

PÓSTERS EXPOSICIÓN ORAL

36 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica

Sevilla, 14-16 de Mayo de 2014

Hipotálamo-Hipófisis

MP1/d2-009

ALTERACIONES ENDOCRINAS EN PACIENTES CON DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA: REVISIÓN DE 21 CASOS

AM. Prado Carro, P. Suero-Toledano, S. Marin, M. Ramon-Krauel.

Hospital Sant Joan de Deu, Endocrinología Pediátrica, Barcelona.

Introducción:

La displasia septo-óptica (DSO) es un trastorno del desarrollo embrionario que afecta a 1:10.000 nacidos vivos. Clínicamente es una entidad muy heterogénea y se caracteriza por hipoplasia del nervio óptico (HNO) uni/bilateral asociado a alteraciones estructurales de la línea media cerebral y/o disfunción hipotálamo-hipofisaria.

Materiales y Métodos/Objetivo:

Estudio transversal retrospectivo. Recogida de datos mediante revisión de historias clínicas (valoración oftalmológica, estudios de neuroimagen, estudio endocrinológico y molecular) de los pacientes diagnosticados de DSO en la Unidad de Endocrinología Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona entre Enero 2001- Diciembre 2013.

Descripción de las características clínicas y hormonales de nuestra serie con el fin de conocer mejor las anomalías endocrinas en los pacientes con displasia septo-óptica.

Resultados:(ver Tabla 1)

Estudiamos a 21 pacientes: 13 varones y 8 mujeres. Edad media al diagnóstico: 3,3 años. 4 pacientes fueron

diagnosticados en el periodo neonatal y uno a los 14 años.

El principal motivo de consulta fueron las alteraciones visuales (57%).

El 100% de los pacientes tenían HNO: 70% bilateral, 30% unilateral. Encontramos anomalías en la neuroimagen en el 90% y endocrinológicas en el 62% de los casos. La deficiencia de hormona de crecimiento fue la alteración más frecuente (43%), tanto de forma aislada (67%) como asociada a otras alteraciones hormonales (90%). En todos los pacientes sin alteraciones hormonales en los que se midió la prolactina (4 pacientes), ésta se encontraba en rango dentro de la normalidad. En cambio, fue elevada en el 57% de los pacientes con al menos una alteración hormonal. En 3 pacientes se realizó estudio molecular del gen HEX1 con resultado negativo.

Conclusiones:

Las alteraciones hipotálamo-hipofisarias son comunes en los pacientes con DSO. La prevalencia en nuestro grupo es similar a las series publicadas.

Ya que las deficiencias hormonales se pueden manifestar evolutivamente es importante un adecuado seguimiento endocrinológico de los pacientes con alteraciones visuales y defectos de línea media.

SEXO	EDAD AL DIAGNÓSTICO años (media±DE)	EDAD ACTUAL años (media±DE)	MOTIVO DE CONSULTA	HIPOPLASIA NVO. ÓPTICO: 21 (100%)	ALT. LÍNEA MEDIA: 19 (90%)	ALTERACIONES ENDOCRINOLÓGICAS: 13 (62%)
• Femenino 8 (38%)	3,3±4,6	8,7 ±3,5	- Alteraciones visuales: 12 (57%) - Neonatal: 4 (19%) - Retraso psicomotor: 2 (11%) - Obesidad 1 (5%)	- Bilateral: 14 (70%) - Unilateral: 7 (30%)	- Agnesia/hipoplasia cuerpo calloso: 10 (48%) - Ausencia septum pellucidum: 9 (43%) - Agnesia/hipoplasia de adenohipofisis: 4 (19%) - Neurohipofisis ectópica: 4 (19%) - Agnesia neurohipofisis: 3 (14%)	- Alteración única: 3 (23%) - DGHP: 2 - Pubertad precoz: 1
• Masculino 13 (62%)	<1 mes: 4 (19%)					- Hipopofitismo: 16 (77%) - DGHP: 9 (90%) - HC*: 7 (70%) - Hipotiroidismo: 4 (40%) - HH*: 2 (20%) - Diabetes insípida: 2 (20%)
	<1 año: 8 (38%)					- Prolactina (% pacientes con valores superiores al rango de normalidad) - Pacientes con alteración hormonal: 56% - Pacientes sin alteraciones hormonales: 0%

[1] HNO: Hipoplasia de nervio óptico
[2] DGHP: Déficit de hormona de crecimiento
[3] HH: Hipogonadismo hipogonadotrófico
[4] HC: Hipocortisolismo

La prolactina podría ser un marcador precoz de disfunción hipotálamo-hipofisaria para detectar pacientes con mayor riesgo de aparición de déficits hormonales.

MP1/d2-010

ESTUDIO PROSPECTIVO DE SECUELAS ENDOCRINOLÓGICAS EN PACIENTES INGRESADOS POR TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO TRAS 12 MESES DE SEGUIMIENTO

Mp. Rojo Portolés, A.J. Carcavilla Urquí, I. Ortiz Valentín, D. Arjona Villanueva, M. Herrera López, A. Aragnés Gallego.

Hospital Virgen de La Salud. Toledo.

Introducción:

El TCE ha demostrado ser una causa frecuente de disfunción hipofisaria, aunque existen pocas referencias en edad pediátrica.

Objetivos:

- Estudiar la función hipofisaria en los pacientes pediátricos ingresados por TCE.
- Valorar los factores de riesgo asociados a las disfunciones hipofisarias tras 12 meses de seguimiento.

Pacientes y Métodos:

Estudio prospectivo de la función hipofisaria en pacientes pediátricos ingresados por TCE. La gravedad del TCE se evaluó utilizando la escala de Glasgow (3-15) y las lesiones intracraneales siguiendo la clasificación de Marshall (LED I-VI).

