroxina.

Caso clínico 3:

Varón que al nacimiento presenta polidactilia, micropene, hipospadias e hipotonía leve, ingresado en el periodo neonatal por convulsiones. Reingresa al mes de vida por hipoglucemias sintomáticas y se realiza estudio hormonal en hipoglucemia compatible con déficits hormonales hipofisarios. En RMN cerebral ausencia de glándula y tallo hipofisario con hipodesarrollo de la silla turca, neurohipófisis ectópica. Se inicia tratamiento sustitutivo con levotiroxina e hidrocortisona, posteriormente con hormona de crecimiento.

Comentarios:

La hipoglucemia neonatal persistente se relaciona de forma frecuente con el hipopituitarismo congénito, siendo inusual la asociación con colestasis como en nuestro caso 1. Sin embargo la asociación de ambas es muy sugestiva de patología endocrinológica, a nivel hipofisario o adrenal. La realización de la RMN cerebral es fundamental para llegar al diagnóstico etiológico del panhipopituitarismo.

SP1/d2d3-181 Paratiroides**BRAQUIDACTILIA COMO CLAVE DIAGNÓSTICA**

López Barrrena, B. Sagastizabal Cardelús, A. Ventura Correas, A. Alcaraz Romero

Hospital Universitario de Getafe. Madrid

Introducción:

La braquidactilia es un hallazgo que se puede encontrar con frecuencia en la población general, sin embargo, cuando está asociada a un fenotipo peculiar con facies redonda, sobrepeso y calcificaciones subcutáneas es muy sugestivo de fenotipo de Osteodistrofia de Albright.

Caso clínico:

Niña de 8 años y 8 meses remitida para valoración de pubertad desde Consultas de Nefrología donde la siguen por insuficiencia renal crónica tipo II.

Antecedentes familiares desconocidos por adopción internacional. Antecedentes personales: enfermedad renal estable sin tratamiento.

A la exploración física edad cronológica 8 años y 8 meses con peso de 30 kg (p44, DS -0.17), talla 129 cm (p28, -0.61DS), IMC 18.03 Kg/m²(0,13DS). Facies tosca, pabellones auriculares grandes y alados. Braquidactilia. TANNER II (P2, A1, S2).

Edad ósea de 10 años y 6 meses (G&P) con acortamiento de tercero a quinto metacarpiano. Analítica de sangre con niveles de calcio, fósforo y PTH normales. Resto de hormonas en valores normales. Cariotipo 46 XX. Estudio genético con mutación en heterocigosis p.ile103Thr (c.308T>C) en el gen GNAS.

**Conclusiones:**

El fenotipo de Osteodistrofia de Albright es característico de los pseudohipoparatiroidismos IA (PHPIa), IC (PHPIc) y pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP). Pertenecen a un grupo de entidades raras que se diferencian en función del fenotipo, alteraciones analíticas y genética. El PHPIa y el PPHP

comparten mutación en el gen GNAS que presenta imprinting genómico. Cuando la mutación se hereda de la madre asocian resistencia hormonal con variada morbilidad, sin embargo si el origen es paterno manifiestan el fenotipo sin otras alteraciones analíticas, como ocurre en el caso descrito. La clínica, las alteraciones analíticas y el estudio genético son fundamentales para llegar al diagnóstico. Así mismo es importante realizar un diagnóstico precoz e iniciar un seguimiento estrecho para prevenir las morbilidades que puedan surgir.

SP1/d2d3-182 Tiroides

REVISION HIPERTIROIDISMO, ¿TODO HIPERTIROIDISMO ES UN GRAVES-BASEDOW?

M. Carmona Ruiz, E. Fernández Hernández

I. Hispalense de Pediatría. Sevilla

Presentamos una revisión de niños diagnosticados de hipertiroidismo desde 01/01/2016 al 31/12/2016 en una consulta de Endocrinología Pediátrica en la que se controlan más de 4500 pacientes al año.

Recogimos las variables demográficas y clínicas habituales, el motivo de consulta, las pruebas de imagen y tratamiento realizadas, el tiempo hasta conseguir estado eutiroideo y el diagnóstico final.

Un total de cinco casos fueron diagnosticados de Hipertiroidismo, (4 mujeres y 1 varón), en rango de edad desde los 8 a 13 años. Tres de ellos presentaban AF de patología tiroidea y ninguno presentaba AP de interés. El motivo de consulta en los 5 casos fue "una tumoración cervical, siendo el síntoma más frecuente la inquietud y en uno de los casos un síndrome diarreico". En todos los casos se objetivó bocio grado II-III, y en una de ellas taquicardia leve, (100-120lpm). El estudio hormonal tiroideo mostraba una TSH suprimida, T3 y T4 elevadas en todos los casos, en cuatro de ellos los anticuerpos Anti TPO, Anti TG y anti TSI positivos, la paciente diagnosticada de adenoma tóxico sólo presentaba elevados los anti TSI.

En los cinco pacientes se realizó ecografía con diagnóstico ecográfico de tiroiditis en 4 de ellos y en uno de bocio multinodular. En tres pacientes se dispone de gammagrafía. El diagnóstico final fue de Enfermedad de Graves-Basedow en cuatro de ellos y en uno de Adenoma tóxico hiperfuncionante. Todos recibieron tratamiento con metimazol con normalización de las hormonas tiroideas y de la TSH en un rango de 4-6 semanas. En la paciente diagnosticada de adenoma tóxico fue necesaria una hemitiroidectomía más istmectomía.

El hipertiroidismo es raro en la infancia, siendo la causa más frecuente del mismo una Enfermedad

de Graves-Basedow como ocurre en nuestra serie (excepción hecha del caso de adenoma tóxico). El tratamiento más empleado es el metimazol, que generalmente es bien tolerado y con pocos efectos secundarios. En nuestra casuística, hasta el momento actual, no se han reportado efectos adversos, encontrándose cuatro pacientes todavía en tratamiento. La paciente del adenoma tóxico, se encuentra eutiroidea y en tratamiento sustitutivo.

SP1/d2d3-183 Gónadas

PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA

L. Garzón Lorenzo¹, MM. Martínez López¹, J. Cruz Rojo¹, L. Puente Ubierna², E. Ruiz García², J. Sánchez del Pozo¹

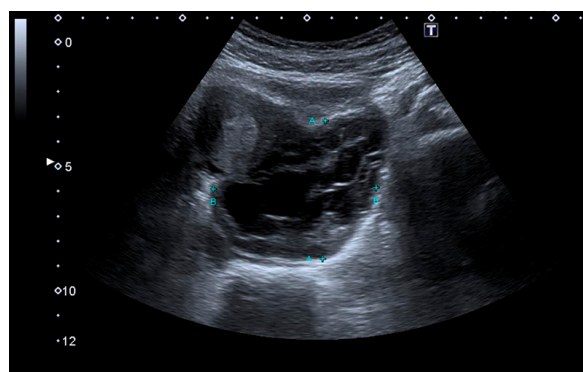
⁽¹⁾ Endocrinología pediátrica. Hospital 12 de Octubre. Madrid, ⁽²⁾ Endocrinología pediátrica. Hospital Universitario Infanta Elena

Introducción:

La pubertad precoz es una entidad predominantemente femenina y tiene un origen central en el 98% de los casos. La pubertad periférica puede tener un origen ovárico, adrenal o exógeno, siendo la causa más frecuente el quiste ovárico. Dentro de las causas tumorales la más frecuente es el tumor de células de la granulosa y de la teca. Es importante realizar una anamnesis y exploración minuciosa para valorar la necesidad de pruebas complementarias para el diagnóstico etiológico apropiado de la pubertad precoz.

Resumen del caso:

Niña de 8 años y 6 meses sin antecedentes de interés, remitida por sangrado vaginal y aceleración de la velocidad de crecimiento. Refiere aparición de telarquia y adrenarquia desde los 8 años y 2 meses. A la exploración presenta una talla 157 cm (+4.4 DE) y peso 65 kg (+5.3 DE), T2P2Ab, sin manchas cutáneas. Se realiza un test de Leuporelina cuyo resultado es compatible con una pubertad precoz periférica (FSH y LH < 0.3 mU/ml a los 0 y 180'; estradiol basal 66 pg/ml y a las 24 horas 97 pg/ml), una edad ósea (adelantada 3 años) y una ecografía



y RMN abdominal en la que se evidencia una masa ovárica multiquística de 5x6.5 cm en la localización del anejo izquierdo. Se realiza extirpación laparoscópica y la anatomía patológica revela un tumor de los cordones sexuales con túbulos anulares.

Conclusiones:

El tumor de los cordones sexuales con túbulos anulares es muy raro durante la infancia. Se encuentra asociado con el síndrome de Peutz-Jeghers en un tercio de las ocasiones, siendo en estos casos siempre benigno, multifocal y bilateral aunque puede asociarse a otros tumores ginecológicos malignos. En los casos restantes suele ser unilateral y de mayor tamaño y tiene un comportamiento benigno. Puede recidivar hasta en un 15% de los casos incluso de forma tardía. En nuestra paciente se realizó estudio genético (gen STK11) para descartar este síndrome, estudio de extensión con RM abdominal tras la cirugía y, dadas las características benignas aunque recidivantes del tumor, se decidió no realizar tratamiento adyuvante pero si una vigilancia estrecha y prolongada por la probabilidad de recidiva.

SP1/d2d3-184 Genética

SÍNDROMES EMERGENTES POCO CONOCIDOS: MICRODUPLICACIÓN 22q11.2

A.N. Fernández Rodríguez¹, L. Regueras Santos¹, R. Quiroga González¹, J.P. Martínez Badas¹, M. Angeles Mor², F. Santos Simarro²

⁽¹⁾Complejo Asistencial Universitario de León. León

⁽²⁾Instituto de Genética Médica y Molecular (IN-GENM). Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma de Madrid. IdiPAZ, Madrid y CIBERER. ISCIII. Madrid

Introducción:

El síndrome de microduplicación 22q11.2 descrito recientemente, se considera un síndrome en espejo o complementario de la microdelección 22q11.2. Comprende un amplio espectro de anomalías, no del todo conocidas, con una presentación variable y similitudes respecto a la microdelección, incluyendo cardiopatías, anomalías urogenitales, insuficiencia velofaríngea, problemas leves de aprendizaje o pudiendo ser completamente asintomático. El tratamiento se centra, sobre todo, en los síntomas pudiendo requerir valoración quirúrgica de las alteraciones cardíacas.

