

grupo encontramos un caso con anti-ZnT8A positivo (10%). La especificidad del método para cada anticuerpo es > 97.5 % (*workshop* IASP2012) y la sensibilidad se describe en la tabla 1. Los anti-ZnT8A positivos son mas frecuentes en niños mayores de 8 años [(78% vs. 22%) ($p < 0.001$)], y los anti-IAA positivos en niños menores de 8 años [(55.7% vs. 44.3%) ($p < 0.001$)]. No se encuentran diferencias con respecto al sexo.

Conclusiones:

1. Los anti-ZnT8A están presentes en una proporción significativa de pacientes pediátricos al debut y su frecuencia aumenta con la edad.
2. La determinación de anti-ZnT8A aumenta la sensibilidad para el diagnóstico de DM1.

O3/d3-023

CUMPLIMIENTO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON DIABETES TIPO 1 DE OBJETIVOS DE CONTROL METABÓLICO SEGÚN LA ASOCIACIÓN AMERICANA DIABETES Y LA SOCIEDAD INTERNACIONAL DE DIABETES PEDIÁTRICA.

P. Enes¹, M. Martín-Frías², R. Yelmo², M. Á. Álvarez², M. Alonso², R. Barrio².

⁽¹⁾ Hospital Ramón y Cajal/Unidad de Endocrinología y Diabetes Pediátrica. Servicio de Pediatría. Madrid. ⁽²⁾ Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción:

El estudio del "T1D Exchange Clinic Registry" de EEUU realizado en 13.316 pacientes pediátricos con diabetes tipo 1 (DM1) (2013) revela un pobre cumplimiento de los objetivos de HbA1c establecidos por la American Diabetes Association (ADA) y la International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD).

Objetivo:

Evaluar qué proporción de nuestros pacientes pediátricos con DM1 cumplen los objetivos de HbA1c, tensión arterial (TA), lípidos e IMC propuestos por la ADA y la ISPAD.

Pacientes y métodos:

Estudio transversal de 247 niños y adolescentes con DM1 atendidos en nuestra Unidad de Diabetes.

Tabla1

Pacientes	Total n = 247	ISCI n= 69 (28%)	MDI n= 178 (72%)	p
HbA1c media:				
< 6 años	6,9 ± 0,69%	6,4 ± 0,12%	6,97 ± 0,23%	0,01
6-13 años	6,78 ± 0,28%	6,7 ± 0,49%	6,78 ± 0,55%	1
13-18 años	7 ± 0,8%	6,74 ± 0,55%	7,05 ± 0,85%	0,06
Objetivo HbA1c ADA	93%	98%	90%	0,56
Objetivo HbA1c ISPAD	89%	91%	88%	0,51
LDLc < 100mg/dl	53%	40%	57%	0,03
TA p<95 th /p<90 th	100%/99%	100%/100%	100%/99%	0,9
IMC<p85 th	91%	91%	91%	0,94

Analizamos: cumplimiento de objetivos propuestos por la ADA (HbA1c: <6 años: <8,5%; 6-12 años: <8% y 13-19 años: <7,5%; LDLc <100 mg/dl; TA.

Resultados:

Edad media de los pacientes 12,6±4,6 años, al diagnóstico 6,1±4,3 años, 47% mujeres, tiempo de evolución 6,4±4,3 años y HbA1c media global 6.9±0.69%. Conquistaron los objetivos de HbA1c ADA/ISPAD el 100/100% de los <6 a, 100/91% entre 6-12 años y 88/85% de 13-18 años.

Conclusiones:

El grado de cumplimiento de los objetivos de buen control metabólico de la ADA e ISPAD es muy bueno en nuestra población de niños y adolescentes con DM1, tanto en los tratados con ISCI como con MDI.

Genética

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.180

O3/d3-024

HETEROGENEIDAD CLÍNICA EN FUNCIÓN DE ALTERACIÓN GENÉTICA EN HIPERINSULINISMO.

C. Fernández Ramos¹, A. Vela Desojo², R. Martínez Salazar², M. Ortiz Espejo², L. Castaño González², Grupo Español de Hiperinsulinismo Congénito.

⁽¹⁾ Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Basurto, Bilbao/Vizcaya. ⁽²⁾ Grupo Investigación Endocrinología y Diabetes. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo.

