

fenotípicos característicos asociados a monosomía parcial o total del cromosoma X. Afecta aproximadamente a 1 de cada 2.000 niñas recién nacidas, aunque más del 90% de los fetos con síndrome de Turner se pierden espontáneamente en el 1er o 2º trimestre del embarazo.

Material y métodos. Estudio descriptivo con revisión de las historias clínicas de las pacientes con ST \leq 18 años que realizan seguimiento en nuestro Centro (n=10).

Resultados. La edad media actual es de 12,91 años (8,5-18), siendo diagnosticadas tres de ellas prenatalmente y dos en periodo neonatal inmediato. La edad media de diagnóstico fue de 4,73 años (1 m-11,66) (excluyendo a los diagnósticos neonatales y prenatales). Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron la talla baja (20%), linfedema de dorso de manos y pies (30%) y existencia de desproporciones corporales. El 50% de las pacientes con ST presentan una monosomía total del cromosoma X (45 XO), encontrando en el resto mosaicismos (20%) y alteraciones estructurales o monosomía parcial de un cromosoma X. El 20% de los pacientes fueron prematuras con EG de 36 semanas, presentando dos de ellas una longitud $<$ -2DS al nacimiento. La patología cardíaca solo está presente en un caso (coartación de aorta) y la patología tiroidea también en otro caso, no presentando ninguna enfermedad celíaca. El 40% de las pacientes presenta alteraciones auditivas en relación con otitis medias serosa de repetición, asociando en el 20% de ellas hipoacusia. Las malformaciones renales se muestran en el 20% y la patología oftalmológica en el 60%. Dentro de las diagnosticadas postnatalmente, la talla media al diagnóstico es de 116,46 cm, siendo la media de las DE de talla al diagnóstico de -1,98 DE. El 90% de las pacientes tiene un Tanner 1 al diagnóstico. El pterigium colli está presente en 4 de las pacientes, el cubitus valgus en 2 de ellas, el 50% de las niñas tiene tórax en coraza y 4 de ellas presentan mamilas separadas. Solo el 20% presentan desproporción segmentaria y 4º metacarpiano corto. El 90% de ellas está en tratamiento con GH, siendo la edad media al inicio del tratamiento de 5,9 años.

Conclusiones. 1) No todas las pacientes presentan las características sindrómicas típicas del ST, siendo algunas de ellas de fenotipo femenino prácticamente normal. 2) Uno de los datos claves para el diagnóstico fue la presencia de talla baja, en alguna ocasión con alteración de las proporciones corporales.

CRECIMIENTO Y PUBERTAD EN LAS PACIENTES CON SÍNDROME DE TURNER REVISADAS EN NUESTRO CENTRO. Galbis Soto S, Mombiedro Arizmendi MC, Bahillo Curieses P, Rellán Rodríguez S, de la Huerga López A, Matías del Pozo V, Martínez Sopena MJ. Servicio de Pediatría. Sección de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La talla baja es el hallazgo más frecuente en las pacientes con síndrome de Turner (ST) siendo un diagnóstico a tener en cuenta siempre en niñas con hipocrecimiento en edad pediátrica. Otro trastorno endocrinológico propio del ST es el hipogonadismo hipergonadotropo determinando ausencia de pubertad, amenorrea e infertilidad.

Material y métodos. Estudio descriptivo con revisión de las historias clínicas de las pacientes con ST con edad \leq 18 años que realizan seguimiento en nuestro Centro (n=10).

