

quienes además existía una correlación entre la aceleración de la maduración esquelética y la gravedad de la obesidad ($r = 0,25$; $p < 0,001$).

El seguimiento permitió evaluar el desarrollo puberal completo en 81 pacientes (45 niñas /36 niños), con una duración media de $3,23 \pm 1,16$ años y un tiempo medio desde el estadio T-II a la menarquia en niñas de $1,65 \pm 0,91$ años (sin diferencias interétnicas). La duración de la pubertad se correlacionó negativamente con el IMC-SDS en la primera evaluación ($r = -0,25$; $p < 0,05$). El crecimiento puberal medio en estos pacientes fue de $16,29 \pm 5,80$ cm, sin diferencias entre sexos y correlacionado negativamente con la gravedad de la obesidad (IMC-SDS; $r = -0,38$; $p < 0,01$). La talla adulta de los 308 pacientes que la alcanzaron superaba su talla genéticamente determinada en $0,29 \pm 0,94$ SDS ($+1,6 \pm 5,4$ cm; $p < 0,001$).

Conclusiones

1). La gravedad de la obesidad infantil determina el grado de incremento del crecimiento durante la etapa prepuberal y de disminución del crecimiento puberal, sin afectar a la adquisición de su talla genéticamente determinada. 2) La influencia de la obesidad sobre el inicio del desarrollo puberal depende del sexo del paciente y su gravedad influye sobre el ritmo del desarrollo puberal.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.825

O2/d2-026 Misceláneas

EFECTO DE LA TERAPIA CON TRIPTORELINA Y ESTRADIOL EN CHICAS TRANSEXUALES. ¿DEBEMOS USAR SDS PARA SEXO ASIGNADO O PARA GÉNERO SENTIDO?

Rica Echevarría, I.; Sánchez Arlegui, A.; Peña Fuentes, A.; Grau Bolado, G.; Vela Desojo, A.; Guadilla, M.L.

Hospital de Cruces, Barakaldo, España.

Introducción

Las guías internacionales recomiendan bloqueo puberal con análogos de GnRH y asociación posterior de tratamiento estrogénico, en menores en situación de transexualidad (trans*) con género sentido femenino, que soliciten terapia médica. Se ha descrito que las chicas trans* tienen una densidad mineral ósea (DMO) en SDS para sexo asignado, inferior a la media ya en situación basal y potencialmente existe el riesgo de poder perjudicar el pico de masa ósea con la medicación. Un factor que dificulta la valoración del posible impacto de la terapia es la utilización de SDS para sexo asignado o para género sentido.

Objetivo

Estudiar la repercusión de la doble terapia en chicas trans* en datos antropométricos, DMO y metabo-

lismo fosfocálcico. Comparar la evolución del peso y la DMO, calculadas en SDS para sexo asignado o para género sentido.

Material y método

Estudio retrospectivo de 20 menores (45% Tanner II-III) que recibieron tratamiento con Triptorelina y posteriormente terapia estrogénica. Variables incluidas: edad, peso/talla (calculadas en SDS para edad y sexo asignado, según tablas de población de referencia), DMO (Densitómetro LUNAR, GE HealthCare; medición de g/cm², en L1L4 y cuerpo total excluyendo cabeza; cálculo de DMO en SDS, para edad y sexo asignado) y niveles de vitamina D. Las determinaciones se repitieron 1 año tras administración de Triptorelina (dosis media 60 µg/k/28 días) y 12 meses después de haber asociado estradiol transdérmico (dosis media 76 ± 23 µg/día). Hemos comparado los resultados de peso y DMO-SDS para sexo asignado con los correspondientes a SDS, para edad y género sentido. Análisis estadístico con programa SPSS V 25. Test no paramétrico de Wilcoxon para muestras relacionadas.