Los pacientes fueron estudiados al ingreso, a los 6, y 12 meses, realizando estudio auxológico, hormonal basal (TSH, T4 libre, ACTH, cortisol, prolactina, IGF-1, IGFBP-3), y edad ósea. En caso de precisar lo se realizaron además tests dinámicos.

Resultados:

Se reclutaron inicialmente 52 pacientes, de los cuáles 36 completaron el estudio. La edad media al diagnóstico fue 5.9 años. El 16.7% fueron TCE moderados-severos, y presentaron lesión intracraneal el 44%, precisando cirugía el 5.6%.

De los pacientes estudiados, 12(33.4%) tenían ejes alterados al ingreso, permaneciendo alterados el 19.5% y 16.7%, a los 6 y 12 meses respectivamente, siendo el eje corticotropo el más frecuentemente alterado. Una paciente, con un TCE severo, presentó alteración inicial de varios ejes hormonales y a lo largo del seguimiento ha desarrollado una diabetes insípida que precisa tratamiento.

En nuestra muestra, observamos que la presencia de lesión intracraneal (LEDII-VI) se asocia a un ries-

go tres veces mayor de tener una alteración hormonal al ingreso (p 0.038). Además se observó que la presencia de disfunción hormonal a los 6 meses podría predecir el riesgo de desarrollar disfunciones a los 12 meses, rozando la significación estadística (p 0.052).

Conclusiones:

- La presencia de lesión intracraneal se relaciona en nuestro estudio con mayor riesgo de presentar alteración hormonal al ingreso.
- La mayoría de las alteraciones hormonales diagnosticadas durante el seguimiento fueron transitorias y de trascendencia clínica incierta; sin embargo, una paciente precisó tratamiento tras 12 meses de seguimiento.
- No hemos podido identificar factores de riesgo que puedan predecir el desarrollo de alteraciones hormonales a los 12 meses, por lo que sería necesario ampliar el estudio.

Crecimiento

MP1/d2-011

MODIFICACIONES EN LA COMPOSICIÓN CORPORAL EN UN GRUPO DE NIÑOS PEQUEÑOS PARA LA EDAD GESTACIONAL BAJO TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO

E. Aurensanz Clemente, G. Bueno Lozano, E. Faci Alcalde, A. Calero Polanco, V. Bovo, J.M. Garagorri Otero.

HCU Lozano Blesa, Pediatría, Zaragoza.

Introducción:

Los niños pequeños para la edad gestacional (PEG) constituyen un grupo de riesgo para el desarrollo de síndrome metabólico. El tratamiento con hormona de crecimiento (GH) disminuye la grasa subcutánea sin afectar a la grasa abdominal, la masa muscular aumenta y se normaliza la densidad mineral ósea.

Objetivos:

Evaluar las modificaciones en la composición corporal en una muestra de niños PEG en tratamiento con GH en un grupo de 25 pacientes, 44% niños y 66% niñas

Método:

Se analizan diversas variables de composición corporal: densidad mineral ósea (DMO) en cuerpo entero y lumbar medido en Z-score; masa magra y masa grasa total y en región abdominal. Las variables se miden de forma anual a lo largo de tres años desde el inicio del tratamiento con el densitómetro modelo HOLOGIC2003-ExplorerTM. Como variables antropométricas se han considerado: Peso

(kg), talla (cm) e índice de masa corporal (IMC) (kg/m²). Todas ellas se han expresado en z-score (DE) según el Estudio Longitudinal Español, 2009. Como variables de riesgo metabólico: glucemia (mg/dl), insulina (mU/ml), el índice HOMA y el cociente colesterol total /HDL. Se han calculado medias y desviaciones típicas. Se ha realizado estudio de correlación entre las variables metabólicas y las de composición corporal.

Resultados: (Tabla 1)

Se han observado correlaciones directas significativas entre la masa magra y las cifras de insulina y el índice HOMA en los tres años de tratamiento con un $p < 0,01$.

Conclusiones

El tratamiento con GH en este grupo de pacientes ha producido cambios en la composición corporal con mejoras en la DMO y un aumento de la masa magra a expensas de la masa grasa. No se producen diferencias significativas en el depósito de masa grasa abdominal, hecho importante por ser unos pacientes de riesgo para desarrollar síndrome metabólico, dada la relación conocida entre éste y el depósito de grasa troncular.

Tabla 1. Variables de composición corporal, antropométricas y analíticas a lo largo de 3 años en tratamiento con GH

Composición corporal	Inicio	1er año	2º año	3º año	P
Edad	9,42 ± 2,84	10,51 ± 2,64	11,37 ± 2,53	12,45 ± 2,32	0,111
Peso (DE)	-1,48 ± 0,479	-1,39 ± 0,429	-1,29 ± 0,458	-1,24 ± 0,416	0,016
Talla (DE)	-2,78 ± 0,609	-2,11 ± 1,106	-1,89 ± 0,646	-1,59 ± 0,584	0,000
IMC (DE)	-0,64 ± 0,604	-0,73 ± 0,477	-0,78 ± 0,571	-0,82 ± 0,433	0,198
DMO cuerpo Z-score	-1,27 ± 0,805	-1,25 ± 0,602	-1,02 ± 0,782	-0,68 ± 0,776	0,052
DMO lumbar Z-score	-1,68 ± 0,534	-1,10 ± 0,849	-0,89 ± 0,910	0,77 ± 0,117	0,041
% masa grasa total	26,62 ± 6,237	23,89 ± 4,604	23,21 ± 4,646	21,39 ± 5,192	0,024
Gramos masa grasa total	6795,09 ± 4360,276	6517,17 ± 3088,562	7570,59 ± 2223,249	7962,66 ± 2545,823	0,022
% grasa abdominal	22,68 ± 8,785	20,45 ± 6,775	19,02 ± 5,426	17,98 ± 5,389	0,351
Gramos masa magra total	17111,27 ± 5627,956	19519,37 ± 5668,394	24825,38 ± 6300,966	29658,98 ± 7354,701	0,000
Glucemia (mg/dl)	86,40 ± 7,638	88,09 ± 0,788	88,71 ± 7,988	86,46 ± 5,592	0,093
Insulinemia (mU/ml)	9,69 ± 10,399	10,07 ± 6,536	10,34 ± 6,984	10,60 ± 7,497	0,129
HOMA	3,80 ± 4,089	3,78 ± 2,712	4,17 ± 3,052	4,11 ± 3,064	0,102
Colesterol/HDL	2,65 ± 0,612	2,69 ± 0,521	2,75 ± 0,530	2,62 ± 0,503	0,307