Caso clínico:

Niña de 2 años derivada a consulta de Endocrinología Pediátrica por sospecha de síndrome de Turner debido a fenotipo peculiar. No presenta antecedentes familiares de interés, como antecedentes personales: ingresada en Neonatología al nacimiento por laringomalacia mixta, siendo diagnosticada de sín-

drome de apnea-hipopnea del sueño (apneas obstructivas y centrales) con oxigenoterapia domiciliaria hasta los 14 meses y seguida en consulta de Neonatología hasta los 12 meses, reflujo gastroesofágico leve tratado con ranitidina y domperidona. En la exploración física se objetiva frente amplia y abombada, hendidura palpebral caída, epicantus, hipertelorismo, orejas de implantación baja, raíz nasal plana, retrognatia, boca de pez, frenillo lingual corto, paladar ojival y manos pequeñas con dedos cortos y anchos. Presenta desarrollo psicomotor normal con dificultades en el lenguaje, pero con adecuada comprensión. Realizado cariotipo previamente con resultado normal (46XX). Se solicitan ecografías cardíaca y abdominal, ambas normales, y se deriva a consultas de Cirugía Pediátrica para valoración de frenillo lingual. Se deriva a consulta de dismorfología de hospital de referencia y en estudio genético dirigido presenta microduplicación 22q11.2

Comentarios:

Actualmente, gracias al desarrollo de especialidades como la genética, estamos asistiendo a la caracterización de nuevos síndromes hasta ahora probablemente infradiagnosticados. Dichos síndromes pueden confundirse con otros y ser de difícil diagnóstico para personal no especializado. Todo ello hace que debamos conocerlos en la medida de lo posible, así como sus manifestaciones concretas.

SP1/d2d3-185 Misceláneas

CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DÉFICIT DE VITAMINA D

N. Gallego Mingo¹, G. Cirera Santanach¹, D. Hervás Masip², C. Armero Bujaldón¹, R. Segovia Orti¹, M. Caimari Jaume¹

⁽¹⁾Hospital Universitari Son Espases. Palma, ⁽²⁾Hospital Comarcal de Inca. Inca

Introducción:

El déficit de vitamina D está cobrando relevancia por su prevalencia y sus implicaciones extraesqueléticas, pudiendo jugar un papel clave en la fisiopatología de múltiples enfermedades. El objetivo del estudio fue establecer asociaciones entre este déficit y grupos de riesgo.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo de 301 niños con déficit de vitamina D (< 20 ng/ml) en 2017. Se analizó si existía asociación de los niveles con las variables: edad, sexo, etnia, estacionalidad, IMC, estadíos de Tanner y patología concomitante. Significación estadística en p<0.05.

Resultados:

La mediana de edad fue: 10.9 (IQR: 6.8) años. Se encontró una asociación estadísticamente signifi-

ficativa ($p=0.012$) en cuanto a la edad por sexo, siendo los niños deficitarios a una edad menor que las niñas (8.9 años vs 10 años). Se pudo obtener la etnia en un 98% de los casos (191 caucásicos, 32 hispanos, 15 negra, 22 asiáticos y 35 árabes). Los niños de etnia árabe fueron deficitarios a una edad menor que los caucásicos (-2.64 años, $p=0.031$) y los hispanos (-3.84 , $p=0.013$). Se observó una asociación entre la gravedad del déficit con la edad, la fibrosis quística, un mayor IMC y la etnia árabe ($R^2 p<0.001$). Encontramos una distribución estacional del déficit de vitamina D: invierno (38.5%), primavera (29.9%), verano (11.6%) y otoño (20%). No hubo asociación estadísticamente significativa con ninguna de las demás variables del estudio.

Discusión:

Estos resultados podrían ser útiles para definir los grupos de riesgo a los que realizar despistaje de hipovitaminosis D. Además de los factores de riesgo ya conocidos, como la estacionalidad y la etnia de piel más oscura, encontramos mayor déficit a una edad menor en el sexo masculino y en etnia árabe e hispana. Esto podría estar en relación a una aparición precoz del déficit por mayores requerimientos de vitamina D en estos subgrupos. Son necesarios más estudios para conocer las repercusiones a largo plazo que puede tener el déficit de vitamina D en diferentes patologías y estos grupos de riesgo.

SP1/d2d3-186 Crecimiento

EVOLUCIÓN DEL CRECIMIENTO EN VARÓN CON HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA FORMA NO CLÁSICA TRATADA

M.E. Orós Milián¹, A.J. Pérez Díaz², C. García-Vao Bel², EM. Lancho Monreal², CM. Hinojosa Mateo², CM. Alfaro Iznola³

⁽¹⁾ Pediatría. Hospital Universitario del Tajo. Madrid,

⁽²⁾ Hospital Universitario del Tajo. Madrid, ⁽³⁾ Hospital Universitario Rey Juan Carlos. Madrid

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una enfermedad frecuente en endocrinología pediátrica que se hereda de forma autosómica recesiva.

Consiste en un fallo en la esteroidogénesis debido hasta en el 90-95% a un déficit de 21-hidroxilasa (21OH) con disminución de la síntesis de mineralocorticoides y cortisol y aumento de andrógenos.

La forma no clásica de HSC es una deficiencia enzimática parcial que únicamente supone una sobreproducción de andrógenos.

Caso clínico:

Varón de 8 años y 7 meses con pubarquia precoz desde los 6 años, olor apocrino y acné, sin antecedentes personales ni familiares de endocrinopatía.

A pesar de presentar al nacimiento talla en percentil (p) 40 para edad gestacional, durante la primera infancia su crecimiento es lineal ascendente con tendencia a mantenerse en percentiles altos (p89-90) hasta su primera visita en consulta (ver gráfica): Peso: 34.4 kg (p62, 0.33 DE), Talla: 140.6 cm (p89, 1.24 DE) para una talla diana: 173.65 ± 5 cm (p28, -0.59 DE).

Además: Tanner 1 con pubarquia 3 y axilarquia 2. Tensión arterial normal.

Se solicitó analítica: 17-hidroxiprogesterona: 30.60 ng/ml (0.1-1.6) con andrógenos normales. Ecografía y Resonancia magnética abdominal normal.

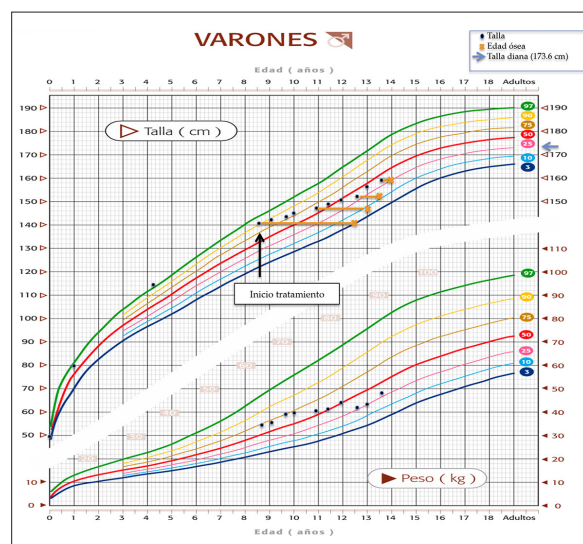
Presentaba edad ósea adelantada: 12 años y 6 meses (Greulich and Pyle, G&P).

Se realiza estudio genético: cambio en homocigosis de G por T en el exón 7 que se corresponde a la mutación Val281Leu.

Con estos resultados se inició tratamiento con hidrocortisona a 8.6 mg/m²/día y seguimiento en consulta.

Nuestro paciente ha mantenido tratamiento en dosis 8.6-12 mg/m²/día con lo que ha disminuido la velocidad de crecimiento permitiéndole situarse en carriles de su talla diana con pronóstico de talla actual: Bayley-Pinneau (BP): 173.5 ± 5 cm, siendo el previo: 169.8 ± 5 cm (BP). En última visita, a los 13 años 7 meses: ha iniciado pubertad, Tanner 3 y la edad ósea es acorde: 13.8-14 años (G&P).

No ha manifestado efectos secundarios a corticoterapia.



Comentarios:

A pesar de tratarse de una mutación considerada leve en homocigosis, con déficit enzimático parcial, la clínica del paciente y las posibles implicaciones en su crecimiento nos llevaron a iniciar tratamiento lo cual ha permitido mejorar su talla.

SP1/d2d3-187 *Crecimiento* **SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND. A PRO- PÓSITO DE UN CASO**

S. Berrade Zubiri, M. Chueca Guindulain, C. Andrés Sesma, A. Sola Mateos, E. Aznal Sainz, MA. Ramos Arroyo

Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona. Navarra

Introducción:

El síndrome de Shwachman-Diamond es una enfermedad rara, caracterizada por la asociación de insuficiencia pancreática, neutropenia persistente y baja talla severa. Se hereda de forma autosómica recesiva, y es debida a alteraciones en el gen SBDS del Cromosoma 7.

Caso clínico:

Niña de 15 meses remitida para estudio de baja talla severa.

Antecedentes familiares sin interés. TMF: 165.5 cm. Embarazo normal. Antropometría neonatal: peso 3190 gr. Longitud 48.5 cm, PC: 34 cm.

Desarrollo psicomotor normal. Alimentación adecuada, con deterioro progresivo de las curvas de talla y peso.

En el estudio realizado hasta el momento (incluyendo analítica y serie ósea) sólo destaca una ligera hipertransaminemia.

Examen físico: Peso: 7.2 (sds-2.2) Talla: 67.8 cm (sds-3.7). Fenotipo: facies normal, orejas despegadas (implantación normal), cuello corto y estrecho, tórax en campana y abdomen globuloso. Piel normal, salvo discreta hiperpigmentación en nudillos. Resto de exploración normal.

Se solicita nueva analítica (hemograma, bioquímica general, función suprarrenal, ácidos orgánicos, cariotipo...), y se constata la persistencia de hipertransaminemia, con neutropenia e hipovitaminosis D (que ya presentaba en analíticas previas). Ante la sospecha de síndrome de Shwachman-Diamond, se determina el nivel de elastasa pancreática en heces, que es indetectable y confirma la insuficiencia pancreática.

Estudio genético: heterocigota compuesta para las mutaciones c.183_184delTAinsCT (heredada vía materna) y c.258+2T>C (mutación de novo presente en alelo paterno)

Comentarios:

- La talla baja es un rasgo muy común en las llamadas enfermedades raras. En ocasiones, se presenta como el primer motivo de consulta y preocupa-

ción de los padres y supone un reto diagnóstico en las consultas de Endocrinología pediátrica.

