

Manual de Endocrinología Pediátrica

2^a Edición

DIRECTOR

Jesús Argente Oliver

*Catedrático y Director del Departamento de Pediatría,
Universidad Autónoma de Madrid.*

Jefe de Servicio de Pediatría y Endocrinología.

Director, Laboratorio de Investigación

*Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
Madrid.*

CODIRECTOR

Leandro Soriano Guillén

*Profesor Asociado Acreditado a Titular de Pediatría,
Universidad Autónoma de Madrid.*

Jefe Asociado de Pediatría.

*Fundación Jiménez Díaz.
Madrid.*

Autores

Argente Oliver, Jesús

Endocrinología Infantil, Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid

Barrio Castellanos, Raquel

Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

Barrios Sabador, Vicente

Laboratorio de Investigación. Servicio de Endocrinología.

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

Corripió Collado, Raquel

Endocrinología Infantil. Corporación Sanitaria Parc Taulí,

Hospital de Sabadell, Sabadell, Barcelona

Guerrero Fernández, Julio

Endocrinología Infantil, Hospital Materno Infantil La Paz,

Madrid

Labarta Aizpún, José Ignacio

Endocrinología Infantil, Hospital Infantil Universitario

Miguel Servet, Zaragoza

Lechuga Sancho, Alfonso

Endocrinología Infantil, Hospital Puerta del Mar, Cádiz

López Bermejo, Abel

Endocrinología Infantil, Hospital Doctor Josep Trueta,

Gerona

Martos Moreno, Gabriel Ángel

Endocrinología Infantil, Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid

Muñoz Calvo, María Teresa

*Endocrinología Infantil. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús,
Madrid*

Pozo Román, Jesús

*Endocrinología Infantil. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús,
Madrid*

Quinteiro González, Sofía

*Endocrinología Infantil, Hospital Materno Infantil de las Palmas,
Las Palmas*

Rodríguez Jiménez, María José

*Ginecología y Obstetricia, Hospital Infanta Sofía,
San Sebastián de los Reyes, Madrid*

Ros Pérez, Purificación

*Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Puerta
de Hierro-Majadahonda, Madrid*

Sánchez del Pozo, Jaime

Endocrinología Infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Rubio Cabezas, Óscar

Endocrinología Infantil, Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid

Soriano Guillén, Leandro

Endocrinología Infantil, Fundación Jiménez Díaz, Madrid

Yeste Fernández, Diego

*Endocrinología Infantil, Hospital Materno Infantil Vall D'Hebron,
Barcelona*

Foreword to the second edition

I am happy to present the second edition of the "Handbook of Paediatric Endocrinology" ("Manual de Endocrinología Pediátrica"), edited by Professor Jesús Argente and Associate Professor Leandro Soriano-Guillén. All of the co-authors are Spanish paediatricians with full dedication to paediatric endocrinology.

The Handbook covers all important diseases in the field of paediatric endocrinology including diabetes and obesity. In this second edition of the book, all of the chapters have been revised and updated and a new chapter on dyslipidaemias has been added.

The two first chapters cover growth anomalies and systematically guide the reader through the diagnostic workup, differential diagnosis and treatment. I am happy that special attention has been given to childhood obesity and the metabolic syndrome, rapidly increasing problems in many parts of the world. Diabetes mellitus, another growing problem, is also well covered in the Handbook. Abnormalities of pubertal development, disorders of sex differentiation, thyroid and adrenal diseases are also given appropriate attention. Chapters on hypoglycaemia, diabetes insipidus, disorders of calcium/phosphate metabolism, and endocrine disorders during adolescence are also clearly written. The Handbook has an excellent chapter on drugs commonly used in paediatric endocrine disorders. Chapters on normative data for hormone levels and Spanish growth charts are also very useful.

I have very much enjoyed reading this Handbook which is clearly written, includes useful algorithms, tables, and updated references. I encourage every Spanish speaking paediatric endocrinologist to read it.

Paediatric Endocrinology is a very exciting field where major discoveries have been made over the last decades which helps us to understand the underlying mechanisms regulating fetal adaptation to birth and the child's development into adolescence and adulthood. Recent advancements

in molecular biology and epidemiology, systems biology, epigenetics, and bioinformatics have opened new challenging perspectives contributing to the understanding of endocrine disorders and how these are best treated. Paediatric endocrinology is therefore very exciting and I encourage paediatricians to dedicate their careers to this field, a decision which will be facilitated by reading this book which offers an excellent source of knowledge.

Professor Argente have given a substantial contribution to the education and training in paediatric endocrinology and I am convinced that this Handbook will improve the care of children and adolescents with endocrine disorders in all Spanish speaking countries and throughout Europe.