MP1/d2-012

DESCRIPCIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA Y MOLECULAR DE LOS PACIENTES CON ALTERACIONES EN SHOX EN DOS HOSPITALES DE LA COMUNIDAD DE MADRID

L. Sentchordi Montané ¹, C. Bezanilla López ², I. Martínez-Badás ³, L. Izquierdo López ⁴, S. Benito Sanz ⁵, K. E Heath ⁵.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. ⁽²⁾ Fundación Hospital Universitario Alcorcón, Madrid. ⁽³⁾ Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda, Madrid. ⁽⁴⁾ Centro de Investigaciones Genéticas, Madrid. ⁽⁵⁾ Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Universidad Autónoma de Madrid, IdiPAZ y CIBERER, ISCIII, Madrid.

Introducción:

Las alteraciones en heterocigosis en SHOX se han descrito como responsables de la discondrosteosis de Leri-Weill (DLW) y de algunos casos de talla baja idiopática. La DLW es un trastorno heterogéneo caracterizado por talla baja, acortamiento mesomélico de las extremidades y deformidad de Madelung.

El tratamiento con GH en pacientes con alteraciones en SHOX ha demostrado mejorar la talla.

Objetivos:

Describir las características clínicas, antropométricas y radiológicas de pacientes con alteraciones en SHOX de dos hospitales.

Resultados:

Se analizaron las características de 13 pacientes (4 varones, 9 mujeres) con alteraciones en heterocigosis en el gen SHOX (9 presentaban la mutación p.A170P y 4 son delecciones). La edad media fue de 6.24 años, 9 prepuberales y 4 puberales. La mayoría (75%) de los pacientes tenía al menos uno de los progenitores con talla baja. El motivo de estudio fue talla baja 61%, estudio de miembros familiares 16% y otras razones 23%. La talla media de la serie fue -2.53 DE (rango -4.1/+0.57). La media de la diferencia entre talla y envergadura fue de 4.44 cm (± 2.2 cm) y la media del ratio SS/SI fue 1.13. Se encontraron rasgos displásicos en 62% de los pacientes: 7 acortamiento de brazos, 3 acortamiento de piernas y *genu varo*, 1 paladar ojival, 1 paciente deformidad de Madelung y 1 paciente hipertrofia muscular. Solo tres pacientes (mujeres con edad media 9.5 años) presentaban triangulación epifisaria radial, dos piramidalización del carpo y una radiolucencia cubital.

Cuatro pacientes se encuentran en tratamiento con GH (31%). La media de sus tallas al inicio de tratamiento fue -3.64 DE, al final del primer año -2.97 DE y al final del segundo año -2.55 DE. No se han observado complicaciones derivadas del mismo.

Conclusiones:

1- El conocimiento de la semiología de la haploinsuficiencia de SHOX contribuye a la orientación diagnóstica de la talla baja.

2- Los pacientes que reciben tratamiento con GH mejoran su talla 1.09 DE al cabo de dos años, siendo estos resultados favorables.

3- El seguimiento a largo plazo de estos pacientes parece necesario para el mejor conocimiento de la enfermedad.

MP1/d2-013

DESCRIPCIÓN DE LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA DIAGNOSTICADA DE ALTERACIÓN DEL GEN SHOX EN NUESTRA COMUNIDAD

R. Quiroga González ¹, P. Prieto Matos ², L. Regueras Santos ¹, P. Bahillo Curieses ³, A. Blanco Barrio ⁴, S. Rupérez ⁵

⁽¹⁾ Hospital de León, León. ⁽²⁾ Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca. ⁽³⁾ Hospital Clínico de Valladolid, Valladolid. ⁽⁴⁾ Hospital de Burgos. ⁽⁵⁾ Hospital Nuestra Señora de Sonsoles de Ávila, Ávila.

Introducción:

La alteración del gen SHOX está implicada en diferentes formas clínicas de talla baja. La incidencia se sitúa alrededor de 1:2.000 niños, siendo la causa monogénica más frecuente de talla baja. Objetivo: describir las características de los pacientes afectados de esta alteración en el momento del diagnóstico, en nuestra comunidad.

Pacientes y Metodo:

Estudio multicéntrico, retrospectivo, descriptivo en el que se recogen datos de los pacientes diagnosticados de haploinsuficiencia del gen SHOX en los hospitales de nuestra comunidad. Se revisan en ellos, tanto características fenotípicas y analíticas así como la existencia de antecedentes familiares.