Resultados. La talla media al diagnóstico de las pacientes fue de 116,46 cm (excluyendo las formas de diagnóstico prenatal y neonatal) con desviación media de -1,98 DE. El 90% de las pacientes tiene un Tanner 1 al diagnóstico y el 90% de ellas han recibido o están recibiendo tratamiento con hormona de crecimiento (rGH). La edad media al inicio del tratamiento con rGH es de 5,9 años (2,1-11,9) con una talla media previa al inicio del tratamiento de 103 cm (79,6-136,8) y de -2,58 DE y una edad ósea media de 5,19 años (TW2RUS). La dosis media de

rGH al inicio del tratamiento fue de 0,051 mg/kg/día. La velocidad de crecimiento previa al inicio del tratamiento era de 5,4 cm/año (4,1-9,21) y -1,92 DE. Durante el primer año de tratamiento la velocidad media de crecimiento fue de 8,8 cm/año (6,6-11,8) y en el 2º año de 6,36 cm/año (5,3-7,7). La talla mejoró tras iniciar el tratamiento, con una media de DE de talla de -1,75 en el primer año y -1,46 DE en el segundo año de tratamiento. Solamente 1 paciente ha alcanzado talla final en la actualidad con talla de 151,7 cm. No se han observado efectos adversos de la medicación. Respecto a la pubertad, se ha inducido la pubertad en 4 de las pacientes (todas ellas cariotipo 45 X0) a una edad cronológica media de 12,7 años (11,5-14,5) y una edad ósea media de 12,12 años (11,75-12,25), siendo el preparado farmacológico más utilizado el 17 B estradiol en parches transdérmicos con asociación posterior de progestágenos, habiendo presentado solo una de ellas menarquia. Tres de ellas presentan pubertad espontánea, una de ellas adelantada, y una ha presentado menarquia espontánea a los 11 años 8 meses (cariotipo 90% 46 XX, 10% 45 X0). El resto se encuentran en edad prepuberal.

Conclusiones. El tratamiento con rGH durante el primer año resulta efectivo, al acelerar la velocidad de crecimiento en las niñas con síndrome de Turner. Algunas de las pacientes pueden tener una pubertad espontánea o incluso una pubertad adelantada y otras requerir inducción de la misma.

Viernes 6 de noviembre - Sala 1

Moderadores: Mireia Arroyo Hernández y Andrés Concha Torre

REVISIÓN DE OMALIZUMAB. TRATAMIENTO DE ASMA GRAVE. Sancho Gutiérrez R, González Escartín E, Pérez Belmonte E, Cabero Pérez MJ, Álvarez González D, Ruiz Castellano N, Cueli del Campo L, Pérez Gordon J. Neumología Infantil, Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Objetivos. El asma continúa siendo la patología respiratoria más frecuente en la infancia. Muchos son los tratamientos de los que disponemos para el control del asma aunque menos conocidos son los nuevos tratamientos indicados en pacientes con asma grave y corticorresistente como es el omalizumab, un anticuerpo monoclonal anti IgE cuya eficacia está ampliamente confirmada y cuyo uso se está extendiendo cada vez más dado los buenos resultados.

Material y métodos. Estudio retrospectivo y descriptivo de una serie 7 casos de asma alérgico grave tratados con omalizumab. Se recogieron los datos de la historia clínica electrónica y en soporte papel. Se analizaron una serie de variables, entre ellas: edad, sexo, edad al inicio del tratamiento con omalizumab, FEV1 pre y post omalizumab, número de dosis de omalizumab administradas, uso de medicación de rescate y sintomatología intercrisis pre y postomalizumab, número de visitas a urgencias y número de ingresos/año antes y después del omalizumab. Tratamiento de mantenimiento antes del inicio del tratamiento con omalizumab y en el momento actual.

Resultados. Se comprobó como a nivel clínico se produjo una importante mejoría con el tratamiento. Se pudo bajar la dosis de glucocorticoides inhalados en la totalidad de los pacientes. Disminuyó el número de ingreso y visitas a urgencias tras el tratamiento. Según el número de dosis administrada en algún paciente se pudo eliminar el tratamiento de mantenimiento.

Conclusiones. Aunque nuestra cohorte de casos es escasa por el momento, nos es suficiente para determinar que el tratamiento mantenido con omalizumab es eficaz, al mejorar la sintomatología, disminuir el número de crisis, aumentar la capacidad pulmonar y permitir una reducción o incluso suspensión completa de los tratamientos de fondo.