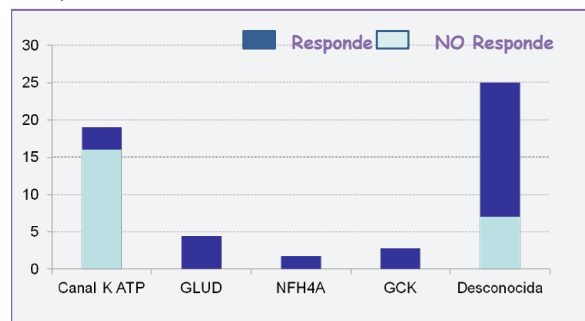
Introducción:

La secreción de insulina por la célula beta pancreática de una manera persistente ocasionando hipoglucemias severas se conoce como hiperinsulinismo congénito (HC). Existe gran heterogeneidad clínica y genética en esta entidad. Se conocen mutaciones en 8 genes distintos.

Objetivos:

Caracterizar clínica y genéticamente 49 familias con HC e intentar establecer una relación genotipo-fenotipo.

Respuesta al tratamiento con diazóxido



Materiales y métodos:

Se han estudiado en 52 pacientes con HC procedentes de 49 familias independientes, los genes: ABCC8, KCNJ11, GCK, HNF4A, GLUD1 por PCR y secuenciación automática directa. Los datos clínicos se recogieron en un cuestionario.

Resultados:

Se han identificado mutaciones en el 52% (27/52) de los pacientes. De ellos el 36% presentan mutaciones inactivantes en los canales de KATP: 18 en ABCC8 y 1 en KCNJ11. El resto presenta mutaciones en heterocigosis en otros genes: 4 casos mutaciones activantes en GCK, 3 casos con hiperamonemia y comienzo en edad lactante mutaciones en GLUD1 y 1 caso con macrosomía y madre diabética una mutación en HNF4A. Un 88% del total recibieron diazóxido con diferente respuesta (gráfica 1). Se realizó pancreatoclectomía en 11 casos (8 con mutación en ABCC8 y 3 sin genética). En aquellos con inicio precoz de la hipoglucemia (29), el 53% tienen mutación en los canales de KATP, 39% genética negativa, un 38% fue asintomática mientras que la hipotonía fue la manifestación clínica más frecuente. 3 fallecidos y el 24 % presentan secuelas. La convulsión es la clínica más frecuente de los que inician siendo lactantes, las mutaciones en GLUD se encuentran en este grupo etario. El inicio del HC con más de un año de edad se presentó en 4 casos, tres con alteración en GCK, todos con clínica leve y evolución sin secuelas. El % de casos con peso elevado al nacimiento es mayor si la genética es conocida (40% frente 16%).

Conclusiones:

Las mutaciones en ABCC8 son la causa más frecuente de HC. El inicio del cuadro es más tardío y leve en los casos con alteraciones en GCK y GLUD1 frente a los de ABCC8 y KCNJ11. La respuesta al diazóxido varía dependiendo del defecto genético.

Crecimiento

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatri.pre2013.Apr.181

O4/d3-025

TRATAMIENTO CON rhGH EN NIÑOS CON TALLA BAJA NACIDOS PEQUEÑOS PARA LA EDAD GESTACIONAL (PEG): FACTORES RELACIONADOS CON LA RESPUESTA A LARGO PLAZO.

C. Fuertes Rodrigo¹, A. Beisti Ortego², M. Ferrer Lozano², J.I. Labarta Aizpúr², A. De Arriba Muñoz³, E. Mayo Dehesa².

(¹) Hospital Universitario Miguel Servet / Pediatría, Zaragoza. (²) Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. (³) Hospital Obispo Polanco. Teruel.

Objetivo:

El objetivo de este estudio es estudiar los factores pre-

dictores de buena respuesta en niños PEG tratados con rhGH.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo de 38 pacientes PEG (varones n=13, mujeres n=25). Edad gestacional 38.3±2.1, peso RN: -2.07±0.8 SDS y longitud RN -2.4±0.8 SDS. Edad cronológica (EC) media inicio (I) tratamiento: 11.2±2.25 años, duración: 3.7±1.8 años. Tratamiento con análogos LHRH (aLHRH): n=24. Talla adulta (TA) n=26 y casi TA n=12. Se analizó la muestra global y por subgrupos según sexo y tratamiento combinado con aLHRH: TA, ganancia de talla (TA SDS – TI SDS); TA SDS – T genética (TH) SDS; TA SDS – Pronóstico de Crecimiento (PC) I SDS). Estudio de correlaciones de TI, ECI, dosis rhGH, duración de tratamiento y velocidad de crecimiento (VC) el primer año con la TA y la ganancia de talla. Estudio estadístico descriptivo y analítico (p<0.05).