Resultados:

Se han diagnosticado un total de 17 pacientes (12 mujeres), el 70,6% en estadio prepuberal. En el momento del diagnóstico, su talla se sitúa en -2,87 ($\pm 0,54$) DS. Tienen una edad media de 7,82 ($\pm 3,4$) años, con un retraso en la maduración ósea de 0,78 ($\pm 1,12$) años. La sospecha clínica es por antecedentes familiares (9/17), por características fenotípicas (5/17) o la combinación de ambas (3/17). La talla diana calculada es 155,5 ($\pm 7,6$) cm. en ellas y 162,3 ($\pm 8,09$) cm. en ellos. En la analítica inicial realizada: IGF-1 148,66 ($\pm 69,81$) ng/ml, -0,45 ($\pm 0,62$) DS; IGFBP3 6,27 ($\pm 10,16$) mcg/ml, glucosa 82,85 ($\pm 12,24$) mg/dl e insulina 8,44 ($\pm 8,48$) mU/ml, todos ellos dentro del rango de normalidad. Hallazgos radiológicos compatibles con alteración del gen SHOX se detectan en el 35,29% de los pacientes. En el estudio genético realizado, se identifican deleciones en gen SHOX (50%), deleciones en la región PAR1 (31,25%) o mutaciones en gen SHOX (18,75%). En la actualidad, 13 de ellos reciben tratamiento con Hormona de Crecimiento.

Conclusiones:

En estos pacientes, la existencia de familiares con

talla baja así como la presencia de alteraciones fenotípicas o radiológicas compatibles en el paciente o familiares, es clave para el diagnóstico. En nuestra comunidad afecta predominantemente al sexo femenino, aunque no se puede descartar como causa de talla baja en el varón. La alteración genética más frecuente detectada es la deleción, que puede afectar tanto al gen SHOX como a la región PAR1.

Genética

MP1/d2-014

ASPECTOS ENDOCRINOLÓGICOS EN EL SÍNDROME DE NOONAN: DESCRIPCIÓN DE 112 PACIENTES Y CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

A. Carcavilla Urquí ¹, P. Lapunzina Badía ², E. Guillén Navarro ³, J.P. López Siguero ⁴, R. Barrio Castellanos ⁴, J. Sánchez del Pozo ⁵.

⁽¹⁾ Hospital Virgen de la Salud, Servicio de Pediatría, Toledo. ⁽²⁾ Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital La Paz. Madrid. ⁽³⁾ Genética Clínica, Servicio de Pediatría, Hospital Virgen de Arrixaca, Murcia. ⁽⁴⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Carlos Haya, Málaga. ⁽⁵⁾ Servicio de Pediatría. Hospital Doce de Octubre, Madrid.

Introducción y objetivos:

El síndrome de Noonan (SN) tiene entre sus manifestaciones cardinales la talla baja y el retraso constitucional. Describimos los datos auxológicos y los trastornos endocrinológicos documentados en una serie de 112 pacientes con síndrome de Noonan confirmado genéticamente, y exploramos las correlaciones entre genotipo y fenotipo de estos hallazgos.

Pacientes y Métodos:

Se obtuvieron datos clínicos mediante una base de datos específicamente diseñada para pacientes con síndromes neuro-cardio-facio-cutáneos. Se procedió a amplificación mediante PCR y posterior secuenciación total, o parcial dirigida a los exones más recurrentes, de los genes PTPN11, RAF1, y SOS1. El análisis estadístico se llevó a cabo usando el test exacto de Fisher utilizando el paquete estadístico SPSS 19.0.

Resultados:

Se identificó mutación en PTPN11 en 81 pacientes (PTPN11+, 72,3%), en SOS1 en 22 (SOS1+, 20%) y en RAF1 en 9 (RAF1+, 8%). La mediana de la talla ajustada para la talla parental de los casos esporádicos fue -1,94 desviaciones estándar (DE).

Se diagnosticó de criptorquidia al 70,8% de los varones. Se documentó micropene en un paciente, e hipogonadismo hipergonadotropo en 3. Las anomalías tiroideas (6,3% de los pacientes) fueron hi-

potiroidismo en 6 pacientes, hipertiroidismo en uno, y anticuerpos antitiroideos en 3. Siete pacientes recibían o habían recibido tratamiento con hormona de crecimiento.

La comparación genotipo-fenotipo reveló que los pacientes SOS1+ tenían menor frecuencia de talla baja, y valores de DE de talla, peso y perímetro cefálico (PC) mayores que los PTPN11+ ($p < 0,005$). Los 9 pacientes RAF1+ tenían valores de peso en DE menores que los pacientes SOS1+, y valores de PC en DE mayores que los PTPN11+.

Conclusiones:

Los pacientes con SN tienen valores antropométricos normales al nacer, un crecimiento con talla menor de -2 DE, y retraso puberal. Su IMC está por debajo de la media poblacional también. La talla ajustada para la talla media parental está en el límite inferior de la normalidad. La criptorquidia es frecuente, y los trastornos tiroideos se encuentran con mayor frecuencia que en la población general. En nuestra muestra se constata la existencia de correlación entre genotipo y fenotipo para algunas variables antropométricas.

Tabla 1: Características de crecimiento y desarrollo en 112 pacientes con síndrome de Noonan.