- Ante una situación de baja talla severa, se recalca la importancia de realizar una exhaustiva historia clínica y revisar los exámenes complementarios previos que puedan orientar a una etiología concreta.

SP1/d2d3-188 *Gónadas*

EDEMA DE GENITALES Y SÍNDROME DE HIPERESTIMULACIÓN OVÁRICA EN GRAN PRETÉRMINO

A. Ochotorena Elicegui¹, M. Prados Ruiz de Almirón², A. Oliver Olid², J.L. León Falconi², V. Alzina de Aguilar², M.C. Azcona San Julián²

⁽¹⁾Clínica Universidad de Navarra. Departamento de Pediatría. Pamplona, ⁽²⁾Clínica Universidad de Navarra. Pamplona

Introducción:

el síndrome de hiperestimulación ovárica (SHO) es una afectación poco frecuente, descrita en pacientes pretérmino de menos de 30 semanas de gestación. Son escasos los casos descritos en la literatura. La inmadurez o pérdida de feed-back del eje gonadal o mutaciones de los receptores de la hormona foliculo-estimulante (FSH), podrían explicar su mecanismo de producción. Presentamos el caso clínico de un neonato de 26 semanas afecto de dicho síndrome.

Resumen del caso:

recién nacida de 26 semanas de edad gestacional con extremado bajo peso al nacimiento (460 gramos) que nace por cesárea urgente por preeclampsia materna grave, con pérdida de bienestar fetal. Al nacimiento presenta un Apgar de 4/6. Preciso ingreso en la unidad de cuidados intensivos neonatales hasta los 3 meses de vida, donde se mantuvo hemodinámicamente estable, presentando patologías inherentes a la prematuridad como displasia broncopulmonar leve, enterocolitis necrotizante grado I y una hemorragia cerebral grado IV. A los dos meses de vida comenzó a observarse edema en zona genital que incluye clítoris, labios mayores y menores, extendiéndose a parte superior de piernas e hipogastrio. Se realizó ecografía abdominal que descartó patología vasculo-linfática. El control analítico de función renal, hepática, ionograma, y estudio de proteínas fue normal. Se realizó estudio hormonal que mostró aumento de estradiol (232 pg/mL), LH (14 UI/L) y FSH (25,2 UI/L) y niveles normales de 17-OH-progesterona. Tras estos hallazgos se realizó una ecografía ginecológica que mostró útero de tamaño y morfología normal (20x10x10mm), ovario derecho sin hallazgos patológicos y un quiste simple de 18mm en ovario izquierdo. Ante los resultados obtenidos y sospechando un síndrome

de hiperestimulación ovárica, se mantuvo actitud expectante. Al alta el edema había disminuido quedando limitado a la zona genital. Ha sido valorada mensualmente observándose una disminución progresiva del edema.

Conclusiones:

el SHO se caracteriza por un signo patognomónico que es el edema. Los quistes ováricos están presentes en la mayor parte de los casos publicados en la literatura. Es conveniente identificar esta entidad para evitar confusiones diagnósticas y realización de estudios innecesarios, así como conocer que no precisa tratamiento.

SP1/d2d3-189 *Misceláneas*

DETERMINACIONES HORMONALES EN NEONATOS CON HIPOGLUCEMIA

R. Segovia Ortí, C. Armero Bujaldon, J. Robles Bauzá, G. Cirera Santanach, N. Gallego Mingo, M. Cai-mari Jaume

Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. Baleares

La hipoglucemia es un hallazgo frecuente en el neonato, supone un reto tanto para neonatólogos, por su definición o por cuándo considerar "susceptible de estudio"; como para endocrinólogos, en la interpretación de resultados.

Nuestro hospital realizó el año pasado, un protocolo para definir cuándo extraer analítica a los neonatos con hipoglucemias recurrentes y un escalado de analíticas según sospecha etiológica, tratando de evitar la excesiva extracción de sangre que supone el estudio completo de hipoglucemia.

Con la realización del protocolo se planteó:

-¿A partir de qué valor de glucemia capilar extraer muestra venosa? ¿Se cumple esa correlación de 1:1,11 entre glucosa capilar y plasmática, descrita en la bibliografía?

-Dentro de la amplia variabilidad de los valores de normalidad de cortisol en neonatos, ¿qué ascenso considerar normal en hipoglucemia?

-¿Cómo interpretar cuando en varias determinaciones a un mismo paciente, hay insulinas suprimidas y >2mcU/ml?

Se presenta en la tabla adjunta los diferentes estudios realizados con glucosa capilar <50mg/dl (32 estudios realizados a 13 pacientes).

Podemos llegar a las siguientes conclusiones:

-En nuestra muestra, no existe correlación entre glucemia capilar y plasmática, probablemente por tamaño muestral insuficiente ($r=0.322$, $p=0.08$).

-La correlación apreciada es opuesta a la referida anteriormente, siendo superiores las glucemias capilares, probablemente por la imprecisión del glucómetro o retraso en la extracción analítica.

-La mediana de cortisol en hipoglucemia es 6,10mcg/dl, pero se han obtenido valores de hasta 0,80mcg/dl en hipoglucemia. En 2 pacientes con cortisolos <5mcg/dl se practicó test de ACTH (dosis 250 mcg/m²) alcanzando picos de 12,5 y 14,4mcg/dl.

-La mediana de insulina en hipoglucemia es 2,65mcU/ml, pero existe una variabilidad intrapaciente de hasta 8mcU/ml.

-De los 13 pacientes estudiados, el 80% ha dejado de presentar hipoglucemias con el paso del tiempo, con o sin diversos ensayos terapéuticos con hidrocortisona o diazóxido, al alcanzar una media de edad gestacional corregida de 38 semanas.

	n	mediana	Rango
Edad gestacional (semanas)	13	33	25 - 40
Peso al nacer (gramos)	13	1300	865 - 3740
Glucemia capilar (mg/dl)	32	36,5	15 - 48
Glucemia plasma (mg/dl)	32	38,5	25 - 62
OH butirato (mmol/l)	19	0,074	0,02 - 0,30
Insulina (mcU/ml)	30	2,65	0,20 - 123,20
Péptido C (ng/ml)	18	1,97	0,92 - 8,11
Cortisol (mcg/dl)	17	6,10	0,80 - 14,5
ACTH (pg/ml)	6	46,40	11,30 - 57,40
H. crecimiento (ng/ml)	4	21,15	5,59 - 27,20
A grasos libres (mmol/l)	23	0,22	0,07 - 0,65

Tras este análisis nos planteamos las siguientes cuestiones y objetivos:

-¿Cuándo hacer el test de ACTH al obtener cortisolos bajos en hipoglucemia?

-Continuar la recogida de datos para poder definir puntos de corte.

SP1/d2d3-190 *Hipotálamo-Hipófisis*

ASOCIACIÓN ENTRE EL USO DEL LEVETIRACETAM Y LA RETIRADA DE DESMOPRESINA EN LA DIABETES INSÍPIDA CENTRAL

C. García Pérez, A. Quiroga De Castro, E. Diaz-Cano Carmona, S. García Spencer, A. Pareja Bosch, E. García-García

Hospital Universitario Virgen Del Rocío. Sevilla

Introducción:

En la literatura hay casos de fármacos antiepilépticos que producen hiponatremia por síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética como efecto adverso. También hay descritos pacientes con diagnóstico de diabetes insípida, que tras la introducción de un antiepiléptico, en su caso de lamotrigina, presentan menor requerimiento de desmopresina.

Presentación del caso:

Exponemos el caso de una paciente que debutó a los 3 años con un craneofaringioma que fue resecado parcialmente y tratado con terapia intraquística de interferón. A los 6 años de edad, requirió nueva intervención por recrecimiento de la tumoración; presentando posteriormente un déficit hipofisario postquirúrgico múltiple, incluyendo déficit de hormona antidiurética (diabetes insípida central) y déficit del sentido de la sed (adipsia).

Fue un gran desafío conseguir controles medianamente aceptables de natremia. Se pautó desmopresina, control exhaustivo de la ingesta hídrica y de la diuresis. A pesar de ello, los rangos del sodio en sangre oscilaban entre 125-181 mEq/l. Tras el mal control de la natremia, se decidió administrar de forma coadyuvante la hidroclorotiazida.

A los 7 meses de la intervención quirúrgica, presentó una crisis comicial sin asociación a la natremia, por lo que neurocirugía le prescribió levetiracetam. Desde el uso de dicho fármaco, se consiguió una normalización de la diuresis, que permitió la retirada completa del tratamiento con desmopresina.

Discusión y conclusiones:

En el caso presentado el levetiracetam con su acción antidiurética no ha producido un efecto adverso sino beneficioso. Planteamos así, una posibilidad terapéutica alternativa en pacientes diabetes insípida y adipsia con difícil control de la natremia.

SP1/d2d3-191 Suprarrenales**CORRELACIÓN ENTRE GENÉTICA Y FENOTIPO EN LAS FORMAS NO CLÁSICAS DE LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA**

P. Fernández Martínez¹, M. Sanz Fernández², L. Carrascón González-Pinto², B. Ezquieta Zubizaray², A. Rodríguez Sánchez²

⁽¹⁾ Complejo Asistencial Universitario de León. León,

⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid

El defecto 21-hidroxilasa(21OHD) es una enfermedad autosómica recesiva producida por un fallo en la esteroidogénesis adrenal. Conlleva un bloqueo variable de la síntesis de gluco y mineralcorticoides y producción excesiva de andrógenos que da lugar a las diferentes formas clínicas. Los enfermos son frecuentemente heterocigotos compuestos, heredan mutaciones diferentes de la madre y el padre. El fenotipo viene determinado por la mutación más leve, que determina la actividad enzimática residual.

Se presentan dos casos 21OHD, Forma no clásica con misma mutación genética, pero expresión clínica distinta:

1) Niña 6a-10m estudiada por pubarquia hace meses. Exploración: Peso 23,5 kg (-0,16 DE) Talla 127,5 cm (1,29 DE) y estadio Tanner A1P1-2S1. Edad ósea: 7a-10m y 8a-10m (Greulich y Pyle). Analítica: Androstenediona 3.02 µg/L (0.02 - 0.86), DHEA-sulfato 67 µg/dL (120 - 360), 17-α-hidroxiprogesterona >20.00 µg/L, Cortisol 12.0 µg/dL (5.0 - 25.0) Aldosterona 8.3 ng/dL (decúbito 1-15), Actividad Renina Calculada 1.6 µg/L/h. Ante la mínima sintomatología, se decide observación sin tratamiento.