V Dependiente	V Independiente	GLOBAL			MUJERES			VARONES			rhGH			rhGH + aLHRH		
		R ²	b	p	R ²	b	p	R ²	b	p	R ²	b	p	R ²	b	p
TA	Años tto	0.2	1.42	0.001	-0.044	0.176	0.14	0.335	1.056	0.048	0.385	1.831	0.002	0.056	-0.761	0.438
TA	VC 1º	0.127	1.12	0.028	0.191	0.925	0.529	0.000	0.015	0.984	0.079	0.862	0.185	0.101	1.29	0.268
TA SDS	TI SDS	0.154	0.458	0.018	0.165	0.523	0.044	0.148	0.359	0.194	0.182	0.563	0.038	0.159	0.439	0.151
TA-PC	Años tto	0.051	0.717	0.232	0.492	2.309	0.001	0.301	1.478	0.081	0.03	0.456	0.001	0.411	2.76	0.021
TA-PC SDS	EC inicio	0.029	-0.80	0.362	0.000	-0.001	0.990	0.267	-0.162	0.072	0.308	-0.205	0.087	0.046	0.136	0.822
TA-PC SDS	Años tto	0.082	0.147	0.191	0.239	0.410	0.333	0.134	1.144	0.280	0.05	0.085	0.372	0.206	0.492	0.161
TA-PC SDS	VC 1º SDS	0.025	0.02	0.391	0.005	0.024	0.182	0.211	0.709	0.133	0.381	0.117	0.026	0.009	0.046	0.763
TA-TI SDS	TI SDS	0.094	-0.016	0.162	0.002	0.003	0.830	0.482	-0.043	0.008	0.165	-0.025	0.057	0.047	0.020	0.454
TA-TI SDS	EC inicio	0.01	-0.38	0.556	0.029	0.069	0.417	0.314	-0.179	0.046	0.107	-0.102	0.119	0.184	0.188	0.151
TA-TI SDS	Años tto	0.141	0.190	0.028	0.000	0.006	0.986	0.628	0.278	0.002	0.316	0.220	0.084	0.013	-0.073	0.718
TA-TI SDS	VC 1º SDS	0.288	0.201	0.001	0.301	0.207	0.005	0.250	0.187	0.082	0.209	0.157	0.025	0.338	0.258	0.001

TA: Talla adulta; EC: Edad cronológica; tto: Tratamiento; VC 1º: Velocidad de crecimiento primer año; sds: Desviación estándar; TI: Talla al inicio del tratamiento; TA-TI: Ganancia de talla respecto a talla genética; TA-PC: Ganancia de talla respecto a pronóstico de crecimiento inicial; TA-TI: Diferencia talla adulta respecto a talla al inicio del tratamiento; rhGH: Tratamiento único con hormona de crecimiento; rhGH+aLHRH: Tratamiento con hormona de crecimiento y análogos de LHRH.

Resultados:

La TI fue de: -2.5±0.69 SDS con PCI: -2.2±0.7 SDS y TH de -1.5±0.75. Velocidad de crecimiento (VC) previa al tratamiento de -0.55±1.75 SDS y el primer año 2.03±2.21 SDS. TA: -1.7±0.8 SDS, TA SDS – TH SDS: -0.15±0.8, TA SDS – PCI SDS 0.64±0.73 y TA SDS – TI SDS 0.82±0.83. Se observó una ganancia significativa de T respecto a PCI en la muestra global y en todos los subgrupos analizados. Las mujeres alcanzaron su TH (TA SDS -TH SDS = - 0.06 SDS), no así los varones (TH SDS = - 0.31 SDS), y presentaron mayor ganancia respecto al PCI (TA SDS – PCI SDS 0.79 SDS y 0.41 SDS respectivamente). La respuesta en términos de ganancia de talla fue similar entre los pacientes tratados con rhGH aisladamente y los tratados con rhGH y aLHRH. En la tabla adjunta se muestran las principales correlaciones significativas.

Conclusiones:

El tratamiento con rhGH en niños PEG permite alcanzar la TH y superar el PC. En nuestra experiencia las mujeres presentan una mayor ganancia de talla que los varones. Los principales factores de buena respuesta a largo plazo fueron la duración del tratamiento y la VC en el primer año de tratamiento.