Característica	Pacientes	Media	DE	Mediana	Mínimo	Máximo
Edad gestacional	42	38,02	2,17	38	32	42
PRN	62	3123,8	516,95	3075	2030	4300
PRN-DE	38	0,02	1,14	0,15	-2,77	2,23
LRN	42	48,45	2,43	48	43	54
LRN-DE	29	-0,63	1,21	-0,27	-3,85	1,19
PCRN	22	33,91	1,77	33,75	31	38
PCRN-DE	15	-0,17	0,66	-0,22	-1,12	1,33
Talla-DE	97	-2,52	1,67	-2,32	-9,8	1,82
Peso-DE	68	-1,68	0,86	-1,57	-4,22	0,23
PC-DE	42	-1,2	1,61	-1,29	-3,87	2,46
IMC-DE	68	-0,53	0,88	-0,59	-2,6	2,47
Retraso edad ósea	21	-1,81	1,4	-2,5	-3,5	1,3
Edad Tanner II	6	13,45	1,38	13,4	12	16,5
Edad menarquia	6	12,83	1,47	12,5	11	15,5
Talla adulta-DE	9	-2,52	1,09	-2,42	-3,94	-0,45

DE: Desviaciones estándar. PRN: peso del recién nacido. PRN-DE: DE del PRN para sexo y edad gestacional. LRN: longitud del recién nacido. LRN-DE: DE de la LRN para sexo y edad gestacional. PCRN: perímetro cefálico del recién nacido. PCRN-DE: DE del PCRN para sexo y edad gestacional. Talla-DE: DE de la talla para sexo y edad. Peso-DE: DE del peso para sexo y edad. PC-DE: DE del perímetro cefálico para sexo y edad. IMC-DE: DE del índice de masa corporal para sexo y edad. Talla adulta-DE: DE de la talla adulta para el sexo.

Metabolismo y Nutrición

MP1/d2-015

DISTRIBUCIÓN DE GRASA ABDOMINAL. CORRELACIÓN ENTRE ÍNDICES ANTROPOMÉTRICOS Y DENSITOMETRÍA

L. Regueras Santos¹, A. Diaz Moro², R. Quiroga Gonzalez³, C. Iglesias Blazquez³, L.M. Rodriguez Fernandez³, J.A. de Paz Fernandez⁴

⁽¹⁾ Complejo Asistencial Universitario de León, León. ⁽²⁾ Centro de Salud de Cistierna León, León. ⁽³⁾ Complejo Asistencial Universitario de León, León. ⁽⁴⁾ Facultad de Ciencias de la Actividad Física y el Deporte. Universidad de León.

Introducción:

La distribución de la grasa de predominio abdominal se relaciona con riesgo cardiovascular. Para valorarla existen datos antropométricos sencillos como el perímetro abdominal, los cocientes perí-

metro abdominal/talla y cintura/cadera o el índice de conicidad (IC).

Objetivo:

Conocer como se correlacionan los datos antropométricos con la distribución de la grasa corporal valorada por densitometría (DXA).

Material y Métodos:

Estudio prospectivo realizado en niños obesos de 4-14 años de la consulta de endocrinología infantil, a los que se les midieron peso, talla, perímetro abdominal y cadera, calculando DS de perímetro abdominal, perímetro abdominal/talla, cintura/cadera y el IC. Ese mismo día tras la medición se les realizó una DXA en la que se determinó el valor de las variables recogidas en la Tabla 1. Se utilizó el test de correlación de Pearson para valorar la relación de los datos antropométricos entre si y con los datos de la DXA. El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS V.8.

Resultados:

Se estudiaron 100 niños, 53 mujeres (25 prepúberes, 28 púberes) y 47 varones (31 prepúberes, 16 púberes), con una edad media de $9,9 \pm 2,7$ años. El Z-Score del IMC de las niñas fue $3,5 \pm 1,2$ en las prepúberes y $3,2 \pm 1$ en las púberes, en los niños prepúberes $2,9 \pm 0,7$ y en los púberes $2,8 \pm 0,7$.

Los resultados del test de correlación de Pearson para DXA y datos antropométricos se muestran en la Tabla 1.

Se encontró una correlación significativa entre IC y cintura/cadera ($r=0,78$), entre el IC y P.abdominal/talla ($r=0,76$) y entre P.abdominal/talla y cintura/cadera ($r=0,54$).

Al analizar por grupo de sexo y estadio puberal se vio una mayor correlación en el grupo de varones obesos tanto prepúberes como púberes que en el de las mujeres.

Conclusiones:

El perímetro abdominal es el valor que mejor se correlaciona con la grasa abdominal determinada por DXA, aunque también el IC y cintura/cadera se correlacionan significativamente con ella. El cociente perímetro abdominal/talla se correlacionan negativamente con la masa magra en extremidades y en región ginoide en los pacientes obesos.

	P. abdominal	DS Pabdominal	Cintura/cadera	Pabd/Talla	Índice conicidad
%MGTronco	0,446*	0,374*	0,299*	0,069	0,287*
%MG Androide	0,206*	0,154	0,467*	0,11	0,039
%MGTron/%MGEEII	0,35*	0,308*	0,314*	0,091	0,209*
MG Tronco	0,874*	0,476*	-0,099	0,349*	0,661*
MG Androide	0,905*	0,461*	-0,002	0,362*	0,651*
MM Androide	0,837*	0,187	0,001	-0,527*	0,586*
Ginoi_MM1	0,817*	0,202*	-0,108	-0,495*	0,557*
% MMEEII	0,171	-0,133	-0,264*	-0,268*	0,148
% MM	-0,562*	-0,562*	0,074	-0,083	-0,509*

Tabla 1. Correlaciones de Pearson; * $p < 0,001$; MG= masa grasa; MM= masa magra

MP1/d2-016

VITAMINA D DE LA GESTACIÓN A LA INFANCIA EN EL NORTE DE ESPAÑA: EXPOSICIÓN SOLAR E INGESTA

AC. Rodríguez Dehli ¹, I. Riaño Galán ¹, A. Fernández-Somoano ², A. Castilla ², M. Cadenas Arroyo ¹, B. B. Montes Zapico ¹.

(¹) Hospital San Agustín, Avilés. (²) CIBER de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP) y Universidad de Oviedo, Oviedo.