2) Niña 4a-6m derivada por pubarquia hace un mes. Exploración: Peso 19,3 Kg (0,43 DE), Talla 108,5 cm (0,39 DE) Genitales externos: Prader 2: Ligera hipertrofia de clítoris y seno urogenital; Estadio Tanner: A1P2S1. Edad ósea: 7a-10m (Greulich y Pyle), adelantada 4DS. Analítica: Androstenediona 3.20 µg/L (0.02 - 0.86), DHEA-sulfato 209 µg/dL (120 - 360), 17-α-hidroxiprogesterona >20.00 µg/L, Cortisol 10.5 µg/dL (5.0 - 25.0), Aldosterona 4.8 ng/dL (Decúbito: 1 - 15), Actividad Renina Calculada 0.9 µg/L/h Ante la virilización evidente y edad ósea patológica, se inicia hidrocortisona oral: 10mg/m2/día, fraccionado en 2 dosis.

Estudio genético-molecular: Mutación de procesamiento del RNA mensajero del intrón 2 (c.293-13C>G) y la mutación puntual p. Val282Leu (antes Val281Leu). La tabla 1 muestra la actividad residual de las mutaciones previas y correlación genotipo-fenotipo.

Mutación	Nomenclatura HGV NM.000500.5	Localización CYP21A2	Actividad residual (%)	Forma clínica
i2 splice	c.293-13 A/C>G	Intrón 2	<2	Pierde Sal/Virilizante simple
Val281Leu	c.844G>T (p.Val282Leu)	Exón 7	20 a 50	No Clásica

Tabla 1: Actividad residual de las mutaciones de los casos clínicos y correlación genotipo-fenotipo.

Comentario:

La presentación clínica 21OHD no clásica es extremadamente variable con uno o más signos hiperandrogénicos en la infancia o pubertad. No hay evidencia científica sistémica sobre el tratamiento con corticoides en la forma no clásica 21OHD. Se reservará para las formas muy sintomáticas, donde la pubarquia es rápidamente evolutiva y coexiste con aceleración importante de la edad ósea con mal pronóstico de talla.

SP1/d2d3-192 Crecimiento**CLÍNICA GENOTIPO-FENOTIPO DE LA HAPLOINSUFICIENCIA EN EL GEN SHOX, ASÍ COMO DESVIACIÓN ESTÁNDAR EN PESO Y TALLA AL NACIMIENTO EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS 2 AÑOS**

M.R. León Morillo, M.A. Santos Mata, M. Aza Carmona, C. Morales Pérez, F.J. Macías López, K. E Heath

Hospital de Jerez. Jerez de la Frontera. Cádiz

Las mutaciones del gen SHOX causantes de talla baja presentan una prevalencia entre 1/2.000-4.000 personas en la población, con predominio femenino, y se han relacionado con el 50-90% de pacientes con discondrosteosis de Léri-Weill y con el 2-15% de pacientes con talla baja idiopática (TBI). Presentamos tres casos de pacientes con TB y mutación en SHOX diagnosticados mediante MPLA en los últimos dos años.

Caso 1:

Niña de 6,9 años, RNAT (PRN 3330g, 0,39DE y talla RN 50cm, 0,39DE) con talla 109cm (-2,7DE), TS/TB 0,54. Presenta cubito-valgo y paladar ojival. Estudio gen SHOX con mutación p.Arg168Trp en el exón 4, en heterocigosis, hallándose en la madre, hermano, tía y primo materno dicha mutación. VC 8,9cm/año ($p > 99$ y 3,05DE) tras un año de tratamiento.

Caso 2:

Niña de 5,25 años, RNAT (PRN 3020g, 0,09DE y talla RN 48cm, -1,09DE) con talla 98,7cm (-2,85DE), TS/TB 0,55. Presenta desviación radio-cubital, paladar ojival e hipertrofia gemelar. El estudio genético demostró delección amplia en heterocigosis en la totalidad del gen SHOX de la región PAR1 5' y parte de PAR1 3'. La madre presentaba la misma mutación. VC 11,1cm/año ($p > 99$ y 5,72DE) en el primer año de tratamiento.

Caso 3:

Niña de 9,2 años, RNAT (PRN 3100, -0,08DE y talla RN 48cm, -0,41DE). Talla 116,5cm (-3,22DE), TS/TB 0,44. Fenotipo con paladar ojival, hipertrofia gemelar e incurvación de falanges del 5º dedo. Mutación patogénica con duplicación en heterocigosis en la región PAR1 5' del SHOX. Tanto la madre como dos hermanos presentaron igual mutación. VC 7cm/año ($p > 80$ y 0,87DE) tras un año de tratamiento.

Conclusiones:

La TBI es un diagnóstico frecuente en pediatría al que se llega al excluir otras causas de talla baja. Las mutaciones en SHOX deben considerarse en el diagnóstico diferencial de niños con este problema. La haploinsuficiencia del gen SHOX es una de las causas más frecuentes de talla baja disarmónica, sin embargo, no en todos los casos se constata la

misma, pudiendo no diagnosticarse. La historia de talla baja familiar, así como la presencia de otras anomalías clínicas, nos debe alertar ya que son beneficiarios de tratamiento con GH.

SP1/d2d3-193 Crecimiento**TRISOMIA PARCIAL DEL CROMOSOMA 9 .APORTACIÓN DE UN CASO**

J. González Morlà¹, M. Obon Ferrer², M.D. Casellas Vida³, A. Lopez Bermejo³

⁽¹⁾ Servicio de pediatría. Hospital de Palamós. Palamós. Girona. ⁽²⁾ Área de genética. Hospital Josep Trueta. Girona. ⁽³⁾ Hospital Josep Trueta. Servicio de pediatría. Girona

Introducción:

la trisomía 9p es una anomalía cromosómica que se define por la duplicación parcial o completa del brazo corto de un integrante del par cromosoma 9.

En la mayoría de los casos es resultado de una translocación cromosómica entre el cromosoma 9 y un segundo autosoma presente en uno de los padres ;en una proporción menor es resultado de un cambio genético espontáneo(de novo).Clínicamente se caracteriza por talla baja,retraso mental y psicomotor ,malformaciones craneofaciales distintivas (microcefalia,orejas displásicas o de implantación baja,hipertelorismo ,nariz globulosa o prominente ,comisura bucal en V invertida) y anomalías de manos y pies.

Presentamos el caso clínico de un paciente con antecedentes de RCIU, fenotipo peculiar ,talla baja ,microcefalia y retraso global del desarrollo.El estudio mediante citogenética convencional reveló la presencia de un cromosoma 9 anómalo ,con material extra en la región 9q.El análisis practicado a los padres mostró una inversión paracéntrica paterna equilibrada :46,XY,inv(9)(q21q32).

Descripción del caso:

A los 4 años se deriva a la consulta de endocrinología por talla baja i antecedentes de CIR.

Antecedentes .padres sanos no consanguíneos .Talla paterna 171cm (-0,98DE). Talla materna 1575cm (-108DE). Primera gestación de 38 semanas que cursa con retraso de crecimiento intrauterino.. PN: 1735g (-3,7DE) Longitud: 405 cm (-6,3DE) PC: 305 cm (2,2DE). Retraso global del desarrollo con seguimiento en neurología y atención temprana.

En la exploración a los 4 años: Peso 13,2Kgr (-1.6DE)Talla: 925 cm (-2.7DE) PC: 45cm (-3DE) .Microcefalia. Fenotipo peculiar con hipertelorismo, epicantus, pestañas largas, bulbo nasal afilado, clinodactilia del dedos meñiques. Tanner 1. Genitales

masculinos normoconfigurados con criptorquidia derecha, teste izquierdo en bolsa.

Análítica: Bioquímica, marcadores de celiaquía y hormonas tiroideas normales. IGF1 209 ngr/ml. IGFBP 3,84 mcg/ml. Test L-DOPA pico 60 13.20 ngr/ml. Edad ósea 3 años.

Array CGH: demostró que el material extra en la región 9q correspondía a una duplicación de 25,7Mb de la región 9q21.12-q22.33.

Fórmulacromosómica: 46,XY,dup(9)(q21.12q22.33). arr9q21.12q22.33(73,635,943-99-316,022)x3.

Conclusión:

La duplicación del mencionado segmento en la región 9q sería responsable del fenotipo en este paciente.

Su diagnóstico tiene implicaciones en el seguimiento de estos pacientes, así como en el asesoramiento genético de sus padres.

SP1/d2d3-194 Tiroides

TROMBOCITOPENIA AUTOINMUNE PRIMARIA RECIDIVANTE Y DISFUNCIÓN TIROIDEA

L. Miñones Suárez, V. Díez Bayona, L. Troyas Fernández de Garayalde, P. Floristán Resa

Hospital Reina Sofía. Tudela. Navarra

Introducción:

La trombocitopenia aislada en la edad pediátrica suele relacionarse con mecanismos inmunológicos de destrucción de plaquetas por autoanticuerpos. En raras ocasiones, la trombopenia se presenta como la primera manifestación de una patología glandular autoinmune.

Caso clínico:

Paciente de 7 años de origen chino remitida por presentar petequias y equimosis en tronco y extremidades durante la semana previa, asociando un episodio de epistaxis. Negaba procesos infecciosos recientes y no había recibido fármacos. Se confirmó trombocitopenia (3000 plaquetas), con serie roja, blanca y estudio de hemostasia normales. La función renal, hepática, inmunoglobulinas y estudio microbiológico fueron normales. Se diagnosticó trombopenia autoinmune primaria y recibió tratamiento con prednisona oral (4 mg/kg/día) durante 5 días y gammaglobulina intravenosa para alcanzar ascenso de cifra de plaquetas (71000). Tras seis semanas asintomática, manifestó nueva clínica hemorrágica cutánea y trombopenia (5000 plaquetas).