Resultados

Datos iniciales: edad $12,9 \pm 2,4$ años, Peso-SDS $-0,19 \pm 1,2$ y Talla-SDS $-0,06 \pm 1,7$. DMO L1L4 $0,92 \pm 0,19$ g/cm² (SDS $-0,34 \pm 0,9$), DMO Cuerpo total $0,99 \pm 0,11$ g/cm² (SDS $-0,1 \pm 1,0$) y vitamina D $21,5 \pm 8,5$ ng/mL. La tabla adjunta refleja los resultados.

La DMO g/cm² se incrementa durante el tratamiento. Los valores de DMO-SDS para sexo asignado son normales inicialmente en la mayoría de las niñas (L1L4 61% y Cuerpo 74%) pero empeoran a lo largo del tratamiento siendo la media al año tras terapia estrogénica inferior a la determinación basal. Si se valoran en SDS para género sentido no se objetiva dicho empeoramiento. De igual manera el peso en SDS para sexo asignado es inferior a la media en el momento inicial y disminuye durante la terapia, hecho que no acontece utilizando SDS para género sentido.

Conclusiones

En chicas trans* a lo largo de la doble terapia se objetiva un descenso del peso corporal y de la DMO-SDS para sexo asignado, pero no para género sentido.

Comentario: El cálculo de SDS para género sentido tanto para la DMO como para el peso, pueden adecuarse mejor a la biología de las menores trans* que reciben terapia con Triptorelina para frenar su pubertad y posterior tratamiento estrogénico de reafirmación de género.

Tabla I.

	RESULTADOS SIN TRATAMIENTO	RESULTADOS CON TRIPTORELINA	RESULTADOS CON ESTRADIOL	p
Edad años	12,9±2,4	14,2±1,2	15,1±1,1	-
DMO L1L4 g/cm ²	0,92±0,19*	0,94±0,16	1,03±0,14*	0,001
DMO L1L4-SDS Sexo asignado	-0,34±0,9*	-0,79±1,0	-0,97±1,0*	0,001
DMO Cuerpo g/cm ²	0,99±0,11*	1,03±0,11	1,07±0,11*	0,01
DMO Cuerpo-SDS Sexo asignado	-0,1±1,03*	-0,38±0,84	-0,83±0,92*	0,001
Vitamina D ng/ml	21,5±8,5	21,4±7,5	20,8±5,4	ns

	RESULTADOS SIN TRATAMIENTO	RESULTADOS CON ESTRADIOL	p
Peso-SDS Sexo asignado	-0,19±1,2	-0,56±1,3	0,04
Peso-SDS Género sentido	0,19±1,7	0,58±1,7	ns
Talla-SDS Sexo asignado	-0,06±1,7	-0,45±0,85	0,013
DMO L1L4-SDS Sexo asignado	-0,34±0,9	-0,97±1,0	0,001
DMO L1L4-SDS Género sentido	-1±1,07	-1,05±1,1	ns
DMO Cuerpo-SDS Sexo asignado	-0,1±1,03	-0,83±0,92	0,001
DMO Cuerpo-SDS Género sentido	-0,2±1,1	-0,43±1,3	ns

	SEXO ASIGNADO	GÉNERO SENTIDO	p
Peso-SDS pretratamiento	-0,19±1,2	0,19±1,7	0,014
Peso-SDS tras estradiol	-0,56±1,3	0,58±1,7	0,000
DMO L1L4-SDS pretratamiento	-0,34±0,9	-1±1,07	0,000
DMO L1L4-SDS tras estradiol	-0,97±1,0	-1,05±1,1	ns
DMO Cuerpo-SDS pretratamiento	-0,1±1,03	-0,2±1,1	ns
DMO Cuerpo-SDS tras estradiol	-0,83±0,92	-0,43±1,3	0,014

Test Wilcoxon; * comparación de medias estadísticamente significativa.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.820

O2/d2-027 Metabolismo y nutrición

SITUACIÓN ACTUAL DE JÓVENES ADULTOS TRANS CON TRATAMIENTO HORMONAL INICIADO EN LA INFANCIA Y/O ADOLESCENCIA

Mora Palma, C.; Ferreiro-Mazón, P.; Porter Almaraz, M.T.; Itza Martín, N.; Guerrero Fernández, J.; Ortiz Villalobos, A.; González Casado, I.

Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Introducción

El incremento de la prevalencia de menores transgénero ha conllevado a mejorar la asistencia médica de aquellos que reclaman tratamiento hormonal.

Como consecuencia, el seguimiento futuro de estos menores ha derivado en necesidades en la etapa adulta, tanto a nivel de terapias como de asistencia en unidades de referencia. Actualmente no existen estudios que recojan la experiencia de estos jóvenes adultos a largo plazo.

Objetivos

Evaluar la situación social y médica de los pacientes trans transferidos a unidades de adultos.

Material y métodos

Estudio retrospectivo descriptivo. Mediante encuesta anónima se plantean cuestiones a adultos jóvenes transgéneros seguidos durante la infancia/adolescencia en el servicio de Endocrinología Infantil de un hospital terciario (años 2015-2022), actualmente transferidos a servicios de adultos.

Resultados

Se obtiene una muestra de 57 pacientes. La participación es del 61.5% (n = 35 respuestas): 82.9% (n =

29) chicos trans y 17.1% (n = 6) chicas trans, rango edad 18-23 años.

En cuanto al tratamiento hormonal en la infancia/adolescencia, el 54.2% (n = 19) recibieron bloqueo puberal (BP) y posteriormente terapia hormonal cruzada (THC). El 22.8% (n = 8) inició BP con THC (estrógenos/testosterona) y el 22.8% (n = 8) comenzó con testosterona sin BP. La edad media de inicio de THC fue de 15.8 años. El 11.4% (n = 4) está conforme con la edad de inicio de THC, el resto (88.5%, n = 31) hubiese preferido antes.

Actualmente, el 76.5% (n = 26) continúa con el mismo tratamiento, entre ellos todas las chicas trans. El 27.5% (n = 8) de los chicos trans ha cambiado de terapia. La mayoría de los chicos trans (86.2%, n = 25) reciben testosterona sin BP. Las chicas trans reciben THC + BP, excepto una que suspendió BP tras intervención quirúrgica.

No hay detransiciones. El 94.3% (n = 33) no se arrepiente de recibir THC, únicamente un chico trans la ha suspendido.

En cuanto a los efectos esperados, una persona está insatisfecha con los cambios corporales obtenidos, el 62% (n = 8) de los chicos trans preferiría más talla final y una chica trans menos.

Como efectos secundarios, el 65.7% (n = 23) no los ha presentado. El más frecuente fue poliglobulia en el 20% (n = 6) de los chicos trans.

El 57% (n = 20) se ha sometido a algún procedimiento quirúrgico: el 33% (n = 2) de las chicas trans mamoplastia de aumento/vaginoplastia y el 62% (n = 18) de los chicos trans masculinización torácica, uno además faloplastia.

En relación al seguimiento actual, el 28.6% (n = 10) ha tenido dificultades en la transferencia a Endocrinología de adultos, 8.5% (n = 3) aún no valorados y 11.4% (n = 4) no realiza seguimiento. El 88.5% (n = 31) se somete a controles analíticos anuales/bianuales, el 8.5% (n = 3) se ha realizado densitometría ósea. El 55% (n = 16) de los chicos trans ha ido a Ginecología.

Durante la infancia, el 77% (n = 27) acudió a psiquiatría. Actualmente, el 25.7% (n = 9) realiza seguimiento psicológico y el 68.6% (n = 24) recibe/ha recibido tratamiento psiquiátrico. El 71.5% (n = 25) relaciona la THC con mejoría a nivel anímico y psicológico.

Ninguno de los encuestados/as considera que las personas trans están socialmente aceptadas, el 51.4% (n = 18) asocia la transexualidad con dificultades laborales y/o académicas.