Introducción:

Existe una elevada frecuencia de insuficiencia/deficiencia de vitamina D (25OHD) en población general. Son pocos los estudios realizados en España valorando 25OHD en población infantil sana.

Objetivo y Métodos:

El objetivo es evaluar los niveles de 25OHD durante la gestación (a las 12 semanas) y a los cuatro años de edad, valorando estacionalidad, tiempo de exposición solar e ingesta. La muestra está constituida por 485 gestantes de la cohorte prospectiva de Asturias, dentro del proyecto multicéntrico INMA. El análisis de 25OHD se realizó mediante electroquimioluminiscencia, de Roche®, total D2 D3.

Resultados:

La edad materna media fue 32 años (rango 18-42). 94,1% neonatos fueron a término y 47,6% niñas. Se analizó la 25OHD en la gestación en 453: media 27,7 ng/ml (rango 6,4-69,5). No hubo asociación entre 25OHD en la gestación y somatometría al nacer. Se analizó la 25OHD a los 4 años en 260: media 21,36 ng/ml (rango 2,8-45) y la parathormona 35,36 pg/ml (15,07-76,40), con calcio y fósforo normales. Se encontró relación estadísticamente significativa de 25OHD en la gestación y a los 4 años (rPearson 0,257) y de cada una de ellas con la talla a los 4 años (rPearson 0,167 y 0,190 respectivamente). La 25OHD fue menor en invierno y primavera tanto en la gestación como a los 4 años (Tabla 1). El tiempo medio al aire libre de las gestantes fue 5 horas 35 minutos (rango: 0:00-15:15) y a los 4 años 3:00 (0:21-6:55), sin asociación con los niveles de 25OHD. La mediana de ingesta estimada fue 2,74 µg/día (rango 0,81-12,66).

Conclusiones:

Se encontró una elevada frecuencia de insuficiencia/deficiencia de 25OHD tanto en las gestantes

como a los 4 años, pese al tiempo de exposición solar según lo recomendado, quizás debido a la latitud de 43°. La ingesta estimada fue inferior a la recomendada en la mayor parte de la cohorte. Existe relación entre los niveles en el embarazo y a los 4 años, así como de ambos con la talla a los 4 años.

Fuentes de financiación: Servicio de Salud del Principado de Asturias (SESPA). Universidad de Oviedo. CIBERESP. FISS-PI042018. FISS 09/02311.

Diabetes

MP1/d2-017

VALORACIÓN DE LOS EPISODIOS DE HIPOGLUCEMIAS INADVERTIDAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIABETES MELLITUS TIPO 1

YP. Oyakawav Barcelli, M. Martín-Frías, M.A. Álvarez Gómez, Rosa Yelmo Valverde, M. Alonso Blanco, R. Barrio Castellanos.

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción:

Las hipoglucemias inadvertidas (HGI) se caracterizan por la falta de reconocimiento de la hipoglucemia a niveles que fisiológicamente desencadenan la aparición de síntomas adrenérgicos y este descenso puede acabar provocando neuroglucopenia. La presencia de HGI se asocia con un incremento, de aproximadamente 7 veces, del riesgo de sufrir hipoglucemias graves. No existen cuestionarios específicos validados para el estudio de HGI en población pediátrica.

Objetivo:

Determinar la presencia de HGI en un grupo de pacientes pediátricos con DM1 y relacionarlo con características clínico-analíticas.

Pacientes/métodos:

Estudio transversal en 86 pacientes pediátricos con DM1 (7-18 años, 58% mujeres, 38% tratamiento ISCI). Respondieron al cuestionario de Clarke, validado al castellano para adultos (M. Jimenez 2014). Se analizan: edad, tiempo evolución enfermedad, control metabólico (HbA1c, HPLC-Menarini, vn 5,31±0,31%), tipo de insulino terapia (múltiples dosis (MDI) vs ISCI) y glucemia media±DE (mg/dl) y porcentaje hipoglucemias (<70 y <50 mg/dl) en los últimos 3 meses extraída de la descarga de los glucómetros. Análisis estadístico: programa SPSS, versión 17.0.

Resultados:

Edad media 12,5±3,3 años, tiempo medio evolución DM 6,3±4,0 años y HbA1c media 6,4±0,8%. Se detectaron 10 HGI (12%). Los pacientes con

Tabla 1. Niveles de 25OHD en las 12 semanas de gestación y a los 4 años según la estación del año.

	25OHD en la gestación		25OHD a los 4 años	
	Media (ng/ml)	Rango (ng/ml)	Media (ng/ml)	Rango (ng/ml)
invierno	25,6	7,2-60,8	19,3	2,8-44,9
primavera	25,0	7,0-58,6	21,1	7,7-40,4
verano	34,2	11,3-69,5	21,8	7,2-42,1
otoño	26,9	6,4-52,6	23,7	5,8-44,6

episodios de HGI tenían mayor porcentaje de episodios de hipoglucemia leve, sin encontrar otras diferencias significativas (Tabla). Solo dos pacientes referían episodio previo de hipoglucemia grave; en uno de ellos, se detectaron HGI en el test.

Conclusiones:

Las hipoglucemias inadvertidas pueden aparecer precozmente en la evolución de la DM1. El aumento del número de episodios de hipoglucemia leve-moderada parece predisponer a la aparición de hipoglucemias inadvertidas.