Se reinició tratamiento con prednisona oral durante 4 semanas, dosis inicial 4 mg/kg/día con reduc-

ción progresiva de dosis. Coincidente con el inicio del tratamiento, la paciente presentó episodios de temblor, sudoración profusa, taquicardia (121 lpm) e hipertensión arterial (143/71 mmHg). El tamaño y palpación de la glándula tiroidea fueron normales. La ecografía tiroidea evidenció signos inflamatorios difusos sin nódulos ni adenopatías. La función tiroidea mostró T4 libre: 2,23 ng/dL, T3: 3,56 ng/mL, TSH: 0,01 mcU/mL. La tiroglobulina fue 37,5 mcg/L. El estudio de autoinmunidad mostró anticuerpos antireceptor de tirotropina: 9,4 UI/L, anticuerpos antiperoxidasa tiroidea: 13,55 UI/mL. ANAs positivos (título 1/80) con patrón moteado. Con el diagnóstico de enfermedad de Graves, se inició tratamiento con carbimazol (0,5mg/kg/día), con normalización de la función tiroidea y remisión de la trombopenia tras 4 semanas de tratamiento. Se retiró el tratamiento con prednisona, manteniéndose la paciente eutiroidea y sin presentar nuevos episodios de hemorragia cutánea.

Discusión:

La evaluación de la función tiroidea debe ser considerada ante pacientes con trombopenia recidivante o refractaria al tratamiento convencional.

SP1/d2d3-195 Paratiroides

HIPOCALCEMIA POR RAQUITISMO CARENCIAL EN PACIENTE ADOLESCENTE

E. Ruiz García, L. Puente Ubierna, M. Royo Gomez, M. Pérez Pascual, A. Granados Molina, J. González-Valcárcel Sánchez-Puelles

Servicio De Pediatría. Hospital Universitario Infanta Elena. Valdemoro. Madrid

Introducción:

La etiología de la hipocalcemia es muy amplia. Ante un calcio disminuido, el fósforo orientará hacia la causa.

El raquitismo carencial es una patología poco frecuente en países desarrollados. La causa más frecuente es el déficit de vitamina D (VitD), resultante de una insuficiente exposición solar y escasa ingesta de alimentos ricos en dicha vitamina. En los últimos años se está viendo un repunte de esta enfermedad, sobretudo en grupos considerados de riesgo, como inmigrantes de piel oscura.

Presentamos el caso de un paciente de 13 años con parálisis cerebral infantil (PCI) que presentó hipocalcemia debido a un raquitismo carencial.

Caso clínico:

Paciente con PCI severa de 13 años que consulta en urgencias por convulsiones reiteradas. Se trata de un ex pretérmino de 27 SG con PCI secundaria a leucomalacia y crisis comiciales aisladas desde los

10 años. Madre de raza negra y padre caucásico, sin otros antecedentes familiares. Mal seguimiento en los últimos años, con escaso cumplimiento de tratamiento.

En urgencias se realiza analítica objetivando Calcio sérico de 7.3/dL (iónico 0.9mmol/L), Mg 2.3mg/dL y P 3.6mg/dL. Siendo el resto normal. Se inician aportes endovenosos de calcio Y ácido valproico para el control de las crisis. Interrogando a la familia, refieren ingesta limitada, basada en papillas de cereales y escasa exposición solar. Se completa estudio de metabolismo fosfo-cálcico, destacando VitD 4.9ng/mL, PTH 803 pg/mL, hipocalcemia (6.7mg/dL) con fósforo normal. Se inicia tratamiento con Calcio oral (1500mg) y VitD (3000UI/día). Al mes de tratamiento normalización de los parámetros (VitD 29.92ng/mL, Calcio sérico 9.8mg/dL, P 5mg/dL, Mg 2.2 mg/dL, PTH 46.9 pg/mL). Actualmente, presenta un seguimiento irregular en las diferentes consultas de especialidad.

Comentarios:

La hipocalcemia es causa de crisis comiciales, aunque en nuestro paciente con sus antecedentes no puede asegurarse que fuese el origen su empeoramiento.

Los pacientes con PCI son una población muy vulnerable a presentar alteraciones del metabolismo fosfo-cálcico debido principalmente a problemas de alimentación, inmovilismo y escasa exposición solar.

El seguimiento multidisciplinar de dichos pacientes y la implicación familiar son básicos para asegurar un adecuado aporte de nutrientes y vitaminas y así optimizar su calidad de vida.

SP1/d2d3-196 Genética

MOSAICISMO SÍNDROME TURNER EN 47XXX

R. Resola Camacho, S. Carriquí Arenas, JJ. Momblan De Cabo, JL. Gómez Llorente, A. Bonillo Perales

UGC Pediatría, CH. Torrecárdenas, Almería

Introducción:

La trisomía 47 XXX es la anomalía cromosómica más frecuente en mujeres (1:1000 niñas). Entre las características más frecuentes se incluyen estatura alta por presentar 3 copias del gen SHOX, pliegues epicánticos, hipotonía y clinodactilia, pudiendo asociar convulsiones, anomalías renales/genitourinarias, así como retraso del habla y discapacidades de aprendizaje en edad escolar. El diagnóstico diferencial incluye X frágil, tetrasomía X, pentasomía X y el síndrome de Turner en mosaico.

Los cariotipos 47XXX no mosaicos son los más frecuentes, pero se ha visto mosaicos en el 10% de los casos pudiendo presentarse combinaciones de líneas celulares que incluyen el síndrome de Turner (45X/47XXX o 45X/46XX/47XXX).

Caso clínico:

Preescolar mujer de 2 años y 8 meses que derivan a consulta endocrinología para estudio de talla baja. Antecedentes personales: raza asiática, vive con familia de adopción desde los 2 años, se desconocen datos obstétricos y familiares. Exploración: peso 10.600 gr ($p < 1$, -2.53 DE), talla 85 cm ($p < 1$, -4.29 DE), proporciones corporales armónicas, no dismorfias, deformidades ni manchas acrómicas. Resto exploración sin hallazgos de interés. Estudio primer nivel donde destaca TSH 7.48, T4I 1.73, anticuerpos negativos, celiaquía negativa, IGF1 126, IGFBP3 2.8 (ambos normales), edad ósea con retraso de un año y se solicita cariotipo. En revisiones posteriores persisten hipertirotoxinemia, velocidad de crecimiento/año $p < 1$ y edad ósea retrasada un año. El cariotipo informa de una trisomía 47XXX y ante la persistencia de velocidad de crecimiento.

Conclusiones:

Ante una trisomía 47XXX con talla baja habría que confirmar el estudio genético con cariotipo de piel o microarrays si la primera no se pudiera realizar. Ante la presencia de mosaico, la clasificación etiológica y terapéutica pertinente del paciente depende de las líneas celulares predominantes.

SP1/d2d3-197 Hipotálamo-Hipófisis

PUBERTAD PRECOZ SECUNDARIA A HAMARTOMA HIPOTALÁMICO: DOS CASOS DE RECIENTE DIAGNÓSTICO

K. Alkadi Fernandez, C. Freijo Martin, L. Bertholt Zuber, M. Garmendia Amunarriz, S. Pozas Mariscal, I. Palenzuela Revuelta

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander

Introducción:

La telarquía y/o pubarquía son motivo de consulta frecuente en Endocrinología pediátrica. La pubertad precoz es cinco veces mas frecuente en mujeres que en varones y suele ser de origen idiopático, sin embargo la aparición en la primera infancia nos obliga a estudios complementarios en busca de una causa orgánica.

Caso 1:

Niña de 2 años y 8 meses con sangrado vaginal de 4-5 días de duración diagnosticado de vulvovaginitis tratada con antifúngico tópico. Exploración: Botón mamario bilateral (Tanner II), sin axilarquia ni pubarquía. Test GnRH(Procrin): pico máximo LH

tras estímulo: 15.1mUI/ml;relación LH/FSH 1,02). Edad ósea acorde a cronológica. Marcadores tumorales(CEA y AFP) negativos. Ecografía abdominopélvica: cambios uterinos peripuberales (diámetro cuerpo superior a cuello), quistes foliculares en anejos y líquidos en cavidad endometrial con imagen de secreciones. RMN cerebral: lesión pedunculada 9mm,morfología redondeada con base en tuber cinereum, adyacente a cuerpos mamilares. Isointensa a corteza, sin expansividad, compatible con hamartoma hipotalámico. Neuropediatría:desarrollo psicomotor y V-EEG normal. Durante el estudio,dos nuevos sangrados.Tratamiento: Triptorelina 70µg/kg/28 días.

Caso 2:

Niña de 2 años y 1 mes que presenta telarquia precoz desde los 6 meses que ha ido aumentando de forma progresiva, con elevación de la curva de crecimiento del P50 al 97. Exploración: Tanner S3, P1. Test GnRH(Procrin): pico máximo LH tras estímulo: 20.9mUI/ml;relación LH/FSH 0.74.Edad osea: 4 años. Ecografía abdominopélvica: cambios puberales uterinos y aumento volumen ovárico para la edad. Longitud uterina y volúmenes ováricos corresponden a edad cronológica 10 años. RMN Cerebral: Lesión 3,5 mm,isointensa a corteza y pedunculada,emergiendo del suelo del III ventrículo entre tubérculos mamilares e infundíbulo, sin efecto compresivo, sugiere hamartoma hipotalámico. Tratamiento: Triptorelina 60 mcg/kg/4 semanas.

Conclusiones:

El hamartoma hipotalámico es una malformación no neoplásica con manifestaciones endocrinas y neurológicas. Pueden ser pedunculados,habitualmente asociados a pubertad precoz central; o sésiles, relacionados con epilepsia, siendo características las crisis gelásticas. El diagnóstico definitivo es la RMN cerebral. El tratamiento de la pubertad precoz con análogos GnRH tiene como objetivo suprimir el avance puberal y mejorar la talla final.

SP1/d2d3-198 Hipotálamo-Hipófisis

LA IMPORTANCIA DE LA SOSPECHA CLÍNICA EN EL SÍNDROME DE CUSHING

E. Díaz-Cano Carmona, A. Pareja Bosch, C. García Pérez, A. Quiroga de Castro, R. Gil Cardona, E. García García

Hospital infantil Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción:

El síndrome de Cushing cíclico es una forma de presentación rara, especialmente en pediatría, que se basa en la alternancia de periodos de hipercortisolismo con periodos de secreción de cortisol normal. Estos episodios pueden durar días, meses o años, constituyendo un reto diagnóstico para los clínicos.

Caso clínico:

Niña de 12 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, derivada por obesidad desde la edad preescolar y detención del crecimiento y desarrollo puberal en el último año con exploración física inespecífica, sin presentar ningún signo típicamente cushingoide. Se realiza cortisol libre en orina de 24 horas 194 nmol/l, cortisol salival nocturno 1.5nmol/l y cortisol plasmático tras 1 mg de dexametasona 8.9nmol/l. Dada la persistencia de la sospecha clínica se decide realización de cateterismo de senos petrosos inferiores, siendo diagnóstica al obtener 622 pg/ml de ACTH en seno izquierdo y 61 en seno derecho y 34 en sangre periférica.