Conclusiones

La mayoría de los jóvenes del estudio relaciona la THC con una elevada tasa de satisfacción, observándose secundariamente una disminución de la comorbilidad psicológica. De hecho, un gran porcentaje la hubiesen iniciado a una edad más precoz, siendo bien tolerada. El tratamiento quirúrgico es reclamado en más de la mitad.

El seguimiento clínico de estos adultos es fundamental, debiéndose ser de por vida y en unidades multidisciplinarias de referencia.

En nuestro estudio no existe ningún caso de detransición. Son necesarios estudios clínicos, analíticos y de persistencia a largo plazo que incluyan a jóvenes trans con tratamiento hormonal iniciado en infancia/adolescencia.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.821

O2/d2-028 Genética

VARIANTES GENÉTICAS ASOCIADAS A LA OBESIDAD INFANTIL DE INICIO PRECOZ

Hernández Sierra, B.¹; López Sigüero, J.P.²; Martínez-Aedo Ollero, M.J.²; Bueno Lozano, G.³.

¹Hospital Poniente (Almería), El Ejido, España; ²Hospital Materno Infantil Málaga., Málaga, España; ³Hospital Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

Introducción

Las guías de práctica clínica, como la Pediatric Endocrine Society, recomiendan pruebas genéticas en niños con obesidad de inicio precoz (menores de 5 años) con hiperfagia y/o antecedentes familiares de obesidad extrema; presentamos un trabajo cuyos datos obtenidos justifican dicha recomendación.

Objetivos

Profundizar en estudio de las variantes genéticas asociadas a la obesidad grave de inicio precoz.

Material y métodos

Se analizan las muestras genéticas de DNA salival (hisopo bucal OCD-100) extraídas a 34 pacientes pediátricos con obesidad grave incluidos en el estudio Uncoring Rare Obesity® atendidos durante los meses de Febrero-Noviembre 2022 en consulta de Endocrinología Pediátrica especializada. Las pruebas de ADN son realizadas por PreventionGenetics e informadas por genetista (asesoramiento genético incluido) según los estándares del colegio americano de Genética Médica y Genómica (ACMG).

Se realiza secuenciación masiva de los genes que constan en tabla adjunta; estudio de 79 genes y de la región cromosómica 16p11.2.

Criterios de inclusión

Edad < 19 años con IMC \geq P97 para edad y sexo e hiperfagia. Antecedentes de obesidad severa en familiares de 1º grado. Sospecha de Síndrome de Bardet-Biedl y/o obesidad monogénica.

Análisis de los datos clínicos-epidemiológicos, antropométricos y analíticos de estos pacientes. Análisis estadístico mediante IBM SPSS Statistics versión 15.0.

Resultados

Edad media 9 años (rango de edad de los pacientes entre 1,5-17 años), distribución equilibrada entre sexos. IMC medio (curvas 1988) +5.73 DE (mediana 5,25 DE). El TDHA fue la comorbilidad más frecuentemente encontrada (13,79%).

Presentaron variantes genéticas 14 pacientes (41%); de las 20 encontradas, 4 (21%) son consideradas patogénicas (grado 1 ACMG) o probablemente patogénicas (grado 2 ACMG), el resto VOUS (significado incierto), aunque de estas últimas, los predictores bioinformáticos estimaron que el cambio tendría efecto patogénico en un 35,29% de las mismas, considerándose VOUS-SP (significado incierto con sospecha patogénica).

Se dividieron los pacientes en tres franjas de edad: \leq 5 años, 6-12 y \geq 13 años. En \leq 5 años se encontraron las variantes genéticas con mayor patogenicidad (24,1%) aunque sin significación estadística ni diferencias significativas por sexo. Se evidenciaron polimorfismos alélicos en un 33% de los casos. Se han encontrado variantes en la vía de termogénesis (SIM1 y UCP3) en un 19% de los casos, en las señales de transcripción de la vía MCP4 en un 42,9% (NRP2, KSR2, PCSK1 y PLXNA2-4) y un 23,8% (3 variantes en heterocigosis) en la vía de las ciliopatías, siendo las de mayor gravedad; BBD1 (grado 1), IFT74, RPGR1PL (grado 2), estas últimas de nueva descripción; RPGR1PL para cambio (230+1_231-1) por (882+1_883-1) en exón 4-7 del cromosoma el 16 y IFT74 para (587+1_588-1) por (1054+1_1055-1) en exón 9 del cromosoma 2. Las variantes en BBD1 y IFT74 están asociadas al síndrome de Bardet-Biedl.