Tabla	Hipoglucemias inadvertidas	
	SI	NO
Edad (años)	10,6 ± 3,7	13,0 ± 3,2
Evolución (años)	4,4 ± 2,2	6,4 ± 4,3
Sexo (mujer, %)	80	53
ISCI/MDI (%)	30/70	41/59
HbA1c última (%)	6,4 ± 0,7	6,5 ± 0,5
HbA1c media 6 m (%)	6,4 ± 0,8	6,5 ± 0,5
HbA1c media 12 m (%)	6,3 ± 0,6	6,4 ± 0,9
Glucemia media (mg/dl)	138 ± 14	144 ± 14
DE media	69 ± 16	65 ± 13
Hipoglucemias <70 mg/dl (%)	15 ± 5	11 ± 5*
Hipoglucemias <50 mg/dl (%)	4,6 ± 2,9	2,0 ± 1,7*

* p < 0,05

MP1/d2-018

CUANDO A TRAVES DEL NIÑO SE CAMBIA EL DIAGNÓSTICO EN LA MADRE. EVOLUCIÓN TRAS EL CAMBIO

MA. Santos Mata ¹, I. Torres Barea ¹, A.M. Lechuga Sancho ², L.A. Castaño Gonzalez ³, F.J. Macías Lopez ¹, N. Martínez Espinosa ⁴

(¹) Hospital SAS Jerez. Servicio Pediatría, Jerez de la Frontera. (²) Hospital Puerta del Mar, Cádiz. (³) Hospital de Cruces, CIBERDEM, Baracaldo (⁴) C.S. San Benito. Jerez de la Frontera.

La diabetes neonatal, es una entidad infrecuente (1/100000RN), que puede ser permanente (DNP) en el 50% de los casos. Mutaciones en heterocigosis del gen KCNJ11 o ABCC8, responden al tratamiento con sulfonilureas. Presentamos un caso de DN que motivó el cambio diagnóstico en la madre.

Material:

Caso: Ingresa RN varón EG: 37sem, peso: 2.750 gr (p 40), talla: 48 cm (p 40), hijo de madre diabética en tratamiento con ISCI, para control glucémico. Presenta hiperglucemia franca en la primera semana que requiere perfusión de insulina, precisando al mes de vida 0,2 UI/kg/d y posteriormente 0,3-0,5 UI/kg/d. Padres no cosanguíneos. Madre diagnosticada de DM 1, con cetacidosis grave a los 3 meses. Glucosa: 320 mg/dl, hemoglobina glicada 3,5 - 4%, no cetonuria, Peptido C; 0,22 Insulina: 3,2mU/ml. AAI, antiGAD, AntiIA2: negativos en ambos. Estudio genético a ambos: mutación en heterocigosis del exón 1 del gen KCNJ11 (p.Arg201His, c.602G>A), asociada a DNP. Se realiza estudio de control glucémico y valoración de reserva pancreática previa

a transición del tratamiento de insulina a sulfonilureas, a los 6 meses y al año.

Resultados:

Se observa una mejoría tanto del control glucémico como de la reserva pancreática con el tratamiento con sulfonilureas, precisando la madre requerimientos de 0,8 mg/kg/d y el hijo 0,2 mg/kg/d. Evolución HbA1c materna: 7,6-7%. Hijo: 5,2-5,7% Test glucagón previo en madre e hijo: PéptidoC: 0': 0,07 y 0,14ng/ml, 6': 2,49y 0,7 ng/dl. A los 6 meses: 0,8 y 0,46 ng/dl, 6': 5,7 y 1,4ng/ml. Al año: 0': 0,9 y 0,8ng/dl. 6': 6,2 y 3,8 ng/ml TTOG previo: Insulina 0': 1,7, 120': 3,4 mU/ml. Glucosa: 0': 262, 120': 390mg/dl. Seis meses: Insulina 0': 1,6 y 120': 9,4mu/ml. Glucosa: 0': 80, 120': 238mg/dl. Al año: Insulina: 0': 3 y a los 120': 11mu/ml, glucosa: 0': 81, a los 120': 210 mg/dl

Conclusión:

Aunque el debut clínico de los pacientes con mutaciones en Kir6.2 se describe típicamente a partir del mes de vida, nuestro caso nos sugiere, que las glucemias están alteradas ya desde el nacimiento. El tratamiento con sulfonilureas, mejora la reserva pancreática incluso después de años en tratamiento sustitutivo.

Replantaremos el diagnóstico de diabetes tipo 1 en pacientes con inicio precoz.

Tiroides

MP1/d2-019

ESTUDIO DE SEGUIMIENTO DE NIÑOS RECIÉN NACIDOS HIJOS DE MADRES CON HIPOTIROIDISMO EN EL EMBARAZO

R. Rey Simón, F. Calvo Rigual, P. Carpena Lucas, M. Jiménez Candel, B. Pérez García, J. Sanz Gallur

Hospital Lluís Alcanyis, Servicio de Pediatría, Xàtiva.

Introducción:

Las recomendaciones actuales de diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo en la embarazada suponen un aumento de mujeres tratadas. Hemos estudiado el metabolismo tiroideo en niños recién nacidos cuyas madres han recibido tiroxina en el embarazo.

Material y Métodos.

Estudio prospectivo comparando valores de T4l y TSH en recién nacidos de madres tratadas de hipotiroidismo antes (GRUPO 1) o durante el embarazo (GRUPO 2) y recién nacidos de madres no hipotiroideas (controles, GRUPO 3) procedentes de la Maternidad de un Hospital Comarcal. Extracción coincidente con las pruebas metabólicas. Estudio con test de ANOVA para variables numéricas conti-

nuas y test no paramétrico para variables ordinales y para aquellas que no cumplían una distribución normal.

Resultados:

86 casos (30 del GRUPO 1 y 56 del GRUPO 2), y 82 controles. La TSH materna de las mujeres diagnosticadas en el embarazo fue de $5,92 \pm 2,67$ mU/mL, y la T4I, de $1,07 \pm 0,54$ µg/ml.