Se decide exploración neuroendoscópica de la hipófisis y hemi-hipofisectomía izquierda, desarrollando durante el tiempo de espera para la cirugía estrías rojo-vinosas y giba de búfalo, y apareciendo cifras de cortisol salival nocturno elevadas.

Tras la cirugía desarrolla insuficiencia suprarrenal transitoria.

Discusión:

El síndrome de Cushing cíclico es una entidad rara que precisa de una alta sospecha clínica para su diagnóstico.

Se han descrito casos en los que la etiología subyacente es el adenoma hipofisario, incluyendo hemorragias espontáneas de la lesión, siendo más inusual las hiperplasias neuroendocrinas o los adenomas adrenales. Se desconoce el mecanismo por el que se produce la secreción intermitente de ACTH.

Conclusiones:

Es fundamental la sospecha de síndrome de Cushing cíclico cuando haya clínica sugestiva con determinaciones bioquímicas normales o fluctuantes. El cateterismo de senos petrosos inferiores, que habitualmente es una prueba de localización, en nuestro caso sirvió como herramienta diagnóstica dada la total normalidad de las pruebas habituales para diagnóstico del hipercortisolismo.

SP1/d2d3-199 Misceláneas

MIOTOXICIDAD POR SIMVASTATINA EN ADOLESCENTE CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HETEROCIGOTA

P.P. Yesquen Salcedo¹, A. Fabregas Martori², A. Campos Martorell², M. Clemente León², D. Yeste Fernández², J. Mesa Manteca²

⁽¹⁾Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitari Vall de Hebron. Barcelona. ⁽²⁾Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

Introducción:

La hipercolestroleemia familiar (HF) se caracteriza por una marcada elevación de LDL y enfermedad coronaria temprana. Es causada por mutaciones en genes que codifican proteínas involucradas en el receptor de LDL (LDLR), su endocitosis y vía de reciclaje. Más del 90% de las HF son debidas a mutaciones en el gen LDLR.

Las estatinas son los fármacos más eficaces en el tratamiento de la Hipercolesterolemia. Presentan un 7.9–30% de efectos colaterales a nivel muscular; el riesgo de miopatía es dependiente de la dosis, del tipo de estatina y de la interacción con fármacos que inhiben el citocromo P450.

Caso clínico:

Adolescente varón con HF heterocigota, estudio genético positivo: mutación en heterocigosis en el gen LDLR, que presentó miotoxicidad por Simvastatina. No antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular, ambos padres con dislipemia en tratamiento con estatinas.

A los 5 y 10 años, por analíticas rutinarias se detecta perfil lipídico alterado, se indica tratamiento dietético. A los 13 años inician Ezetimiba por persistir la alteración. Llega a la primera consulta de endocrinología pediátrica recibiendo 3 meses de Ezetimiba, se realiza estudio genético para HF y se toma analítica: Colesterol total (CT) 260 mg/dl, LDL 194 mg/dl y CK 251 UI/L (cuadro vírico intercurrente), se inicia Simvastatina 10mg/día. Tras 2 meses de tratamiento, analítica: CT 233 mg/dl, LDL 156 mg/dl, CK 1415 UI/L, niega mialgias, calambres y orinas oscuras; debido a la CK elevada >8 veces el límite superior normal, se suspende Simvastatina. Electromiografía normal. A los 4 meses sin tratamiento presenta nuevo aumento, por lo que se decide iniciar Pitavastatina 2mg/día.

Actualmente lleva 4 meses con Pitavastatina, asintomático y en última analítica CT, LDL y CK en límite alto de la normalidad.

Conclusiones:

Aunque los eventos cardiovasculares son raros en la infancia, los niños con HF muestran ya cambios morfológicos y funcionales en la pared de los va-

sos sanguíneos, por lo que el tratamiento temprano es necesario para reducir el riesgo de enfermedad coronaria.

En pediatría están poco descritos los efectos secundarios a las estatinas, ante su presencia, puede intentarse disminuir la dosis, cambiar la estatina, y/o añadir tratamiento con ezetimiba.

SP1/d2d3-200 Hipotálamo-Hipófisis**ENFERMEDAD DE CUSHING EN PEDIATRÍA: UN RETO DIAGNÓSTICO**

M. Royo Gómez¹, L. Puente Ubierna², E. Ruiz García², J. Albisua Sanchez³

⁽¹⁾Servicio Pediatría-Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Infanta Elena. Valdemoro. Madrid.

⁽²⁾Hospital Universitario Infanta Elena. Valdemoro. Madrid. ⁽³⁾Fundación Jiménez Díaz. Madrid

Introducción:

El síndrome de Cushing es una patología poco frecuente, cuya incidencia comprende entre 0.7-2.4 casos por millón de habitantes/año, de los cuales sólo 10-15% se presentan en la edad pediátrica. Se produce por un exceso de glucocorticoides. Los síntomas clásicos presentes en adultos (estrías rojo-vinosas, obesidad troncular, debilidad muscular...) no suelen aparecer en niños. Todo ello hace que el diagnóstico se retrase en muchas ocasiones.

Descripción del caso clínico:

Niño de 13 años, seguimiento en endocrinología por obesidad e hipertensión arterial (HTA). Sin antecedentes personales de interés. Antecedentes familiares de sobrepeso y talla baja. Presenta dificultad para perder peso a pesar de la buena adherencia al tratamiento, HTA, intolerancia a hidratos de carbono y resistencia insulínica. Inicio puberal a los 14 años. En la exploración destaca obesidad, cara de luna llena, plétora facial con acné severo, giba cervical, estrías rojizas. Se sospecha Síndrome de Cushing, a pesar de tener talla baja (- 2 DE) con buena velocidad de crecimiento. Se realizan tres determinaciones de cortisol urinario de 24 horas para el cribado, obteniendo cortisol elevado en dos de ellas. Confirmando el diagnóstico de

Enfermedad de Cushing dependiente de ACTH tras los resultados de las pruebas complementarias solicitadas según protocolo (ver tabla). Finalmente se realiza RMN hipotálamo-hipofisaria, observándose un adenoma hipofisario de 3 mm. Valorado en Neurociru-

	02.02.17 ⁽¹⁾	09.03.17 ⁽²⁾	12.05.17 ⁽³⁾	22.06.17	19.07.17	14.09.17 ⁽⁴⁾	07.11.17	11.12.17	01.02.18	VN
Colesterol Total	294	260	233			309	189	227	247	132 – 240 mg/dL
Colesterol LDL	220	194	156			219	123	157	177	0 – 130 mg/dL
Colesterol HDL		52	51			58	48	53	53	40 – 100 mg/dL
Triglicéridos	142	69	131			160	89	114	84	43 – 200 mg/dL
CK	216	251	1415	398	288	267	478	262	461	55 – 171 UI/L
LDH			---	---	579	495		591	501	208 – 378 UI/L
AST	20	34	89	37		34	35		32	12 – 50 UI/L
ALT	24	27	51	22		23	22		18	8 – 50 UI/L
TSH		2.298								0.550 – 4.780 mU/L
T4 LIBRE		1.16								0.80 – 1.76 ng/dL

(1): Analítica tomada en tratamiento con Ezetrol, 2 meses. (2): Inicio de Simvastatina. (3): Se suspende Simvastatina. (4): Inicio Pitavastatina.

	Cortisol mcg/dl	ACTH pg/ml
Valores basales	16.5	31.8
Test de supresión con 1 mg de DXT	Cortisol 8 h am: 12 (no suprime)	
Cortisol nocturno (1 h am)	7.8	
Test largo de supresión con 2 mg/día DXT, 2 días	Cortisol 8 h am: 8.5 (suprime 50%)	

gía, se indica adenomectomía mediante abordaje transesfenoidal. Secundariamente, desarrolla insuficiencia suprarrenal y diabetes insípida que se trata con hidrocortisona y desmopresina, pudiendo retirar el tratamiento a los 3 y 7 meses respectivamente. Actualmente, el paciente se encuentra asintomático con IMC normalizado y funcionamiento normal de los ejes HH.

Conclusiones:

El síndrome de Cushing es una patología infrecuente en edad pediátrica. Precisa de una alta sospecha clínica así como de un protocolo diagnóstico específico.

La historia de ganancia ponderal, asociada a talla baja, alteraciones en la tolerancia hidrocarbonada y/o HTA, asociada a signos clínicos más específicos (estrías rojo vinosas, giba cervical...) deben de alertarnos de la presencia de dicho síndrome.

SP1/d2d3-201 Misceláneas

RAQUITISMO CARENCIAL. UNA PATOLOGÍA NO TAN INFRECUE EN NUESTRO MEDIO

C.M. Alfaro Iznola¹, M. Echeverría Fernández¹, M.C. Herrero Álvarez¹, A. Román Pascual², M.E. Orós Milián³, G. Ares Mateos²

(¹) Hospital Rey Juan Carlos. Madrid. (²) Hospital Rey Juan Carlos y Hospital General de Villalba. Madrid. (³) Hospital Universitario del Tajo. Madrid

Introducción:

El raquitismo es un trastorno de la mineralización del hueso en crecimiento por lo que afecta, fundamentalmente, a la población pediátrica. En países en vías de desarrollo, es una de las enfermedades infantiles no transmisibles más frecuentes. Su origen suele estar relacionado con un déficit de vitamina D (vitD).

Caso clínico:

Niño de 2 años y 3 meses, de origen peruano y sin antecedentes de interés, seguido en Traumatología por tibias varas y remitido por sospecha de enfermedad ósea o metabólica. Telerradiografía: deformidad en varo de EEII, desflecamiento de metáfisis distal de huesos largos, metáfisis "en copa" y adelgazamiento cortical. Completada profilaxis con 400UI de vitD en primer año de vida según familiares.