Lars Sävendahl, MD, PhD
*Professor of Paediatric Endocrinology
Secretary General of the European Society
for Paediatric Endocrinology (ESPE)*

Foreword to the first edition

It gives me pleasure to present the “Handbook of Paediatric Endocrinology” (“Manual de Endocrinología Pediátrica”), edited by Professor Jesús Argente Oliver and Assistant Professor Leandro Soriano Guillén, and written together with 10 young Spanish coauthors.

This Handbook covers all the most relevant diseases in the fascinating field of endocrine disorders in children and adolescents. The first two chapters are dedicated to common anomalies of growth and growth factors. Particular attention is also given to obesity and the metabolic syndrome, a very relevant problem in children of Western or Westernised societies. Abnormalities of pubertal development, disorders of sex differentiation, thyroid and adrenal diseases are also given relevance and have been properly shown throughout the book. Chapters on diabetes mellitus and hypoglycemia, diabetes insipidus, disorders of calcium/phosphorus metabolism, and endocrine disorders during adolescence are also clearly written. The book also has very useful chapters on drugs commonly used in paediatric endocrine disorders, as well as on normal hormonal values and Spanish growth charts.

I have enjoyed very much reading this book, because of its nice format, very clear statements, and overall very useful algorithms at the end of each chapter. Essential updated references are also provided.

As I said, Paediatric Endocrinology is a particularly fascinating field because it explores how endocrine mechanisms influence the infant’s adaptation to birth and the progressive child’s transformation into an adult. The new fields of molecular and system biology, epigenetics, bioinformatics and molecular epidemiology have given new insights and challenges into the understanding and treatment of monogenic and polygenic endocrine disorders, opening a new fascinating perspective to both the aspiring paediatric endocrinologist and the experienced practitioner. I wholeheartedly invite young paediatricians to dedicate themselves to endocrine disorders in children and I am sure that reading this book will help them to make this important decision.

Professor Argente has given a substantial contribution to the education and training of Spanish-speaking paediatric endocrinologists and I do think that this book will ultimately contribute to improving care of children with endocrine and metabolic disorders in Spain and throughout Europe.

Franco Chiarelli

*Professor of Paediatrics and Paediatric Endocrinology
Secretary General of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE)*

Prólogo a la segunda edición

La primera edición de este Manual de Endocrinología venía a cubrir una necesidad: la de disponer de un libro de bolsillo de consulta rápida en Endocrinología Pediátrica, escrito en español y por pediatras endocrinólogos españoles, cuya lectura y consulta iban preferentemente dirigidas a pediatras endocrinólogos, endocrinólogos de adultos, pediatras generales, neonatólogos y médicos de familia.

Esta segunda edición nace con el mismo objetivo, pero con la experiencia de saber, porque así se nos ha indicado y solicitado, que también va dirigida a todos los expertos en las diferentes subespecialidades pediátricas no relacionadas exclusivamente con el ámbito de la endocrinología, el metabolismo y la nutrición. Gracias a todos los que nos han solicitado activamente una segunda edición, pues, sin duda alguna, el interés generado por la primera ha sido sustancialmente superior al que hubiéramos creido en primera instancia.

Esta nueva edición ve la luz revisada y ampliada, con la inclusión de dos nuevos capítulos sobre dislipemias y dismorfología y con mayor ilusión, si cabe, que la predecesora, pues ha permitido mejorar la previa y hacerla más didáctica al lector. Los dos editores y sus colaboradores (Doctores Raquel Barrio Castellanos, Vicente Barrios Sabador, Raquel Corripio Collado, Julio Guerrero Fernández, José Ignacio Labarta Aizpún, Alfonso Lechuga Sancho, Abel López Bermejo, Gabriel Ángel Martos Moreno, M^a Teresa Muñoz Calvo, Jesús Pozo Román, Sofía Quinteiro González, M^a José Rodríguez Jiménez, Purificación Ros Pérez, Jaime Sánchez del Pozo, Óscar Rubio Cabezas y Diego Yeste Fernández) han analizado el contenido global que ahora se ofrece al lector.

Como siempre que se efectúa un gran ejercicio de síntesis, no ha sido fácil elaborar esta obra; sin embargo, esta versión final, con su formato y contenido, su actualización bibliográfica y sus algoritmos diagnóstico-terapéuticos, supone una puesta al día internacional de los conceptos, bases fisiopatológicas y actitudes diagnósticas y terapéuticas de la Endo-

crinología Pediátrica moderna. Con ello pretendemos se cumpla el fin perseguido.

Quedamos emplazados en el prólogo de la primera edición a la generación de nuevas ediciones con el paso del tiempo: aquí tiene el lector la segunda, a la que con toda seguridad seguirán más.