Los anticuerpos antiperoxidas fueron positivos en 71% de las mujeres del GRUPO 1, y en 30% de las del GRUPO 2.

No diferencias entre grupos para duración del embarazo y peso al nacimiento.

Las mujeres tratadas antes del embarazo recibían una dosis media de tiroxina de 125 microgramos / día (rango 25-250), y las diagnosticadas y tratadas durante el embarazo, de 75 microgramos/día (rango 13-125) ($p < 0.001$).

La extracción de T4I y TSH neonatal fue a las 53.5 (GRUPO 1), 59 (GRUPO 2) y 50.5 (GRUPO 3) horas de vida ($P = 0.01$).

No hubo diferencias significativas en la T4L (2.44 ± 0.57 , 2.49 ± 0.51 y 2.53 ± 0.41 µg/ml para GRUPOS 1, 2 y 3) y TSH (7.98 ± 4.95 , 7.44 ± 4.36 y 6.89 ± 4.9 mU/mL respectivamente) en los recién nacidos de los casos frente al grupo control, si bien a aquellos cuyas madres habían iniciado tratamiento con tiroxina durante el embarazo se les hizo la extracción más tarde.

Conclusiones:

Las madres con hipotiroidismo previo al embarazo recibieron dosis más elevadas de tiroxina.

El tratamiento de hipotiroidismo materno en la gestación según las nuevas recomendaciones internacionales no se ha acompañado de alteraciones hormonales en el recién nacido.

Tiroides

MP1/d2-020

ETIOLOGÍA, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN DE 28 CASOS DE HIPOPARATIROIDISMO EN HOSPITAL DE 3ER NIVEL

MM. Chávez Monzón, M. Clemente Leon, M. Gussinye Canadell, D. Yeste Fernandez, A. Campos Martorell, A. Carrascosa.

Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción:

El hipoparatiroidismo es un trastorno poco frecuente debido a una disminución de la acción de la paratohormona (PTH) por alteración en su secreción/producción, o por resistencia a su acción periférica. Se asocia a hipocalcemia, e hiperfosforemia, y requiere un tratamiento de difícil manejo.

Pacientes y Métodos:

Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo de 23 pacientes diagnosticados de Hipoparatiroidismo permanente (HP) y 5 de Pseudohipoparatiroidismo (PHP) en los últimos 24 años.

Resultados:

Motivo de consulta principal: En HP: convulsión 34.7 %, asintomáticos 34.7%, espasmos carpopedales 21.7%, parestesias 4.3%, astenia 3.6%. En SHP convulsiones 40% dolor muscular 20%, retraso de crecimiento 20% y asintomáticos 20%.

Etiología:

1) En HP: hipoparatiroidismo adquirido: 26%. (Tiroidectomía 4, paratiroidectomía 1, hemodilución 1)

Síndrome del 22q11 (5) 21.7%, en el contexto de Asociación Charge (2) 8.6%, enfermedad poliglandular autoinmune tipo I (3) 13%, defectos del receptor sensor del calcio (3) 13%, Síndrome de hipoparatiroidismo, sordera neurosensorial y anomalía renal (HRD) (1) 4.3%, HP idiopático (3) 13%

2) En SHP mutación gen GNAS (1), fenotipo Albright (3).

Complicaciones: más frecuentes observadas en HP son calcificación de ganglios basales (4) 17.3%, ingresos por hipocalcemia (4) 17.3%, hipercalcemia en algún momento durante el seguimiento (11) 47.8% a pesar de lo cual la nefrocalcinosis se observa únicamente en (2) 8.2%

En los pacientes con SPH las calcificaciones de ganglios basales alcanzan 40%.

Conclusiones:

En este estudio se concluye que el HP más frecuente es el adquirido, el 2º es el causado por delección 22q11.

El tratamiento utilizado con mayor frecuencia actualmente alfacalcidol + metabolitos de vitamina D 47.8%, antes Vitamina D 34.7% o calcitriol 21.7%.

Tabla 1. Diferencias HP - SHP

	HIPOPARATIROIDISMO	PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO
CASOS	23 (82.1%)	5 (17.9%)
EDAD AL DIAGNOSTICO (años)	6.7 (0.03-23.3)	7.4 (0.6-10.8)
EDAD ACTUAL (años)	20.3 (1.24 - 41.8)	24.5 (9.8 - 34)
SEXO		
Masculino	11 (47.8%)	2 (40%)
Femenino	12 (52.2%)	3 (60%)
ANALÍTICAS AL DIAGNOSTICO		
Ca (mg/dl)	5.5 (4.4 - 7.9)	6.6 (6.3 - 7.2)
P (mg/dl)	7.9 (4.8 - 10.1)	7.9 (5.5 - 9.2)
PTH (pg/ml)	44 (4 - 107)	187 (137 - 237)
TRATAMIENTO INICIAL		
Vitamina D	34.7%	40%
Calcitriol	21.7%	40%
Calcitriol + Vitamina D	17.3%	20%
Etiolpha	17.3%	0%
Etiolpha + Vitamina D	8.6%	0%
TRATAMIENTO ACTUAL		
Vitamina D	4.3%	20%
Calcitriol	13%	20%
Calcitriol + Vitamina D	26%	20%
Etiolpha	4.3%	0%
Etiolpha + Vit D	47.8%	40%
No tto (falleció)	4.3%	0%
COMPLICACIONES		
Calcificaciones gl. basales	4 (17.3%)	2 (40%)
Ingresos hipocalcemia	4 (17.3%)	0%
Hipercalcemia	11 (46.8%)	1 (20%)
Nefrocalcinosis	2 (8.6%)	0%