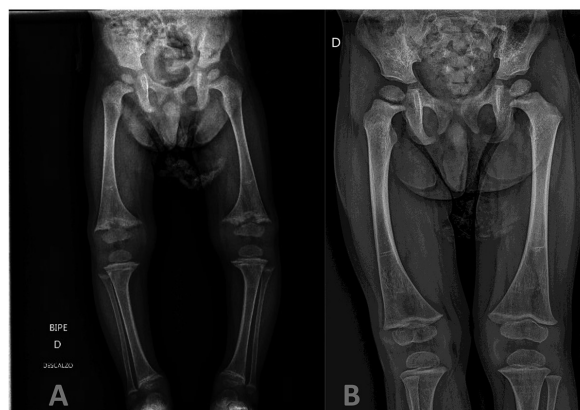
Exploración física: Peso: 10.67 kg (p2, -2.21 DE). Talla: 84.5 cm (p<1, -2.79 DE). IMC: 14.94 % (p15, -1.08 DE). Talla diana: 161.5 ± 5 cm (p<1, -2.49 DE). Deformidad en varo de tibias. Amelogenesis con rotura de incisivos laterales. Resto normal.

Se solicita analítica: hipovitaminosis D severa (7.32/ mL, N:20-50) con resto de metabolismo fosfocálcico normal [PTH (27.3pg/mL, N:10-70), calcio (9.9 mg/dL, N:7-10.4), fósforo (5.4mg/dL, N:4-7mg/dL), magnesio(2.2mg/dL, N:1,3-2,7mg/dL) y fosfatasa alcalina (367UI/L, N: <673)]. Calcio, fósforo y magnesio en orina normales.

Ante sospecha de raquitismo carencial se inicia tratamiento con colecalciferol oral a dosis altas (1600UI/día).

Se completa estudio con serie ósea, realizada a los 4 meses de inicio de vitD por no acudir a consultas previas: mejoría radiológica en ambos fémures distales persistiendo ensanchamiento metafisario e incurvación bilateral con dudosa irregularidad y reabsorción ósea en la diáfisis proximal del fémur izquierdo. Resto normal (ver imagen 1).

Imagen 1. Evolución radiográfica del raquitismo carencial del paciente: pretratamiento con vitD (A), 3 meses postratamiento con vitD (B).



Análítica de control tras inicio de tratamiento no realizada, no acuden a nuevas revisiones.

Comentarios:

El raquitismo se consideraba una enfermedad erradicada en países desarrollados; sin embargo, en las últimas décadas parece existir un resurgimiento de esta patología, especialmente en grupos de riesgo como inmigrantes de piel oscura. El tratamiento de elección es la vitD oral mejorando la sintomatología a los 15 días de iniciar el tratamiento y las alteraciones radiológicas en los primeros 2 a 6 meses tal y como ocurre en el caso de nuestro paciente.

SP1/d2d3-202 *Genética* **SÍNDROME DE FEINGOLD**

J. González Morlà¹, A. Miralles Puigbert¹, A. Plaja Rustein², M. Clemente León³, D. Yeste Fernández³, P. Yesquen Salcedo³

⁽¹⁾Servicio de Pediatría del Hospital de Palamós. Girona, ⁽²⁾Servicio de medicina molecular y genética del Hospital Vall d'Hebron. Barcelona, ⁽³⁾Servicio de endocrinología pediátrica del Hospital Vall d'Hebron. Barcelona

Introducción:

El síndrome de Feingold se caracteriza por anomalías digitales (acortamiento de segunda y quinta falange media de la mano el 100% de los pacientes, clinodactilia del 5º dedo, sindactilias el 97%, hipoplasia del pulgar el 17%), microcefalia (89%), dismorfias faciales (fisuras palpebrales cortas en el 73% y microretrognatia en el 32%), atresias gastrointestinales (esofágicas el 55% y/o duodenales el 31%), discapacidad intelectual leve o moderada (51%) y talla baja (60%). El gen MYCN que se hereda de manera autosómica dominante es el único que se ha visto relacionado con el Síndrome de Feingold. Se identifica por hibridación genómica comparada.

Presentamos el caso clínico de una paciente con fenotipo característico y diagnóstico molecular compatible.

Descripción del caso:

A los 2 años se remite la paciente a la consulta de endocrinología pediátrica por detectar hipertiroidismo en el estudio por retraso global del desarrollo.

Antecedentes: 2ª gestación de padres sanos no consanguíneos. Gestación de 37 semanas. Talla paterna 160cm, talla materna 161cm. Hermana de 15 años sana. Tío paterno con patología tiroidea.

Al nacer: peso 2340g (-1,1DS), longitud 46cm (-0,93DS). PC: 32cm (-2,11 DS). Prueba del talón normal. Seguimiento de la evolución en atención temprana con sedestación a los 10 meses y deambulación a los 22 meses.

A los dos años: Peso: 10840 (-1,17 DS), Talla 81,8cm (-1,66 DS), PC: 45,3 (-2,39 DS), Tanner 1.

No bocio. Microcefalia, fisuras palpebrales cortas. pseudoestrabismo. Pulgar de implantación baja, fusión interfalángica de ambos pulgares. Clinodactilia 5º dedo, acortamiento de la 2ª y 5ª falange media de ambas manos. Retraso psicomotor leve.

Analítica: TSH: 11,4 mU/L, T4L: 1,27 ng/dL; T3L: 4,95 pg/mL. Anticuerpos tiroideos negativos. Eco tiroidea: hipoplásico, ortotópico.

Tratamiento con levotiroxina con estabilización de la función tiroidea.

Genética: Estudio dishormogénesis: negativo. Array-CGH: delección de aprox 2522Mb en 2p24.3-p24.2 de significado patológico, que implica 10 genes entre los que destaca MYCN (MIM:164840).

Conclusión:

La delección 2p24.3-p24.2p24.2p24.3-p24.2 puede explicar las alteraciones fenotípicas de la paciente. La delección incluye el gen MYCN y es causa del síndrome de Feingold 1 (MIM: 164280, ORPHA: 391641).

SP1/d2d3-203 *Gónadas*

CASO FAMILIAR DE ANOMALÍAS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL (ADS)/ DESARROLLO SEXUAL DIFERENTE (DSD)

A. Torralbo Carmona

Hospital Viamed Santa Angela de la Cruz. Sevilla

Introducción:

Las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) engloban un amplio espectro de discordancias entre los criterios cromosómico, gonadal y fenotípico (genital) que definen la diferenciación sexual. Hoy en día, debido al rechazo hacia esta terminología médica por parte de personas afectadas, se aboga por definir las como Desarrollo Sexual Diferente (DSD).

Material y métodos. Objetivos:

El objetivo principal es analizar el caso familiar, llegar a un diagnóstico definitivo y poder dar un consejo genético futuro.

Se trata de 2 niñas gemelas de 2 años que acuden a la consulta de Endocrinología Pediátrica derivadas desde cirugía para valoración del desarrollo sexual. Ambas habían sido intervenidas de hernias inguinales (gemela 1 bilateral, gemela 2 unilateral), encontrando como hallazgo gónada diferenciada herniada. Se realiza una biopsia en el caso 2 resultando ser compatible con tejido fibroso con tubos seminíferos compactos, inmaduros, sin signos de malignidad. Tras ello se realiza el cariotipo a ambas niñas resultando ser masculino normal (46 XY).

Antecedentes familiares: padres sanos no consanguíneos. Tía materna con amenorrea primaria (desconocemos datos de su historia). Antecedentes personales: embarazo sin incidencias, 37 semanas de gestación, cesárea. Desarrollo ponderoestatural y psicomotor normal.

La exploración física de ambas es fenotipo femenino, genitales externos normoconfigurados, clitoris normal y sin palparse gónadas en labios mayores.

Pruebas complementarias:

- Ecografía pélvica: no se visualiza imagen uterina entre recto y vejiga ni estructuras anexiales, no obstante no se descarta la presencia de un útero de pequeño tamaño debido a la limitación propia del estudio.

- Analítica hormonal: ver tabla.

	Gemela 1	Gemela 2
Hormona antimülleriana (ng/mL)	109.49	196.11
Inhibina B (pg/mL)	274	364
Androstendiona (ng/mL)	0.3	0.3
DHEAs (mcg/dL)	<1	<15
Testosterona (ng/mL)	0.18	0.17
17-OH-P (ng/mL)	0.3	0.4
Aldosterona (mcg/mL)	132.5	60.8
ACTH (pg/mL)/ Cortisol (mcg/dL)	5/7.1	21.6/7.2
FSH/LH (UI/L)	2.53/0.46	1.21/0.31
SHBG (nmol/L)	88.3	84.69
TSH (mU/L)	1.97	3.63

Resultados:

El estudio genético detecta la variante c.2504A>G (p. Tyr835Cys) en hemigiosis en el gen AR, variante conocida no descrita en las bases de datos poblacionales. Se recomienda el estudio de la madre y tía materna.

Conclusiones:

La importancia del diagnóstico precoz en los casos de DSD es imprescindible para ayudar a las familias a la asignación de género así como evitar los problemas posteriores que puedan presentarse como son la disforia de género y las consecuencias del tratamiento quirúrgico precoz. Así como plantear la necesidad o no de extirpación de las gónadas por el riesgo de malignización.

SP1/d2d3-204 Tiroides

CÁNCER PAPILAR DE TIROIDES: ENTIDAD POCO FRECUENTE CON BUEN PRONÓSTICO EN PEDIATRÍA. SEGUIMIENTO DE UN CASO CLÍNICO EN NUESTRO CENTRO

R. Esteban Sanz¹, A. Blanco Barrio¹, F. Ferragut Ferrerjans¹, MP. Aguerrevere Machado¹, R. Portugal Rodríguez¹, C. Hernández Díaz²

⁽¹⁾ Servicio de pediatría. Hospital Universitario de Burgos. Burgos. ⁽²⁾ Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos

Introducción:

Las neoplasias tiroideas son una entidad rara en el ámbito pediátrico, con una incidencia anual de 2 casos por cada 1.000.000 niños menores de 15 años y una mayor prevalencia en el sexo femenino (ratio 4.4:1). El nódulo tiroideo es la forma más común de presentación y el carcinoma papilar de tiroides el subtipo más frecuentemente implicado en los niños mayores de 4 años. El tratamiento de elección en el carcinoma papilar es la tiroidec-

mía completa asociada a resección ganglionar en función de las características de la tumoración. En cuanto al seguimiento postquirúrgico, se recomienda la ablación con I131 de la enfermedad residual o recidivante.

Caso clínico:

Presentamos el caso de una adolescente de 13 años que consulta por bultoma cervical de un mes de evolución localizado a nivel del lóbulo derecho tiroideo. Sin antecedentes personales de interés ni otra sintomatología acompañante. Función tiroidea normal (TSH 2.5 µU/ml; T4I 1.4 ng/dl). Se realiza ecografía tiroidea, que describe una lesión nodular en lóbulo tiroideo derecho heterogénea y vascularizada de 2 centímetros de diámetro.