Conclusiones

1. Existe un elevado número de variantes genéticas en nuestra muestra.
2. El porcentaje de variantes patogénicas-posiblemente patogénicas (21%) o VOUS con alta sospecha de patogenicidad (35,3%) según los biopredictores informáticos en nuestro estudio es notable.
3. Uno de cada tres casos fueron heterocigotos compuestos.
4. Las variantes más graves se asocian con ciliopatías.

5. El estudio permite la posibilidad de intervención farmacológica en 5 casos.
6. Se respalda la eficacia del cribado genético en pacientes con obesidad de inicio precoz y/o con antecedentes familiares de 1º grado con obesidad grave en nuestra muestra.

O2/d2-029 *Genética*

SÍNDROME DE PRADER-WILLI. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, SEGUIMIENTO Y DIFERENTES TRATAMIENTOS EN CONSULTA

Jiménez Moreno, B.S.; Álvarez Cabrerizo, A.; Pérez De La Fuente, R.; Lezana Rosales, J.M.; Lázaro Rodríguez, I.; Sánchez Del Pozo, J.

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

Introducción

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético secundario a la ausencia de expresión paterna de la región cromosómica 15q11.2-12. Las características clínicas de los pacientes varían con la edad. En el primer año de vida predominan la hipotonía y problemas de alimentación. Evolutivamente, las manifestaciones clínicas predominantes son: hiperfagia, obesidad, retraso del neurodesarrollo y alteraciones comportamentales. Por el momento no hay tratamientos eficaces, pero sí hay numerosos tratamientos prometedores.

Objetivos

El objetivo de nuestro estudio es describir las características clínicas de pacientes diagnosticados de síndrome de Prader-Willi, la evolución y comorbilidades y las diferentes pautas de tratamiento recibidas.

Materiales y métodos

Hemos realizado un estudio observacional retrospectivo de revisión de historias clínicas de 32 pacientes diagnosticados de síndrome de Prader-Willi entre 1986 y 2023. Recogiendo datos perinatales, características físicas, evolución antropométrica, desarrollo puberal y desarrollo neurológico, enfermedades asociadas y tratamiento recibido.

Resultados

El 53% de los pacientes fueron diagnosticados de síndrome de Prader-Willi por microdelección de cromosoma 15, el 47% restante por disomía uniparental. En antecedentes obstétricos, el 40,6% de las madres referían pocos movimientos fetales, el 22% fueron diagnosticados de CIR y el 22% de polihidramnios. Al nacimiento, todos los pacientes presentaban hipotonía. El 85,7% presentaron problemas de alimentación, necesitando el 70,3% alimentación por sonda nasogástrica.

En la evolución el 44,4% de los pacientes presentaron hiperfagia grave. En los dos primeros años de vida, sólo tres pacientes presentaron IMC mayor a 2

DE, sin embargo, un 27,8% presentó obesidad a los 4 años, un 40% a los 6 años y un 46% a los 10 años. El 58,3% presentaron comorbilidades siendo la más frecuente la dislipemia.

En cuanto al neurodesarrollo, la media de edad de adquisición del sostén cefálico fue a los 5,5 ± 1,59 meses, sedestación a los 10,6 ± 2,18 meses, deambulación autónoma a los 28,6 ± 14 meses, primeras palabras a los 16 ± 8 meses y frases a los 3,8 años (46,46 ± 2 3 meses). En edad escolar, el 60% acudieron a un colegio ordinario con apoyos y el 40% a educación especial. El 71,4% presentaron alteraciones conductuales y un 53,8% han precisado tratamiento con psicofármacos.

