

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

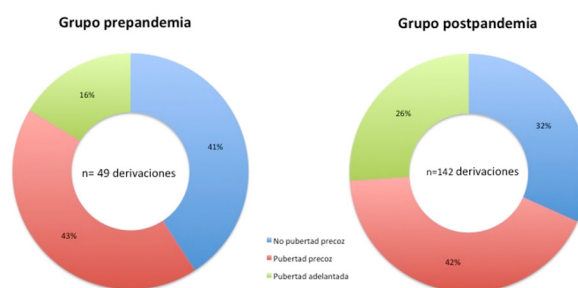
Se recogieron un total de 191 derivaciones: 49 pacientes en el grupo prepandemia y 142 pacientes en el grupo postpandemia. La edad media en la primera consulta fue similar en ambos grupos: en el grupo prepandemia 6,37 años (IC 95%: 5,71-7,04 años) y en el grupo postpandemia 6,42 años (IC 95%: 5,97-6,88 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