Se completa el estudio con una gammagrafía tiroidea y una punción aspiración con aguja fina (PAAF), donde se objetiva una proliferación celular sugestiva de neoplasia folicular. Ante esos hallazgos se decide intervención quirúrgica mediante hemitiroidectomía derecha, constatándose por anatomía patológica un carcinoma papilar de patrón folicular encapsulado de 2 cm, y con potencial de malignidad incierto. En vista de los resultados se somete en un segundo tiempo quirúrgico a una tiroidectomía total y se inicia tratamiento hormonal sustitutivo con Levotiroxina, con adecuado control posterior.

En ecografía de control se visualizan dos restos quirúrgicos tiroideos, confirmándose mediante gammagrafía, con cifras de marcadores tumorales negativos y niveles de tiroglobulina de 4.7 ng/ml, por lo que se programa ablación con Yodo 131.

Conclusiones:

El pronóstico de las neoplasias tiroideas en general es bueno en edad pediátrica, con tasas de supervivencia superiores al 90% a largo plazo. No obstante las recaídas son más frecuentes que en la población adulta, por ello es necesario un seguimiento riguroso de forma indefinida para detectarlas de forma precoz y no demorar el tratamiento erradicador.

SP1/d2d3-205 Metabolismo y Nutrición

DIAGNÓSTICO CASUAL DE HIPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR POR MUTACIÓN EN EL GEN DE LA APOLIPOPROTEÍNA B: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

P. Gacimartín Valle¹, P. Bahillo Curieses¹, A. Pérez España², C. González-Lamuño Sanchís², S. Vázquez Martín², M.J. Martínez Sopena¹

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría. Unidad de Endocrinología. Valladolid. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ⁽²⁾ Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid

Introducción:

La hipobetalipoproteinemia familiar (HBF) es un trastorno infrecuente (1/1000-3000) que produce valores anormalmente disminuidos de apolipoproteína B, colesterol total (CT) o lipoproteínas de baja densidad (c-LDL).

Caso 1:

Varón de 11,7 años afecto de neurofibromatosis tipo 1 remitido a los 10,8 años para estudio de pubertad y crecimiento. Escoliosis severa intervenida. Exploración física: talla 133.7 cm (-1.75 DS). IMC 18.8 kg/m² (+0.14 DS). Braza 145 cm. Talla sentado/talla 0.5, p.<3, SS/SI 0.93. Múltiples manchas café con leche. Estadio puberal: Tanner II. Pruebas complementarias: Analítica sanguínea: CT 80 mg/dl, c-LDL 10.6 mg/dl, c-HDL 66 mg/dl, triglicéridos (TG) 17 mg/dl, apolipoproteína B <20,2 mg/dl. Vitaminas A,D,E y K normales. Perfil hepático, función tiroidea, IGF-1 y serología celiaca normales. Ecografía abdominal normal. Estudio en familiares: madre con CT 100 mg/dl, c-LDL 26 mg/dl, c-HDL 69 mg/dl, TG 25 mg/dl. Estudio genético: variante patogénica c.2726C>A (p.Ser909*) en heterocigosis en el gen Apo B.

Caso 2:

Varón de 15,5 años remitido a los 13,7 años por obesidad con buena respuesta inicial. Crecimiento disarmónico con acortamiento de extremidades. Antecedentes familiares: padre con problema óseo no especificado, fallecido. Consanguinidad de tercer grado. Exploración física: talla 146.5 cm (-1.8 DS), IMC: 25.35 kg/m² (+1.52 DS). Talla sentado/talla 0.55 (>p.97). SS/SI 0.99. Braza 150 cm. Acanthosis nigricans cervical. Estadio puberal: Tanner III. Pruebas complementarias: Analítica sanguínea: CT 69 mg/dl c-LDL 21,2 mg/dl, c-HDL 44 mg/dl, Apo B <23.9 mg/dl. Vitaminas A,D,E y K normales. Perfil hepático, función tiroidea, IGF-1 y serología celiaca normales. Ecografía abdominal: esteatosis hepática. Estudio en familiares: Hermana: CT 66 mg/dl, TG 25 mg/dl. Estudio genético: variante patogénica c.2726C>A (p.Ser909*) en heterocigosis en el gen Apo B.

Comentarios:

Mutaciones en el gen Apo B (situado en la región cromosómica 2p24-p23) pueden alterar la producción de apolipoproteína B, indispensable para la formación de quilomicrones y lipoproteínas de baja densidad. Al ser su herencia autosómica codominante, los heterocigotos poseen una única copia del alelo mutante, presentando concentraciones de c-LDL y Apo-B entre un 25-50% disminuidas con respecto a los valores normales, siendo asintomáticos en la mayoría de los casos y presentando un riesgo cardiovascular disminuido.

SP1/d2d3-206 Misceláneas**HIPERANDROGENISMO EN PACIENTE PREDISPUERTO A NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 1**

A. Pareja Bosch¹, E. Díaz-Cano Carmona², C. García Pérez², A. Quiroga de Castro², R. Romero Reina², E. García-García²

⁽¹⁾ Sevilla. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Pediatría. ⁽²⁾Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción:

El síndrome de neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN 1) o de Wermer es un trastorno que predispone al desarrollo de diferentes tipos de tumores. En los pacientes afectados, se recomienda un seguimiento regular (con análisis bioquímicos y/o radiológicos periódicos) para su despistaje. Las localizaciones más frecuentes son paratiroides, páncreas e hipófisis. Además pueden aparecer tumores suprarrenales productores de andrógenos, aunque éstos son prácticamente excepcionales en la infancia.

Caso clínico:

Paciente portador de la mutación p.ala337asp del gen que predispone a padecer Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1, diagnosticado en el contexto de estudio genético familiar (padre, abuela y tres tíos paternos afectados).

En seguimiento por Endocrinología desde los 5 años de edad para despistaje de neoplasias. A los 7 años sus padres refieren aparición del vello púbico. Se objetiva pubarquia incipiente y engrosamiento del pene, así como un aumento en la velocidad de crecimiento de 8,6 cm/año (p>99) y edad ósea adelantada (1,5 años). Se inicia estudio de hiperandrogenismo para descartar un tumor suprarrenal, con niveles de 17hidroxiprogesterona de 55,7nmol/L, testosterona 0,6 nmol/L, DHEA-sulfato 4,8 mcmol/L, androstendiona 8,9 nmol/L. LH 0,1U/L, FSH 0,7UI y RMN abdominal normal. Se solicita estudio genético de hiperplasia suprarrenal congénita. A la espera de resultados se inicia tratamiento con hidrocortisona, con buena respuesta y normalización progresiva de la cifra de andrógenos. Finalmente se halló en el gen de la 21 hidroxilasa las mutaciones en heterocigosis compuesta Ile173Asn/Val282Leu.

Conclusión:

Los pacientes pediátricos también pueden tener dos enfermedades concomitantes. Ante un paciente con MEN tipo 1 e hiperandrogenismo se debe plantear diagnóstico diferencial de la patología tumoral con otras entidades más frecuentes, como es la hiperplasia suprarrenal congénita. El perfil hormonal, la respuesta al tratamiento corticoideo, las pruebas de radiodiagnóstico y el estudio genético definirán el origen del hiperandrogenismo.

SP1/d2d3-207 Metabolismo y Nutrición
SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: UN RETO EN LA CONSULTA

M. Mier Palacios, M. Díaz Suárez, G. Benítez Moscoso, C. Jiménez de los Santos, E.R. Jiménez Fernández, B. Jiménez Crespo

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

Introducción:

El síndrome de Bardet Biedl es una enfermedad genética rara, una ciliopatía, con herencia autosómica recesiva y afectación multisistémica. Existen unos 20 genes involucrados. Los genes mutados en el BBS afectan las funciones normales de los cilios.

El síndrome se caracteriza por obesidad, polidactilia, retinitis pigmentaria, retraso mental, hipogonadismo e insuficiencia renal en algunos casos.

Para fines diagnósticos existen 2 categorías: rasgos primarios (distrofia de conos y bastones, anomalías renales, polidactilia, obesidad, dificultades de aprendizaje e hipogonadismo en varones) y secundarios (trastornos del lenguaje, espasticidad, torpeza motora, ataxia, retraso del desarrollo, poliuria, polidipsia, Diabetes Mellitus, braquidactilia, fibrosis hepática, pérdida auditiva). Se requiere la presencia de 4 rasgos primarios o 3 primarios más 2 secundarios para el diagnóstico.

El diagnóstico es clínico y se puede confirmar con exámenes genéticos.

No existe tratamiento específico, es multidisciplinar sintomático de todos los sistemas afectados.

Caso clínico:

Varón de 8 años y 4 meses remitido por obesidad mórbida, con ganancia ponderal en los 3-4 últimos años y retraso del aprendizaje. Padres margrebes, no consanguíneos. Embarazo y parto normales. PRN 4,3 kg (P98, 2,26 DE). Exploración física: obesidad mórbida (IMC 47,24 kg/m² (>P99, 9,79 DE); perímetro abdominal 125 cm (>P99, 10,7 DE). Acantosis nigricans, estrías rojovinosas en abdomen, mamas y cara interna de muslos. Polidactilia extraaxial de mano izqda. Braquidactilia. Facies bradipsíquica. Estrabismo divergente bilateral. Ginecomastia. Genitales pequeños.

Exámenes complementarios: Alteración del metabolismo hidrocarbonado (SOG patológica), hiperinsulinismo; perfil gonadal prepuberal, suprarrenal y función renal: normales; cariotipo 46 XY.

Estudio genético: Variante c.2095C>T del gen BBS2 en heterocigosis. Esteatosis hepática. Astigmatismo mixto alto y exotropía intermitente; AV 0,8/0,8, fondo de ojo normal.

Tratamiento: Metformina y modificación de hábitos. Adaptación curricular. Pendiente de cirugía oftalmológica.

Conclusiones:

El diagnóstico de este síndrome es difícil por el amplio espectro clínico y por la evolución en la aparición de manifestaciones clínicas.

La mayoría de los casos sigue patrón de herencia autosómica recesiva. Con el desarrollo de la genética se van descubriendo mutaciones nuevas.

La no confirmación genética, ¿desestima un diagnóstico clínico?

El tratamiento es sintomático multidisciplinar.