A nivel genital, el 66,7% de varones presentaron criptorquidia bilateral y 77,8% de mujeres hipoplasia de labios mayores. El 76,9% de los pacientes púberes presentaron alteraciones por hipogonadismo. A lo largo de estos años se han empleado distintos tratamientos: no tratamiento (2 pacientes), hormona de crecimiento (GH) a partir de los 2 años (15), GH antes de los dos años de edad (2), tratamiento precoz con GH y oxitocina como uso compasivo (8), un paciente únicamente oxitocina.

Respecto al tratamiento con oxitocina, se revisó la aparición de efectos adversos y se pasó un cuestionario de aceptabilidad y de resultados subjetivos por parte de los progenitores.

Conclusiones

La clínica y evolución de los pacientes de nuestra consulta son las descritas en la literatura. Conocer bien las características de estos pacientes permite mejorar nuestra práctica clínica y ofrecer un mejor seguimiento. Dado el escaso número de pacientes y otras limitaciones metodológicas, no podemos sacar conclusiones estadísticas respecto a los distintos tratamientos. Sin embargo, se intuye una mejoría en composición corporal, desarrollo motor y contacto social en pacientes tratados precozmente con hormona de crecimiento y oxitocina. Este estudio plantea la necesidad de futuros estudios prospectivos.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.826

O2/d2-030 *Gónadas-pubertad*

INFLUENCIA DE LA PANDEMIA DE COVID-19 EN LA INCIDENCIA DE PUBERTAD PRECOZ Y PUBERTAD ADELANTADA EN NIÑAS. ESTUDIO COLABORATIVO ENTRE DOS HOSPITALES DE TERCER Y SEGUNDO NIVEL

García González, M.¹; Castro Velado, A.²; Amaro Castro, R.²; Espinosa Pereiro, C.E.²; Rey Cordo, C.L.²; García Alonso, L.¹; Chamorro Martín, J.L.²; González Alonso, N.¹; Álvarez García, E.²; Concheiro Guisán, A.².

¹Complejo Hospitalario de Pontevedra, Pontevedra, España; ²Complejo Hospitalario de Vigo, Vigo, España.

Introducción

En las consultas de endocrinología pediátrica tanto la pubertad precoz (PP) como la pubertad adelantada (PA), son motivo frecuente de derivación desde atención primaria. La PP se describe como la aparición de caracteres sexuales secundarios antes de los 8 años en mujeres y 9 en varones. La PA es aquella que se inicia entre los 8 y los 9 años en niñas y entre los 9 y 10 en niños. En los últimos años se está observando un aumento en el número de estas derivaciones coincidiendo con la pandemia COVID-19.

Objetivos

Determinar si desde la pandemia COVID-19 ha habido un aumento en las derivaciones por sospecha de PP y PA a las consultas de endocrinología pediátrica de dos hospitales de distinto nivel (segundo y tercer nivel).

Materiales y métodos

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de las niñas menores de 9 años derivadas desde atención primaria en los últimos 4 años, por sospecha de PP o PA, a las consultas de endocrinología pediátrica de un hospital de tercer nivel y de un hospital de segundo nivel (estudio colaborativo). Se utilizaron como criterios de exclusión ser varón, así como los casos de pubertad periférica. Recogida de datos en historia clínica electrónica de las pacientes derivadas por esos motivos, dividiendo la muestra en dos grupos: "prepandemia" (marzo de 2019-marzo de 2020) y "postpandemia" (marzo de 2020-marzo de 2022). Se analizaron variables epidemiológicas, clínicas y analíticas en ambos grupos mediante el programa SPSS (versión 28.0.1.1).