Deseamos expresar nuestro más sincero agradecimiento a todos cuantos han participado en la redacción de esta obra, así como al Profesor Lars Sävendahl, Secretario General de la European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) por su amabilidad al acceder presentar esta segunda edición de este Manual.

Jesús Argente Oliver
Catedrático de Pediatría

Leandro Soriano Guillén
Profesor Asociado de Pediatría

Prólogo a la primera edición

La publicación de este Manual de Endocrinología Pediátrica viene a cubrir la necesidad de disponer de un libro de bolsillo de consulta rápida en esta subespecialidad pediátrica, escrito en español y por pediatras endocrinólogos españoles, que tan enorme desarrollo ha presentado en las dos últimas décadas. Su lectura y consulta van dirigidas a pediatras endocrinólogos, endocrinólogos de adultos, pediatras generales, neonatólogos y médicos de familia, pues una consulta inmediata en policlínicas, en una sala de hospitalización o en una sala de urgencias, puede ser de gran utilidad.

Con este motivo prioritario, en él se ha pretendido actualizar los conocimientos más relevantes en la Endocrinología Pediátrica general, el crecimiento físico, las diferentes formas de diabetes mellitus, el metabolismo, la obesidad, anomalías en la diferenciación sexual, patología tiroidea y suprarrenal, los fármacos más empleados comercializados en España, los valores de normalidad de las hormonas empleadas en el diagnóstico y seguimiento de las enfermedades endocrinológicas pediátricas y las curvas de crecimiento de mayor difusión en nuestro país.

Los dos editores, conjuntamente con los diez autores de edades jóvenes e intermedias que han participado en la realización del Manual (Doctores Raquel Corripio Collado, Julio Guerrero Fernández, José Ignacio Labarta Aizpún, Alfonso Lechuga Sancho, Abel López Bermejo, Gabriel Ángel Martos Moreno, Sofía Quinteiro González, María José Rodríguez Jiménez, Óscar Rubio Cabezas y Diego Yeste Fernández), han analizado y valorado no solamente los temas en los que estaban directamente implicados, sino también, leído, comentado y criticado el contenido global que ahora se ofrece al lector.

No ha sido un trabajo fácil, como siempre acontece cuando se efectúa un gran ejercicio de síntesis; sin embargo, la versión final, su formato, su contenido, su actualización bibliográfica y sus algoritmos diagnóstico-terapéuticos, entendemos es muy adecuada para el fin prioritario que persigue.

El progreso en nuestros conocimientos se efectúa de un modo tan rápido, que los editores y autores de este “Manual de Endocrinología Pediátrica”, quedamos comprometidos a la realización de nuevas ediciones tan pronto sea considerado preciso.

Deseamos expresar nuestro más sincero agradecimiento a todos cuantos han participado en la redacción de esta obra, así como al Profesor Franco Chiarelli, Secretario General de la *European Society for Paediatric Endocrinology* (ESPE) por su amable presentación a esta primera edición de este Manual.

Jesús Argente Oliver
Catedrático de Pediatría

Leandro Soriano Guillén
Profesor Asociado de Pediatría

Sumario

Capítulo 1 Hipocrecimiento	1
Capítulo 2 Hipercrecimiento	15
Capítulo 3 Obesidad y síndrome metabólico	27
Capítulo 4 Pubertad normal y sus variantes de la normalidad	43
Capítulo 5 Pubertad precoz y pubertad retrasada	55
Capítulo 6 Alteraciones menstruales de la adolescente	75
Capítulo 7 Criptorquidia, micropene, ginecomastia, macroorquidismo	85
Capítulo 8 Trastornos de la diferenciación sexual	107
Capítulo 9 Patología de la glándula tiroides: hipotiroidismo, hipertiroidismo, nódulo de tiroides y cáncer de tiroides	129
Capítulo 10 Alteraciones del metabolismo fosfo-cálcico: hipocalcemia, hipercalcemia, hipofosforemia, hiperfosforemia, raquitismo, osteoporosis	171
Capítulo 11 Diabetes insípida y síndrome de antidiuresis inapropiada	207

Capítulo 12 Hipoglucemia	221
Capítulo 13 Hiperglucemia y diabetes mellitus	233
Capítulo 14 Patología suprarrenal I: insuficiencia suprarrenal aguda	249
Capítulo 15 Patología suprarrenal II: hipercortisolismo	259
Capítulo 16 Hiperandrogenismo	269
Capítulo 17 Síndrome de Turner y anomalías del gen SHOX	283
Capítulo 18 Neoplasia endocrina múltiple	297
Capítulo 19 Dislipemias	311
Capítulo 20 Hipocrecimiento asociado a síndromes dismórficos	325
Capítulo 21 Fármacos en endocrinología pediátrica	337
Capítulo 22 Valores hormonales de normalidad	353
Capítulo 23 Curvas de crecimiento españolas	371