Resultados

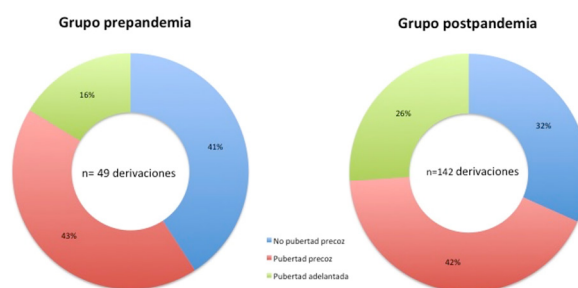
Se recogieron un total de 191 derivaciones: 49 pacientes en el grupo prepandemia y 142 pacientes en el grupo postpandemia. La edad media en la primera consulta fue similar en ambos grupos: en el grupo prepandemia 6,37 años (IC 95%: 5,71-7,04 años) y en el grupo postpandemia 6,42 años (IC 95%: 5,97-6,88 años). El motivo de derivación más frecuente en ambos grupos fue la telarquia: 65,30% (IC 95%: 46,77-83,82%) en prepandemia y 69,00% (IC 95%: 57,90-79,74%) en postpandemia.

Tras el estudio completo en consulta, en el grupo prepandemia 20 niñas fueron diagnosticadas de PP y 8 niñas de PA (40,7% y 16,3% respectivamente, de la muestra prepandemia), mientras que en grupo postpandemia fueron diagnosticadas 45 niñas de PP y 36 niñas de PA (31,6% y 25,3% respectivamente, de la muestra postpandemia).

Conclusiones

Respaldando nuestra teoría, y de acuerdo con otros estudios publicados en distintos países de nuestro entorno, observamos un aumento en los casos de inicio puberal prematuro, con un incremento de derivaciones y de casos confirmados de pubertad precoz y adelantada. No se han observado cambios en la edad media ni en el motivo de sospecha clínica para derivación de estas pacientes.

El confinamiento, el cierre de colegios y el distanciamiento social condujeron a menos ejercicio, alimentación menos saludable y periodos más largos en casa y frente pantallas así como un aumento del estrés y ansiedad en los niños. Esto podría haber afectado por distintos mecanismos al desarrollo puberal. Se necesitan más estudios multicéntricos para confirmar este fenómeno a mayor escala y para correlacionar este aumento con factores patogénicos específicos.



DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.825

O2/d2-031 Misceláneas

EVALUACIÓN INICIAL DE LA CREACIÓN Y PUESTA EN MARCHA DE UNA CONSULTA MULTIDISCIPLINAR DE GINECOLOGÍA DE LA ADOLESCENCIA

Royo Gómez, M.¹; Martínez-Villanueva Fernández, J.¹; Martín Oliva, V.¹; Pujol Sánchez, A.²; Gallego Calvo, B.³; Romo Rosado, M.¹.

¹Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro, Madrid, España; ²Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro, Madrid, España; ³Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro Madrid, España.

Introducción

La adolescencia es el periodo que transcurre desde la pubertad hasta la edad adulta. Se acompaña de intensos cambios físicos, psicológicos, emocionales y sociales.

Es una etapa de grandes riesgos donde aparecen la mayoría de los problemas de salud que persistirán en la edad adulta.

Objetivo

Describir las características clínicas, antropométricas, prácticas de riesgo, patología ginecológica

y tratamiento más frecuentemente utilizado en pacientes adolescentes.

Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de 173 pacientes, con edad media de 14,93 ± 1,59 años (mínimo 10 y máximo 19) valoradas en consulta de ginecología del adolescente, desarrollada conjuntamente por ginecólogos y pediatras de un hospital de primer nivel. Variables consideradas: edad en primera consulta, antropometría (Carrascosa 2017), edad de menarquia, motivo de consulta (MC), relaciones sexuales, clínica de hiperandrogenismo, alteraciones analíticas, diagnóstico, posibilidades y elección terapéuticas y manejo adecuado de la dismenorrea con analgesia.

Los motivos de consulta (MC) se clasificaron en sangrado uterino anómalo (SUA), que engloba irregularidad menstrual, sangrado abundante y amenorrea secundaria; dismenorrea; SUA más dismenorrea; amenorrea primaria; anticoncepción; hiperandrogenismo y otros (masa anexial, alteración mamaria, alteración vulvovaginal, etc.).

Los datos fueron analizados estadísticamente mediante el programa informático SPSS®.

Resultados

En 73 pacientes se realizó antropometría con IMC medio 22,4 ± 4,48 kg/m² (p61 ± 30,5). El 17% presentaba obesidad y el 8,6%, sobrepeso.

La edad media de menarquia fue 11,78 ± 1.29 años. El MC más frecuente fue SUA (47,4%), seguido de SUA más dismenorrea (14,5%), dismenorrea (12,1%), anticoncepción (5,2%), hiperandrogenismo (2,3%) y otros (15,6%). En las pacientes con SUA se diagnosticó disfunción ovárica (50,5%), síndrome de ovario poliquístico (SOP) (26,2%), enfermedad de Von Willebrand (4,7%) y disfunción ovárica secundaria a trastorno de conducta alimentaria (4,7%).

El 23,7% presentaba signos cutáneos de hiperandrogenismo, combinando en el 11 % acné e hirsutismo.

Se observó de forma significativa ($p < 0,05$) mayor IMC en pacientes con SOP/hiperandrogenismo (24,52 ± 5,7 kg/m²) y con dismenorrea (25,06 ± 3,4 kg/m²).

De la muestra, el 22,4% referían relaciones sexuales (RS), teniendo éstas una edad significativamente ($p < 0,001$) mayor (15,79 ± 1,16 vs. 14,65 ± 1,64 años).

De las pacientes que referían dismenorrea ($n = 49$), el 81,8% no utilizaba de forma óptima la analgesia. Se pautó tratamiento no hormonal (ácido tranexámico, analgesia y/o hábitos de vida saludables) en el

30,6% de las pacientes, progesterona en el 15,1% y anticonceptivo oral (ACO) en el 22%; mientras que el 26% no necesitó tratamiento. Ante varias posibilidades terapéuticas, las pacientes que eligieron tratamiento con ACO tenían mayor edad (15,93 ± 1,13 vs. 14,65 ± 1,60 años; $p < 0,001$), habiendo mantenido relaciones sexuales el 63,9%.

Conclusiones

El diagnóstico más frecuente fue la disfunción ovárica por inmadurez, no precisando tratamiento hormonal, sino recomendaciones sobre hábitos de vida saludable y/o analgesia y/o ácido tranexámico.

La edad de la paciente, su actividad sexual y el motivo de consulta condicionan de forma significativa la elección final del tratamiento por parte de médico y paciente.

Debido a que la adolescencia es una etapa en la que se consolidan la mayoría de los hábitos de salud, es necesaria la creación de una consulta de ginecología específica para adolescentes, llevada a cabo de forma multidisciplinar por ginecólogos y pediatras, donde se les facilite información sobre sexualidad saludable, anticoncepción y prevención de una manera clara, en un ambiente relajado, de confianza y respetando su privacidad.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2023.Apr.821

O2/d2-032 Genética

VARIANTES GENÉTICAS RELACIONADAS CON LA OBESIDAD EN UNA COHORTE DE NIÑOS Y ADOLESCENTES CON OBESIDAD EXTREMA

Bobé Pol, A.; Mogas Viñals, E.; González Llorens, N.; Campos Martorell, A.; Clemente León, M.; Yeste Fernández, D.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona, España.

Introducción

La obesidad es una enfermedad compleja y multifactorial que, en términos generales, es producto de la interacción de múltiples genes con el ambiente. No obstante, se estima que el 5-10% de los pacientes obesos presentan variantes genéticas en genes concretos implicados en la codificación de péptidos transmisores de las señales de hambre y saciedad de la vía leptina-melancortina y en la regulación del gasto energético, entre otros, y que son causa de obesidad monogénica. Clínicamente se caracterizan por la severidad del grado de obesidad y por su inicio precoz en la infancia.

Objetivos

Describir las características clínicas y moleculares de una cohorte de niños y adolescentes con obesidad extrema. Caracterizar los pacientes con varian-